



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI VERONA

**DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA VITA E DELLA RIPRODUZIONE**

Direttore: Prof. Pier Franco Pignatti

Prot. n. 13161  
Tit. VII/5

Verona, 26 FEB. 2015

Spett.le  
Direzione Risorse Umane  
Area Personale Docente e Rapporti con l'AOUI di Verona  
U.O. Personale Docente

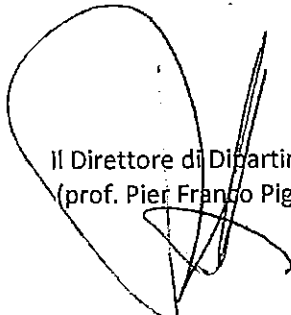
e p. c. Al Presidente  
Scuola di Medicina e Chirurgia  
Prof. Alfredo Guglielmi

LORO SEDI

**OGGETTO:** Passaggio del prof. Simonati al SSD MED/39 – Neuropsichiatri Infantile – estratto del verbale del Consiglio di Dipartimento del 24/02/15

Si trasmette l'estratto del verbale in cui il Consiglio di Dipartimento, nella seduta del 24/02/2015, ha approvato all'unanimità la richiesta di passaggio al SSD MED/39 Neuropsichiatria Infantile del prof. Alessandro Simonati.

Cordiali saluti.



Il Direttore di Dipartimento  
(prof. Pier Franco Pignatti)

All.: c.s.



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI VERONA

DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA VITA E DELLA RIPRODUZIONE

VERBALE DELLA RIUNIONE DEL CONSIGLIO DI DIPARTIMENTO

24 FEBBRAIO 2015

Oggi, in Verona, presso l'Auletta della Sezione di Biologia e Genetica presso gli Istituti Biomedici, alle ore 13.00 sono convenuti i sotto indicati Signori, componenti il Consiglio del Dipartimento di Scienze della Vita e della Riproduzione:

	NOMINATIVO	PRESENTE	ASSENTE
PA	ANTONIAZZI FRANCO	P	
PA	BERTOLDI MARIARITA	P	
TA	BITONDO ROSA		AG
R	BODINI ALESSANDRO		AG
R	BOMBIERI CRISTINA	P	
PO	BONER ATTILIO	P	
TA	CAMILOT MARTA		A
R	CANTALUPO GAETANO	P	
TA	CARCERERI DE PRATI ALESSANDRA		A
R	CELLINI BARBARA	P	
R	CHIARINI ANNA MARIA	P	
R	DAL PRA' ILARIA PIERPAOLA	P	
DV	DALLA BERNARDINA BERNARDO	P	
Rtd	DANESE ELISA		AG
R	DARRA FRANCESCA	P	
R	DELL'ORCO DANIELE	P	
R	DONADELLI MASSIMO	P	
PO	FRANCHI MASSIMO PIERGIUSEPPE	P	
R	GAUDINO ROSSELLA		AG
R	GOMEZ MACARENA	P	
R	GOTTE GIOVANNI	P	
SA	GUIDI ELISABETTA	P	
PO	GUIDI GIAN CESARE	P	
R	LIBOI ELIO MARIA		A
Rtd	LIEVENS PATRICIA	P	
TA	LORENZI PAMELA	P	
PA	MAFFEIS CLAUDIO	P	
PA	MALERBA GIOVANNI	P	
R	MARIOTTO SOFIA GIOVANNA	P	
PA	MENEGAZZI MARIA VITTORIA	P	
PA	MONTAGNANA MARTINA	P	
PO	MOTTES MONICA	P	
PA	PADOVANI EZIO MARIA		A
PO	PALMIERI MARTA	P	
TA	PATUZZO CRISTINA	P	
PO	PIACENTINI GIORGIO	P	

IL SEGRETARIO  
(Dott. Elisabetta Guidi)

IL DIRETTORE  
(Prof. Pier-Franco Pignatti)



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI VERONA

DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA VITA E DELLA RIPRODUZIONE

VERBALE DELLA RIUNIONE DEL CONSIGLIO DI DIPARTIMENTO

24 FEBBRAIO 2015

TA	PIAZZA MICHELE		AG
PA	PIETROBELLI ANGELO	P	
DD	PIGNATTI PIER FRANCO	P	
PA	RAFFAELLI RICCIARDA	P	
PA	ROMANELLI MARIA GRAZIA	P	
PA	SALVAGNO GIAN LUCA	P	
R	SANGALLI ANTONELLA	P	
PA	TRABETTI ELISABETTA	P	
PA	TURCO ALBERTO		AG
TA	VARLIEN ANTONIETTA		AG
R	ZAFFANELLO MARCO		AG
PA	ZANCONATO GIOVANNI		A
R	ZATTI NICOLETTA		AG
PA	ZIPETO DONATO	P	

