

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	<i>Anna Ardissonne</i>
Data di nascita	
Qualifica	Dirigente medico-NPI
Amministrazione	ISTITUTO NEUROLOGICO C. BESTA - MILANO
Incarico attuale	Dirigente medico
Numero telefonico dell'ufficio	0223942210
Fax dell'ufficio	
E-mail istituzionale	anna.ardissone@istituto-besta.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	-Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli studi di Bari
Altri titoli di studio e professionali	<ul style="list-style-type: none">- Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile presso Università degli studi di Pavia- Scuola di Dottorato in Medicina Traslazionale e Molecolare (DIMET)-Università degli Studi Milano Bicocca
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	<p>2006-2007: Borsista di ricerca presso la U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Nazionale Neurologico "C.Besta" di Milano</p> <p>2007-2012: Specializzanda presso il Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto IRCCS "C. Mondino", Pavia e Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto IRCCS "C. Besta" Milano</p> <p>2012-2013: Contrattista di ricerca presso la U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Neurologico "C.Besta" di Milano, titolo del progetto "Therapeutic challenge in leukodystrophies LEUKOTREAT PB 31"</p> <p>2013-2014: Contrattista di ricerca presso la U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Neurologico "C.Besta" di Milano, titolo del progetto "Studio clinico delle encefalopatie genetiche progressive in età pediatrica"</p> <p>2014-2018: Contrattista di ricerca presso la U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Neurologico "C.Besta" di Milano, titolo del progetto "Malattie genetiche e neurodegenerative in età pediatrica"</p>

CURRICULUM VITAE

	<p>2016-2017: Contrattista di ricerca presso la U.O. di Neurogenetica Molecolare dell'Istituto Neurologico "C.Besta" di Milano, titolo del progetto "Mitochondrial Disorders: from a world-wide registry to medical genomics, toward molecular mechanisms and new therapies"</p> <p>2018-presente: Dirigente Medico- SS Malattie Metaboliche, Degenerative e Neuromuscolari, Divisione di Neuropsichiatria Infantile Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta</p>						
Capacità linguistiche	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; margin-bottom: 5px;"> <thead> <tr> <th style="text-align: center;">Lingua</th> <th style="text-align: center;">Livello Parlato</th> <th style="text-align: center;">Livello Scritto</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="text-align: center;"><i>Inglese</i></td> <td style="text-align: center;">fluente</td> <td style="text-align: center;">fluente</td> </tr> </tbody> </table> <p><i>Livelli: Scolastico, Fluente, Eccellente, Madrelingua</i></p>	Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto	<i>Inglese</i>	fluente	fluente
Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto					
<i>Inglese</i>	fluente	fluente					
Capacità nell'uso delle tecnologie	Buona conoscenza dei comuni programmi informatici						
	<p><u>Publicazioni su riviste scientifiche peer review</u> https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=ardissone+a</p> <p>1) <i>"Fukutin gene mutations in an Italian patient with early onset muscular dystrophy but no central nervous system involvement"</i> Saredi S, Ruggieri A, Mottarelli E, Ardissone A, Zanotti S, Farina L, Morandi L, Mora M, Moroni I. Muscle Nerve. 2009 Jun;39(6):845-8</p> <p>2) <i>"Novel POMGNT1 point mutations and intragenic rearrangements associated with muscle-eye-brain disease"</i> Saredi S, Ardissone A, Ruggieri A, Mottarelli E, Farina L, Rinaldi R, Silvestri E, Gandioli C, D'Arrigo S, Salerno F, Morandi L, Grammatico P, Pantaleoni C, Moroni I, Mora M. J Neurol Sci. 2012 Jul 15;318(1-2):45-50</p> <p>3) <i>"Novel PTRF-cavin mutation associated with myopathy and mild congenital lipodystrophy"</i> Anna Ardissone, Cinzia Bragato, Lorella Caffi, Renato Mantegazza, Lucia Morandi, Isabella Moroni, Marina Mora; BMC Medical Genetics 14(1),89</p> <p>4) <i>A fourth case of POMT2-related limb girdle muscle dystrophy with mild reduction of alfa-dystroglycan glycosylation</i> S. Saredi, S. Gibertini, A. Ardissone, I. Fusco, S. Zanotti, F. Blasevich, L.Morandi. M.Mora. I. Moroni European Journal of Paediatric Neurology 18(3), 404-408</p> <p>5) <i>Double-trouble in pediatric neurology: Myotonia Congenita combined with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A</i> Anna Ardissone, Raffaella Brugnoli , Claudia Gandioli, Micaela</p>						