P: PRESENTE - AG: ASSENTE GIUSTIFICATO - A: ASSENTE

Riferimenti:

DD	Direttore di Dipartimento	R	Ricercatore - Rtd: Ricercatore a tempo determinato
DV	Direttore Vicario del Dipartimento	SA	Segretario Amministrativo di Dipartimento
PO	Professore Ordinario	TA	Rappresentante del Personale Tecnico-Amministrativo
PA	Professore Associato	D	Rappresentante dei Dottorandi

*Presiede il Direttore del Dipartimento, prof. Pier Franco Pignatti, che riconosce valida la seduta e la dichiara aperta alle ore 13.00. Esercita le funzioni di Segretario verbalizzante la Dott.ssa Elisabetta Guidi.*

*Le decisioni adottate nella presente seduta hanno effetto immediato. Il testo formale e definitivo del verbale sarà approvato in una seduta successiva.*

**ORDINE DEL GIORNO**

L'ordine del giorno inviato via e-mail, nota prot. 8219 del 06/02/2015, e integrato come da nota prot. 10980 del 19/02/2015 risulta il seguente:

1. Comunicazioni.
2. Approvazione verbale della seduta precedente.
3. Ratifica provvedimenti d'urgenza.

IL SEGRETARIO  
(Dott. Elisabetta Guidi)

IL DIRETTORE  
(Prof. Pier Franco Pignatti)



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI VERONA

DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA VITA E DELLA RIPRODUZIONE

VERBALE DELLA RIUNIONE DEL CONSIGLIO DI DIPARTIMENTO

24 FEBBRAIO 2015

4. Valutazione dell'attività didattica e scientifica del dott. Daniele Dell'Orco – Ricercatore non confermato per il Settore Scientifico Disciplinare BIO/10 - per la conferma in ruolo.\*  
(\*delibera da assumere a maggioranza assoluta dei soli professori ordinari, associati e ricercatori)
5. Domanda di passaggio a SSD MED/39 del prof. Alessandro Simonati.
6. Programmazione triennale personale docente (2014-2016).
7. Proroga contratti di ricercatore a tempo determinato tipo "Junior".  
(\*delibera da assumere a maggioranza assoluta dei soli professori ordinari, associati)
8. Programmazione attività didattica a.a. 2015/2016.
9. Parere sull'adesione del Dipartimento al Master di II livello in Epilettologia organizzato dall'Università di Ferrara.
10. Nomina Referenti per la Sicurezza del Dipartimento e approvazione piani di emergenza.
11. Nomina commissione per rinnovo borsa di ricerca.
12. Donazioni, contributi, contratti.
13. Variazioni di budget, ripartizioni per prestazioni a pagamento.
14. Scarichi inventariali.
15. Varie ed eventuali.

- OMISSIS -

#### 5. DOMANDA DI PASSAGGIO A SSD MED/39 DEL PROF. ALESSANDRO SIMONATI.

Il Direttore informa il Consiglio che, come già anticipato nel Consiglio di Dipartimento del 10/12/2014, il prof. Alessandro Simonati in servizio presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento, ha inviato formale richiesta con lettera datata 5/01/15 (ns prot. 312 del 08/01/15), per passare dal Settore Scientifico Disciplinare MED/26 Neurologia al settore MED/39 Neuropsichiatria Infantile.

Sulla base del regolamento che disciplina la "Procedura per il passaggio ad altro settore concorsuale e ad altro settore scientifico disciplinare dei professori e ricercatori dell'Università di Verona", il Dipartimento di afferenza del Settore Scientifico Disciplinare delibera sulla domanda con riferimento al profilo didattico e scientifico del docente e all'adeguata qualificazione nel settore scientifico – disciplinare di destinazione, tenuto conto delle linee di ricerca di interesse del Dipartimento e dei carichi didattici riferibili ai settori scientifico-disciplinari interessati.

Il Consiglio di Dipartimento aveva già nominato una commissione composta dai proff. Bernardo Dalla Bernardina, Attilio Boner e Massimo Franchi allo scopo di esprimere il proprio parere a riguardo.

IL SEGRETARIO  
(Dott. Elisabetta Guidi)

IL DIRETTORE  
(Prof. Pier Franco Pignatti)



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI VERONA

**DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA VITA E DELLA RIPRODUZIONE  
VERBALE DELLA RIUNIONE DEL CONSIGLIO DI DIPARTIMENTO**

**24 FEBBRAIO 2015**

La commissione ha fatto pervenire al Direttore di Dipartimento il verbale della riunione del 03/02/2015 con cui ha deliberato quanto segue: "Dopo un'attenta valutazione del Curriculum Vitae e dell'attività scientifica e didattica del prof. Alessandro Simonati, la Commissione riscontra che in particolare negli ultimi anni l'attività didattica e di ricerca riguarda tematiche coerenti con il SSD MED/39 Neuropsichiatria Infantile ed esprime pertanto parere favorevole al passaggio a tale settore da parte del medesimo prof. Simonati".

Il Direttore fa presente che nella lettera del prof. Simonati era presente anche la richiesta di poter continuare ad afferire al Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento. Se si accoglie questa richiesta bisogna far presente che la sede amministrativa della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile deve rimanere presso il Dipartimento.

Il Consiglio approva all'unanimità il passaggio del prof. Simonati al SSD MED/39 Neuropsichiatria Infantile e approva la richiesta di continuare ad afferire al Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento e delibera la permanenza della sede amministrativa della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile presso il Dipartimento di Scienze della Vita e della Riproduzione.

- OMISSIS -

*Non essendovi altro da discutere, la seduta viene tolta alle ore 14.30.*

**Letto, approvato, sottoscritto.**

IL SEGRETARIO  
(Dott. Elisabetta Guidi)

IL DIRETTORE  
(Prof. Pier.Franco Rignatti)



**UNIVERSITA' degli STUDI di VERONA**  
**Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento**

5 gennaio 2015

Al

Professor Pier Franco Pignatti  
Direttore del Dipartimento di Scienze  
della Vita e della Riproduzione  
Università degli Studi di Verona

Professor Nicola Sartor  
Rettore Magnifico  
Università degli Studi di Verona

Professoressa Marina Bentivoglio  
Direttrice del Dipartimento di Scienze  
Neurologiche e del Movimento  
Università degli Studi di Verona

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI VERONA - Ufficio di Registrazione		
Anno VII 5 Fascicolo		
N 312		08 GEN. 2015
UOR	CC	RPA
Dip. SC.VITA	MR/DC1	
Dip. SC.NEUR.		

Prof. Pignatti  
Prof. ssa Bentivoglio  
D3(FFO) D3(ARF) D3(ARF)  
Dott. ssa Stivestri  
Dott. Micheloni  
Pro-Rettore Vicario

Il sottoscritto Alessandro Simonati, professore associato di Neurologia presso questo Ateneo, e afferente al Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento, chiede venga dato inizio alla procedura per il passaggio dal SSD 26 Neurologia al SSD 39 Neuropsichiatria Infantile, ai sensi del DM 336/2011 in applicazione dell'art 15 della legge 240/2010 e s.m.i..

I motivi della richiesta nascono da una serie di considerazioni sullo stato della Neuropsichiatria Infantile della nostra Università.

L'Università di Verona è l'unica sede regionale della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile. Allo stato attuale il prossimo pensionamento del professor Dalla Bernardina non potrà essere seguito dalla chiamata di un docente già in servizio presso questa Università, in quanto non vi sono abilitati a coprire il ruolo di professore di I e/o II fascia della disciplina. La nomina di un professore associato potrà garantire la copertura dei molteplici impegni didattici attribuiti al SSD MED39 presso diversi corsi di laurea e soprattutto presso la Scuola di Specializzazione.

Per quel che riguarda il profilo del richiedente, da oltre 20 anni svolgo attività nell'ambito delle neuroscienze dello sviluppo e, come si evince dall'allegato CV, ho maturato negli anni esperienza didattica, scientifica ed assistenziale nella disciplina. Il passaggio al SSD MED39 eviterà agli studenti di Medicina, che avranno il sottoscritto come relatore della loro tesi di Laurea, una possibile penalizzazione nella competizione nazionale per l'accesso alla Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, non essendosi laureati con un docente dello specifico settore disciplinare. Qualora questa mia domanda venisse accolta, è mia intenzione continuare ad afferire al Dipartimento di Scienze Neurologiche e della Visione ove si è realizzata in questi anni la mia attività scientifica.