CURRICULUM VITAE

Milani, Claudia Ciano, Graziella Uziel, Isabella Moroni Muscle and Nerve, 2014 Jul;50(1):145-7

6) *Mitochondrial dysfunction in CNS white matter disorders*

Laia Morató L, Enrico Bertini, Daniela Verrigni, Graziella Uziel , **Anna Ardisone** , Isidre Ferrer, Aurora Pujol Glia, 2014 Nov;62(11):1878-94

7) *Mitochondrial diseases in childhood- Review*

Anna Ardisone , Eleonora Lamantea, Federica Invernizzi , Silvia Genitrini, Isabella Moroni Graziella Uziel Current Molecular Medicine 14(8), pp. 1069-1078

8) *Mutations in APOPT1, encoding a mitochondrial protein, cause cavitating leukoencephalopathy with cytochrome c oxidase deficiency*

Melchionda L, Haack TB, Hardy S, Abbink TE, Fernandez-Vizarra E, Lamantea E, Marchet S, Morandi L, Moggio M, Carrozzo R, Torraco A, Diodato D, Strom TM, Meitinger T, Tekturk P, Yapici Z, Al-Murshedi F, Stevens R, Rodenburg RJ, Lamperti C, **Ardisone A**, Moroni I, Uziel G, Prokisch H, Taylor RW, Bertini E, van der Knaap MS, Ghezzi D, Zeviani M.
American Journal of Human Genetics, 2014 Sep 4;95(3):315-25

9) *Cavitating leukoencephalopathy with multiple mitochondrial dysfunction syndrome and NFU1 mutations*

Invernizzi F, **Ardisone A** (co-first autor), Lamantea E, Garavaglia B, Zeviani M, Farina L, Ghezzi D and Moroni I, Frontiers genetics, 2014 Nov 20;5:412

10) *Childhood onset of acquired neuromyotonia: association with a ganglioneuroma*

Anna Ardisone, Giovanna Zorzi, Claudia Ciano, Isabella Moroni Muscle and nerve, 2015 Apr;51(4):620-1

11) *A novel homozygous YARS2 mutation in two italian siblings and a review of literature* **Anna Ardisone**, Eleonora Lamantea, Jade Quartararo, Cristina Dallabona, Franco Carrara, Isabella Moroni, Claudia Donnini, Barbara Garavaglia, Massimo Zeviani, Graziella Uziel

Journal of Inherited Metabolic Disease, JIMD Rep. 2015;20:95-101

12) *A slowly progressive mitochondrial encephalomyopathy widens the clinical spectrum of AIFM1-related disorders*

Anna Ardisone, Giuseppe Piscosquito, Andrea Legati, Tiziana Langella, Eleonora Lamantea, Barbara Garavaglia, Ettore Salsano,

CURRICULUM VITAE

Laura Farina, Isabella Moroni, Davide Pareyson, Daniele Ghezzi
Neurology 84(21), pp. 2193-2195

13) *Long term follow-up to evaluate the efficacy of miglustat treatment in Italian patients with Niemann-Pick disease type C.*

Simona Fecarotta, Diana Bruschini, Roberto Della Casa, Alfonso Romano, Giuseppina Mansi, Ennio Del Giudice, Bruno Bembi, Agata Fiumara, Maja Di Rocco, Graziella Uziel, **Anna Ardisone**, Dario Roccatello, Mirella Alpa, Enrico Bertini, Adele D'Amico, Carlo Dionisi Vici, Federica Deodato, Antonio Federico, Silvia Palmeri, Orazio Gabrielli, Lucia Santoro, Antonio Filla, Cinzia Russo, Giancarlo Parenti, Generoso Andria Orphanet Journal of Rare Diseases 2015 Feb 27;10:22