Con piacere, mi rendo disponibile ad illustrare alle signorie loro ed ai colleghi del Dipartimento di Scienze della Vita e della Riproduzione questa mia richiesta, in uno spirito di piena collaborazione, nel comune intento di un sostegno della disciplina Neuropsichiatria Infantile del nostro Ateneo.

Ringraziando per l'attenzione, porgo distinti saluti

Alessandro Simonati

## CURRICULUM VITAE

professor Alessandro Simonati

NOME	Alessandro Simonati
DATA di NASCITA	11 dicembre 1951
LUOGO di NASCITA	Verona, Italia
NAZIONALITA'	Italiana
RESIDENZA	Verona Via Giardino Giusti 15a
LAVORO	Università degli Studi di Verona Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento- Sezione di Neurologia Policlinico GB Rossi P.le LA Scuro 10 37134 Verona Italy
POSIZIONE	Professore Associato di Neurologia
telefono	00390458124285/6625
fax	0039054812
email	alessandro.simonati@univr.it

## CURRICULUM STUDIORUM

1970	Diploma di Maturità Classica Liceo Classico Statale "Scipione Maffei" Verona
1970-76	Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Padova
1976	Laurea in Medicina e Chirurgia
1976-80	Scuola di Specializzazione in Neurologia Università degli Studi di Padova in Verona
1980	Specializzazione in Neurologia
1983-87	Scuola di Specializzazione in

1987

Neuropsichiatria Infantile  
Università degli Studi di Firenze  
Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile

#### PERIODI DI STUDIO ALL'ESTERO

1981-82

Research Fellow at Applied Neurobiology Unit  
Institute of Neurology Queen Square  
London, UK

1988-90

Visiting Scientist at Section of Neuroanatomy  
Yale University School of Medicine  
New Haven, CT  
USA

#### ATTIVITA' ASSISTENZIALE e POSIZIONI LAVORATIVE

1980-1984

Borsista Regione Veneto presso il CRAS  
Malattie Neuromuscolari, sede di Verona

1984-1990

Dirigente Medico di I Livello di ruolo a tempo  
pieno presso il reparto della Clinica Neurologica  
dell'Università degli Studi di Verona

1990-1997

Dirigente Medico di I Livello di ruolo a tempo  
pieno - Aiuto Corresponsabile del Servizio di  
Neuropatologia aggregato alla Clinica Neurologica  
dell'Università degli Studi di Verona

1998 a tutt'oggi

Professore Associato di Neurologia  
Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento-Sezione di  
Neurologia Università degli Studi di Verona

1993-2000

attività organizzativa medica del Day Hospital della Clinica  
Neurologica dell'Università degli Studi di Verona

dal 2000 ad oggi

responsabile medico del Servizio di Neuropsichiatria Infantile  
aggregato alla UOC Neurologia B dell'AOUI-Verona;  
responsabile del Laboratorio di Ricerca e Diagnosi di Neuropatologia  
dello Sviluppo del Servizio di Neuropatologia dell'AOUI-Verona

#### ATTIVITA' SCIENTIFICA

##### Principali Ambiti di Interesse

Ontogenesi del SNC Umano e Sindromi Malformative;



Sindromi Degenerative del Sistema Nervoso con Interessamento Centrale e Periferico ad esordio infantile;

Meccanismi Patogenetici delle Malattie Lisosomiali del SNC (in particolare le Ceroidolipofuscinosi Neuronal);

Disturbi Precoci dello Sviluppo.

#### Progetti di Ricerca e Finanziamenti

1983-1992: membro di Unità Locali afferenti a Progetti Nazionali finanziati con fondi MPI/MIUR

1998-2001: membro di Unità Locali afferenti a Progetti Nazionali finanziati con fondi MURST

1991-1999: responsabile di sotto-progetti annuali finanziati con fondi MURST-60%

1998: titolare di progetto annuale finanziato con fondi per la Ricerca Sanitaria Finalizzata della Regione Veneto

2000-2008: titolare di progetti annuali finanziati con fondi MURST

2005: titolare di progetto annuale finanziato dal Consorzio per gli Studi Universitari in Verona; responsabile di un sottoprogetto di un progetto biennale finanziato dalla Fondazione CARIVR

2006: titolare di progetto biennale finanziato dalla Fondazione CARIVR

2007: titolare di progetto biennale finanziato dalla Fondazione Mastroto

2011: responsabile di Unità di Ricerca del Progetto triennale DEM-CHILD #281234 finanziato dal European Union Seventh Framework Programme

#### Principali Progetti Collaborativi

- *Genetic Studies of Peripheral Neuropathy with or without Agenesis of the Corpus Callosum*, (responsabile il professor Guy Rouleau, Department of Neurology, Mc Gill University Montreal General Hospital Research Institute, Montreal, Quebec, Canada); identificazione del gene responsabile della sindrome di Andermann (MIM 218000).

- *Human INAD Gene Identification* (responsabile, il professor Susan Hayflick, Oregon Health & Science University, Portland, OR, USA); identificazione di uno dei geni coinvolti nella patogenesi della Distrofia Neuro-assonale Infantile (MIM 256600).

- Caratterizzazione dei fenotipi della *sindrome di Alpers*, secondaria a mutazioni del gene *POLGA* (con il dr Zeviani - Istituto Neurologico C Besta, Milano);

- *Malformazioni Congenite del Cervelletto e del Tronco Encefalico* (coordinatore dr.ssa Valente - Istituto Mendel, Roma);

#### Attività nell'Ambito delle Ceroidolipofuscinosi Neuronal

- *Rare Neuronal Ceroid Lipofuscinosis Gene Consortium*, ricerca di geni in casi di ceroidolipofuscinosi da difetto genico non determinato; studio dei meccanismi patogenetici di forme geneticamente definite ad esordio in età evolutiva (coordinatore Sara Mole, University College, London UK);

- *International NCL Registry*, (coordinatore prof Alfred Kohlschutter, Hamburg, Germany; membro dello Steering Committee);

- *CLN Network (CLNet)*; coordinatore della rete nazionale di medici e ricercatori impegnati nello studio delle ceroidolipofuscinosi; responsabile del database nazionale delle CLN).

collaborazioni in atto:

- dr Angela Schulz, Dept Paediatrics, Univ Med Centre, Hamburg, Germany: Registro Internazionale NCL;

- prof Anu Jalanko, Public Health Genomics Unit, Biomedicum, Helsinki, Finland: studi di proteomica su modelli di IPS di Ceroidolipofuscinosi

- prof Massimo Delledonne, Centro di Genomica Funzionale dell'Università di Verona: studi di trascrittomica (RNA-Seq) su modelli cellulari di Ceroidolipofuscinosi

Membro del Consiglio Direttivo e del Comitato Scientifico di A-NCL (Associazione Nazionale delle Famiglie di Pazienti affetti da Ceroidolipofuscinosi Neuronale)

#### Società Scientifiche

- Associazione Italiana di Neuropatologia e Neurobiologia Clinica (membro del Consiglio Direttivo: 1985-86 e 1993-96; Presidente: 2005-06)
- EuroCNS (confederazione Società di Neuropatologia; councillor dal 2009);
- International Neuropathology Society
- Società Italiana di Neurologia;
- European Paediatric Neurology Society;
- International Child Neurology Association.

#### ATTIVITA' DIDATTICA

Università degli Studi di Verona

#### Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia

- Docente di Neurologia del Corso Integrato di Neurologia
- Titolare di Corsi Elettivi
- Relatore di Tesi di Laurea

#### Scuole di Specializzazione

- Professore a Contratto delle Scuole di Specialità di Neurologia, Neuropatologia e Neuropsichiatria Infantile per gli anni accademici 1987/1988-1996/97
- Scuola di Specialità di Neurologia (v.o.)  
Professore di Neurologia Pediatrica anni accademici 1997/98 - 2010/11  
Professore di Neuropsichiatria Infantile anni accademici 2002/03 - 2010/11
- Scuola di Specialità di Neurologia (n.o.)  
Professore di Neurologia
- Scuola di Specialità di Neuropsichiatria Infantile (v.o.)  
Professore di Neurologia anni accademici 1997/98 - 2010/11
- Scuola di Specialità di Neuropsichiatria Infantile (n.o.)  
Professore di Neurologia (Disciplina Specifica)
- Scuola di Medicina Fisica e Riabilitativa (v.o.)  
Professore di Neuropsichiatria Infantile anni accademici 2002/03 - 2009/10
- Scuola di Medicina Fisica e Riabilitativa (n.o.)  
Professore di Neurologia
- Scuola di Specialità Pediatria (n.o.)  
Professore di Neurologia
- Scuola di Specialità di Cardiocirurgia (n.o.)