14) *Mitochondrial complex III deficiency caused by TTC19 defects: report of a novel mutation and review of literature*

Anna Ardisone, Tiziana Granata, Andrea Legati, Daria Diodato, Laura Melchionda, Eleonora Lamantea, Barbara Garavaglia, Daniele Ghezzi, Isabella Moroni Journal of Inherited Metabolic Disease 2015;22:115-20

15) *Mitochondrial leukoencephalopathy and complex II deficiency associated with a recessive SDHB mutation with reduced penetrance*

A.Ardissone, F.Invernizzi, A.Nasca, I.Moroni, L.Farina, D.Ghezzi
Molecular Genetics and Metabolism Reports 5:51-54, December 2015

16) *MRI spectrum of Succinate Dehydrogenase-related infantile leukoencephalopathy.*

G Helman, BS, L Caldovic, PhD, MT. Whitehead, MD, Cas Simons, PhD, K Brockmann, MD, S Edvardson, MD, R Bai, MD, PhD, I Moroni, MD, JM Taylor, MD, SDH Work Group (...**A.Ardissone** ...), R.J. Taft, PhD, A Vanderver, MD, MS. van der Knaap, MD, PhD.
Ann Neurol. 2016 Mar;79(3):379-86

17) *LYRM7 mutations cause a multifocal cavitating leukoencephalopathy with a distinct magnetic resonance imaging*

C.Dallabona, E.M. Abbink, R.Carrozzo, A.Torraco, A.Legati, C.G.M. van Berkel, M.Niceta, T.Langella, D.Verrigni, T.Rizza, D.Diodato, F.Piemonte, E.Lamantea, M.Fang, J.Zhang, D.Martinelli, E.Bevivino, C.Dionisi-Vici, A.Vanderver, S.G. Philip, M.Kurian, C. Verma, S.Bijarnia-Mahay, S.Jacinto, F.Furtado, P.Accorsi, **A.Ardissone**, I.Moroni, I.Ferrero, M.Tartaglia, P.Goffrini, D.Ghezzi, M.S. van der Knaap, E. Bertini
Brain. 2016 Mar;139(Pt 3):782-94

CURRICULUM VITAE

18) *SEPN1-Related Myopathy In Three Patients: Novel Mutations And Diagnostic Clues*

A. Ardisone, C. Bragato , F.Blasevich , E.Maccagnano, F.Salerno, C.Gandioli, L.Morandi, M.Mora , I.Moroni
European Journal of Pediatrics 175(8), pp. 1113-1118

19) *Unusual presentations and intrafamilial phenotypic variability in infantile onset Alexander disease.*

Tonduti D, **Ardisone A**, Ceccherini I, Giaccone G, Farina L, Moroni I.
Neurological Sciences 37(6), pp. 973-977

20) *New genes and pathomechanisms in mitochondrial disorders unraveled by NGS technologies.*

Legati A, Reyes A, Nasca A, Invernizzi F, Lamantea E, Tiranti V, Garavaglia B, Lamperti C, **Ardisone A**, Moroni I, Robinson A, Ghezzi D, Zeviani M.
Biochimica et Biophysica Acta – Bioenergetics 1857(8), pp. 1326-1335

21) *Elevated aspartate aminotransferase and lactate dehydrogenase levels are a constant finding in PLA2G6-associated neurodegeneration.*

Kraoua I, Romani M, Tonduti D, BenRhouma H, Zorzi G, Zibordi F, **Ardisone A**, Gouider-Khouja N, Ben Youssef-Turki I, Nardocci N, Valente EM. European Journal of Neurology 23(4), pp. e24-e25

22) *"Mitochondrial neuropathies": A survey from the large cohort of the Italian Network.*

Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, Federico A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Tonin P, Toscano A, Bruno C, Ienco EC, Filosto M, Lamperti C, Diodato D, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Spinazzi M, Ahmed N, Sciacco M, Vercelli L, **Ardisone A**, Zeviani M, Siciliano G.
Neuromuscular Disorders 26(4-5), pp. 272-276

23) *Neurological Disorders Associated with Striatal Lesions: Classification and Diagnostic Approach.* Tonduti D, Chiapparini L, Moroni I, **Ardisone A**, Zorzi G, Zibordi F, Raspante S, Panteghini C, Garavaglia B, Nardocci N

Curr Neurol Neurosci Rep. 2016 Jun;16(6):54.

24) *Biallelic Mutations in DNM1L are Associated with a Slowly Progressive Infantile Encephalopathy.*

CURRICULUM VITAE

Nasca A, Legati A, Baruffini E, Nolli C, Moroni I, **Ardissone A**, Goffrini P, Ghezzi D.

Human Mutation 37(9), pp. 898-903

25) *COA7 (C1orf163/RESA1) mutations associated with mitochondrial leukoencephalopathy and cytochrome c oxidase deficiency.*

Martinez Lyons A, **Ardissone A**, Reyes A, Robinson AJ, Moroni I, Ghezzi D, Fernandez-Vizarra E, Zeviani M.

Journal of Medical Genetics 53(12), pp. 846-849

26) *Novel mutations in IBA57 are associated with leukodystrophy and variable clinical phenotypes*

Torraco A, **Ardissone A**, Invernizzi F, Rizza T, Fiermonte G, Niceta M, Zanetti N, Martinelli D, Voza A, Verrigni D, Di Nottia M, Lamantea E, Diodato D, Tartaglia M, Dionisi-Vici C, Moroni I, Farina L, Bertini E, Ghezzi D, Carrozzo R.

Journal of Neurology 264(1), pp. 102-111

27) *Intrafamilial phenotypic variability in Andersen-Tawil syndrome: A diagnostic challenge in a potentially treatable condition.*

Ardissone A, Sansone V, Colleoni L, Bernasconi P, Moroni I.

Neuromuscul Disord. 2017 Mar;27(3):294-296

28) *Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy in Italy in the last decade: Critical issues and areas for improvements.*

D'Amico A, Catteruccia M, Baranello G, Politano L, Govoni A, Previtali SC, Pane M, D'Angelo MG, Bruno C, Messina S, Ricci F, Pegoraro E, Pini A, Berardinelli A, Gorni K, Battini R, Vita G, Trucco F, Scutifero M, Petillo R, D'Ambrosio P, **Ardissone A**, Pasanisi B, Vita G, Mongini T, Moggio M, Comi GP, Mercuri E, Bertini E Neuromuscul Disord. 2017 May;27(5):447-451

29) *Mutations in Epigenetic Regulation Genes Are a Major Cause of Overgrowth with Intellectual Disability.*

Tatton-Brown K, Loveday C, Yost S, Clarke M, Ramsay E, Zachariou A, Elliott A, Wylie H, **Ardissone A**, Rittinger O, Stewart F, Temple IK, Cole T; Childhood Overgrowth Collaboration., Mahamdallie S, Seal S, Ruark E, Rahman N. Am J Hum Genet. 2017 May 4;100(5):725-736.

30) *Not only dominant, not only optic atrophy: expanding the clinical spectrum associated with OPA1 mutations.*

Nasca A, Rizza T, Doimo M, Legati A, Ciolfi A, Diodato D, Calderan C, Carrara G, Lamantea E, Aiello C, Di Nottia M, Niceta M, Lamperti C, **Ardissone A**, Bianchi-Marzoli S, Iarossi G, Bertini E,

CURRICULUM VITAE

Moroni I, Tartaglia M, Salviati L, Carrozzo R, Ghezzi D.
Orphanet J Rare Dis. 2017 May 12;12(1):8

31) *Congenital myasthenic syndrome: phenotypic variability in patients harbouring p.T159P mutation in CHRNE gene.*

Ardissone A, Moroni I, Bernasconi P, Brugnani R. Acta Myol. 2017 Mar;36(1):28-32.

32) *Revisiting mitochondrial ocular myopathies: a study from the Italian Network.*

Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, Federico A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Santorelli FM, Servidei S, Tonin P, **Ardissone A**, Bello L, Bruno C, Ienco EC, Diodato D, Filosto M, Lamperti C, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Primiano G, Ronchi D, Rubegni A, Salvatore S, Sciacco M, Valentino ML, Vercelli L, Toscano A, Zeviani M, Siciliano G, Mancuso M. Journal of Neurology 264(8), pp. 1777-1784

33) *Neurologic Phenotypes Associated With Mutations in RTN4IP1 (OPA10) in Children and Young Adults.*

Charif M, Nasca A, Thompson K, Gerber S, Makowski C, Mazaheri N, Bris C, Goudenège D, Legati A, Marroffian R, Shariati G, Lamantea E, Hopton S, **Ardissone A**, Moroni I, Giannotta M, Siegel C, Strom TM, Prokisch H, Vignal-Clermont C, Derrien S, Zanlonghi X, Kaplan J, Hamel CP, Leruez S, Procaccio V, Bonneau D, Reynier P, White FE, Hardy SA, Barbosa IA, Simpson MA, Vara R, Perdomo Trujillo Y, Galehdari H, Deshpande C, Haack TB, Rozet JM, Taylor RW, Ghezzi D, Amati-Bonneau P, Lenaers G.

JAMA Neurology 75(1), pp. 105-113

34) *Clinical, biochemical and genetic features associated with VARS2-related mitochondrial disease.*

Bruni F, Meo ID, Bellacchio E, Webb BD, McFarland R, Chrzanowska-Lightowlers ZMA, He L, Skorupa E, Moroni I, **Ardissone A**, Walczak A, Tynismaa H, Isohanni P, Mandel H, Prokisch H, Haack T, Bonnen PE, Enrico B, Pronicka E, Ghezzi D, Taylor RW, Diodato D.

Human Mutation 39(4), pp. 563-578

35) *Compound heterozygous missense and deep intronic variants in NDUFAF6 unraveled by exome sequencing and mRNA analysis.*

Catania A, **Ardissone A**, Verrigni D, Legati A, Reyes A, Lamantea E, Diodato D, Tonduti D, Imperatore V, Pinto AM, Moroni I, Bertini E, Robinson A, Carrozzo R, Zeviani M, Ghezzi D.

Journal of Human Genetics 63(5), pp. 563-568

CURRICULUM VITAE

36) *KARS-related diseases: progressive leukoencephalopathy with brainstem and spinal cord calcifications as new phenotype and a review of literature.*

Ardissone A, Tonduti D, Legati A, Lamantea E, Barone R, Dorboz I, Boespflug-Tanguy O, Nebbia G, Maggioni M, Garavaglia B, Moroni I, Farina L, Pichiecchio A, Orcesi S, Chiapparini L, Ghezzi D *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Apr 4;13(1):45.

37) *Clinical, biochemical and genetic spectrum of 70 patients with ACAD9 deficiency: is riboflavin supplementation effective?*

Repp BM, Mastantuono E, Alston CL, Schiff M, Haack TB, Rötig A, **Ardissone A**, Lombès A, Catarino CB, Diodato D, Schottmann G, Poulton J, Burlina A, Jonckheere A, Munnich A, Rolinski B, Ghezzi D, Rokicki D, Wellesley D, Martinelli D, Wenhong D, Lamantea E, Ostergaard E, Pronicka E, Pierre G, Smeets HJM, Wittig I, Scurr I, de Coo IFM, Moroni I, Smet J, Mayr JA, Dai L, de Meirleir L, Schuelke M, Zeviani M, Morscher RJ, McFarland R, Seneca S, Klopstock T, Meitinger T, Wieland T, Strom TM, Herberg U, Ahting U, Sperl W, Nassogne MC, Ling H, Fang F, Freisinger P, Van Coster R, Strecker V, Taylor RW, Häberle J, Vockley J, Prokisch H, Wortmann S.

Orphanet Journal of Rare Diseases 13(1),120

38) *The noncoding RNA AK127244 in 2p16.3 locus: A new susceptibility region for neuropsychiatric disorders.*

Rizzo A, Alfei E, Zibordi F, Saletti V, Zorzi G, Freri E, Estienne M, Girgenti V, D'Arrigo S, Esposito S, Buldrini B, Moroni I, Milani D, Granata T, **Ardissone A**, Eoli M, Molteni B, Bigoni S, Pantaleoni C, Nardocci N, Sciacca FL.

Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2018 Sep;177(6):557-562

39) *Encephalopathies with intracranial calcification in children: clinical and genetic characterization.*

Tonduti D, Panteghini C, Pichiecchio A, Decio A, Carecchio M, Reale C, Moroni I, Nardocci N, Campistol J, Garcia-Cazorla A, Perez Duenas B; Cerebral Calcification International Study Group, Chiapparini L, Garavaglia B, Orcesi S. *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Aug 16;13(1):135

40) *Substantia nigra swelling and dentate nucleus T2-hyperintensity may be early MRI signs of BPAN: Early MRI features in four cases of BPAN*

Russo C., **Ardissone A.**, Freri E., Gasperini S., Moscatelli M.,

CURRICULUM VITAE

Zorzi G., Panteghini C, Castellotti B. , Garavaglia B., Nardocci N., Chiapparini L., *Movement Disorders Clinical Practice* October 2018
DOI: 10.1002/mdc3.12693

41) Clinical-genetic features and peculiar muscle histopathology in infantile DNMT1L-related mitochondrial epileptic encephalopathy.

Verrigni D, Di Nottia M, **Ardissone A** (co-first author), Baruffini E, Nasca A, Legati A, Bellacchio E, Fagiolari G, Martinelli D, Fusco L, Battaglia D, Trani G, Versienti G, Marchet S, Torracco A, Rizza T, Verardo M, D'Amico A, Diodato D, Moroni I, Lamperti C, Petrini S, Moggio M, Goffrini P, Ghezzi D, Carrozzo R, Bertini E.

Hum Mutat. 2019 May;40(5):601-618

42) Exome sequencing detects compound heterozygous nonsense LAMA2 mutations in two siblings with atypical phenotype and nearly normal brain MRI.

Saredi S, Gibertini S, Matalonga L, Farina L, **Ardissone A**, Moroni I, Mora M.

Neuromuscul Disord. 2019 May;29(5):376-38

43) Epileptic phenotypes in children with early-onset mitochondrial diseases.

Matricardi S, Canafoglia L, **Ardissone A**, Moroni I, Ragona F, Ghezzi D, Lamantea E, Nardocci N, Franceschetti S, Granata T.

Acta Neurol Scand. 2019 May 18

44) HIST1H1E heterozygous protein-truncating variants cause a recognizable syndrome with intellectual disability and distinctive facial gestalt: A study to clarify the HIST1H1E syndrome phenotype in 30 individuals.

Burkardt DD, Zachariou A, Loveday C, Allen CL, Amor DJ, **Ardissone A**, Banka S, Bourgois A, Coubes C, Cytrynbaum C, Faivre L, Marion G, Horton R, Kotzot D, Lay-Son G, Lees M, Low K, Luk HM, Mark P, McConkie-Rosell A, McDonald M, Pappas J, Phillipe C, Shears D, Skotko B, Stewart F, Stewart H, Temple IK, Mau-Them FT, Verdugo RA, Weksberg R, Zarate YA, Graham JM, Tatton-Brown K.

Am J Med Genet A. 2019 Oct;179(10):2049-2055

45) Pre-diagnosing and managing patients with GM1 gangliosidosis and related disorders by the evaluation of GM1 ganglioside content.

Tonin R, Caciotti A, Procopio E, Fischetto R, Deodato F, Mancardi

CURRICULUM VITAE

MM, Di Rocco M, **Ardissone A**, Salviati A, Marangi A, Strisciuglio P, Mangone G, Casini A, Ricci S, Fiumara A, Parini R, Pavone FS, Guerrini R, Calamai M, Morrone A.

Sci Rep. 2019 Nov 27;9(1):17684

Capitoli di libri

1)Capitolo 22: "Malattie neuromuscolari" (Moroni I- **Ardissone A.**)
MANUALE DI PEDIATRIA. La pratica clinica - Per la formazione di studenti di medicina e chirurgia e specializzandi in pediatria- Autori Zuccotti-Giovannini, Edizione Esculapio 2012

2)Capitolo "I disordini del movimento nelle malattie metaboliche"
(**A. Ardissone** - G. Uziel) LA DIAGNOSI E IL TRATTAMENTO DEI DISORDINI DEL MOVIMENTO IN ETÀ PEDIATRICA: DISTONIA, COREA, MIOCLONO, PARKINSONISMO E TIC – FrancoAngeli editore 2013

3)Capitolo 22: "Malattie neuromuscolari" (Moroni I- **Ardissone A.**- Mora M.)
MANUALE DI PEDIATRIA. La pratica clinica - Per la formazione di studenti di medicina e chirurgia e specializzandi in pediatria- Autori Zuccotti-Giovannini, Edizione Esculapio 2015

4) Capitolo "Mitochondrial genes and neurodegenerative disease"
pp.81-106
(C. Viscomi, **A. Ardissone**, M. Zeviani) MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION IN NEURODEGENERATIVE DISORDERS
Edizioni: Springer, January 2016

5) Chapter 33: Disorders of niacin, NAD and panthotenate metabolism
(Anna Ardissone, Daria Diodato, Ivano Di Meo, Valeria Tiranti)
Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-up of Inherited Metabolic Diseases
2nd Edition–Springer–Heidelberg 2019

Attività editoriale

- revisore per le seguenti riviste scientifiche peer review
European Journal of Medical Genetics (2014)
Journal of Medical Genetics (2017)
Orphanet Journal Rare Disorders (2018)
Neurological Sciences (2019)
-Membro dell'Editorial board (Review Editor) per la rivista Frontiers in Neurology, sezione Neurogenetics

Progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche osservazionali o interventzionali

CURRICULUM VITAE

1) Co-investigatore nello studio osservazionale internazionale "NPC Registry (Niemann-Pick Type C Disease Registry)", sponsorizzato da Actelion Pharmaceuticals; dal 3/2014 al 11/2017

2) Principal investigator nello studio osservazionale "A prospective non-therapeutic study in patients diagnosed with Niemann-Pick disease type C in order to characterise the individual patient disease profile and historic signo-symptomatology progression pattern"
sponsorizzato da Orphazyme ApS, studio attivo dal 11/2015 al 1/2018

3) Co-investigatore nello studio osservazionale no profit, "NPDR: An International Rare Diseases Registry For Niemann-Pick Disease Type A, B And C", studio attivo dal 11/2015

4) Principal investigator del progetto "Encefalopatie Mitocondriali in età infantile: definizione di nuovi fenotipi", nell'ambito dei progetti di ricerca corrente, presso Fondazione IRCCS "C.Besta", anno 2016-2017-2018

5) Principal investigator del progetto di ricerca corrente "Caratterizzazione fenotipica e genetico-molecolare delle Encefalopatie Mitocondriali associate a difetto del Complesso Piruvico Deidrogenasi", nell'ambito dei progetti di ricerca corrente presso Fondazione IRCCS "C.Besta", anno 2016-2017

6) Co Principal Investigator del progetto dal titolo "Phenylbutyrate Therapy in Mitochondrial Diseases with lactic acidosis: an open label clinical trial in MELAS and PDH deficiency patients" (PI dssa Lamperti UOC Neurogenetica della Fondazione IRCCS "C.Besta") vincitore del bando Ricerca finalizzata 2016 del Ministero della Salute, nella sezione Ricerca ordinaria

7) Sub-investigatore dello studio clinico profit "Studio osservazionale sulla storia naturale di pazienti pediatriche con insorgenza precoce di gangliosidosi GM1, GM2 o malattia di Gaucher tipo 2"
Sponsorizzato da Idorsia Pharmaceuticals

8) Principal Investigator dello studio interventzionale profit "A multicenter, multinational, randomized, double-blind, placebo-controlled study to assess the efficacy, pharmacodynamics, pharmacokinetics, safety, and tolerability of venglustat in late-onset GM2 gangliosidosis (Tay-Sachs disease and Sandhoff disease) together with a separate basket for juvenile/adolescent late-onset GM2 gangliosidosis and ultra-rare diseases within the same and similar glucosylceramide-based sphingolipid pathway"
Sponsorizzato da Sanofi

CURRICULUM VITAE

Organizzazione di corsi e convegni di carattere scientifico a livello nazionale e internazionale

- Segreteria scientifica del XXIX Corso di aggiornamento "Neuropatie genetiche e infiammatorie in età pediatrica: update clinico-diagnostico-terapeutico" Milano, 20-22 marzo 2017
- Responsabile scientifico del Convegno "Uno, nessuno, centomila: unicità ed eterogeneità delle Malattie Mitocondriali", Milano 10 Aprile 2017
- Membro del comitato scientifico del 7° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali organizzato dall'Associazione Mitocon onlus, tenutosi a Milano il 22-24 settembre 2017
- Responsabile scientifico del Convegno "Malattia di Niemann-Pick C: dalla clinica al laboratorio. Up-date su una patologia degenerativa potenzialmente trattabile", Milano 15 dicembre 2017
- Membro del comitato scientifico del 8° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali organizzato dall'Associazione Mitocon onlus, tenutosi a Roma il 24-26 maggio 2018
- Membro del comitato organizzatore della conferenza "TOWARDS THE FUTURE OF BRAIN RESEARCH Besta Young Researchers' International Conference" in occasione del centenario della fondazione dell'Istituto Besta, 27-28 settembre 2018 Milano
- Coordinatore organizzativo dei Seminari di NPI- Fondazione IRCCS Besta
- Responsabile scientifico del convegno "Adrenoleucodistrofia e Adrenomieloneuropatia: update clinico-diagnostico e terapeutico" Milano, 27 Settembre 2019

Partecipazione ad attività di network a livello nazionale e internazionale

- Network italiano di studio delle malattie mitocondriali
- Gruppo italiano di studio sulla malattia di Niemann Pick C
- Gruppo italiano di studio sulle Gangliosidosi GM1
- Membro del SDH work group (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26642834>)
- Membro del Cerebral Calcification International Study Group (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6094574/>)
- Partner del GENOMIT, Network internazionale di studio delle malattie mitocondriali <http://genomit.eu/genomit-partners-1/foundation-neurological-institute-c-besta/>
- Healthcare professional partner nell' ERN – European Reference Networks, Rare Neuromuscular Diseases
- Healthcare professional partner nell' ERN – European Reference Networks, Rare Neurological Diseases
- Membro del "Mitochondrial Diseases Gene Curation Expert

CURRICULUM VITAE

	<p>Panel” https://clinicalgenome.org/affiliation/40027/</p> <ul style="list-style-type: none">• Membro dell’ European Academy of Neurology Scientific Panel Child neurology junior <p><u>Partecipazione a Comitati Medico-Scientifici di Associazioni di Malattie Neurologiche rare</u></p> <p>1) Membro del Comitato Medico Scientifico dell’ Associazione Italiana Niemann Pick Onlus</p> <p>2) Membro del Comitato Medico Scientifico dell’ Associazione Luigi Comini Onlus per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali ed infantili</p>
--	---

Milano 6 febbraio 2020