## Professore di Neurologia

### Dottorato di Ricerca

- Membro del Collegio dei Docenti del Dottorato di Neuroscienze dall'anno accademico 1998/99 a tutt'oggi
- insegnamento: patologia cellulare del SNC;
- Membro Eletto della Scuola di Dottorato di Scienze Ingegneria Medicina
- Supervisore di Tesi di Dottorato

### Laurca Magistrale in Scienze Riabilitative delle Professioni Sanitarie

insegnamento: Metodologia della Ricerca Applicata

### Laurea in Tecnica della Riabilitazione Psichiatrica

insegnamento: Neurologia e Neuropatologia

### Corso di Laurea in Ostetricia

Corso di integrato di Scienze Umane, insegnamento: Neuropsichiatria Infantile, anni accademici 2002/03 – 2006/07

### Corsi CME Europei

2006 Euro CNS course on Developmental Neuropathology, Oxford, UK

2011 Euro CNS Course on Developmental Neuropathology, Amsterdam, NL

### Elenco delle Pubblicazioni in extenso

1. Sorgato MC, Simonati A, Garbin L, Pagura C, Marzotto A, Galzigna L 1974 Physicochemical characters of a ribonucleoprotein fragment extracted from rat brain, and their modification due to either environmental or chemical influence. Chem-Biol Interactions 9: 435-443
2. Cassin A, Meneghini R, Nardelli E, Pampanin A, Simonati A, Steffenoni S, Terzian H (1976): La nostra esperienza nel mondo della droga. Fogli di Informazione n. 30: 173-176
3. Cassin A, Meneghini R, Nardelli E, Pampanin A, Simonati A, Steffenoni S, Terzian H (1976): Appunti sulle droghe e sulle intossicazioni di massa. Fogli di Informazione n. 30: 177-181
4. Cassin A, Meneghini R, Nardelli E, Pampanin A, Simonati A, Steffenoni S, Terzian H (1976): L'alcoolismo e le droghe. Fogli di Informazione n. 30: 182-187
5. Rizzuto N, Terzian H, Simonati A 1977 Polineuropatia da collanti. Contributo istologico ed ultrastrutturale. Riv Infort Malat Profess 64: 259-264
6. Simonati A, Terzian H, Rizzuto N 1977 Neuropatia sperimentale da acrilamide. Studio istologico ed ultrastrutturale. Riv Pat Nerv Ment 98: 213-227
7. Martinelli P, Pazzaglia P, Montagna P, Coccagna G, Rizzuto N, Simonati A, Lugaresi E 1978 Stiff-man syndrome associated with nocturnal myoclonus and epilepsy. J Neurol Neurosurg Psychiatr 41: 458-462
8. Perbellini L, De Grandis D, Semenzato F, Rizzuto N, Simonati A 1978 An experimental study on the neurotoxicity of n-hexane metabolites: hexanol-1 and hexanol-2. Toxicol appl Pharmacol 46: 421-427
9. Simonati A, Mazza C, Rizzuto N 1981 An unusual case of meningeal gliomatosis. Acta Neuropathol (Berl), Suppl VII: 97-100
10. Simonati A, Vio M, Iannucci AM, Bricolo A, Rizzuto N 1981 Lumbar epidural Ewing sarcoma. Light and electron microscopic investigation. J Neurol 225: 67-72
11. Cangiano A, Lutzemberger L, Rizzuto N, Simonati A, Rossi A, Toschi G 1981 Neurotoxic effects of 2,5-hexanedione in rats: early morphological and functional changes in nerve fibres and neuromuscular junctions. Neurotoxicology 2: 25-32
12. Simonati A, Vio M, Iannucci AM, Toso V, Morello F, Rizzuto N 1981 Gliomatosis cerebri diffusa. A case report. Acta Neuropathol (Berl) 54: 311-314

13. Fenzi F, Simonati A, Nardelli E, Novelli P, Gializzo-Rizzuto S, Rizzuto N 1982 Congenital toxoplasmosis: histological and ultrastructural study. *Ital J Neurol Sci* 3: 49-58
14. Vio M, Bianconi C, Simonati A, Maroldi R 1982 La tomografia computerizzata nella diagnostica delle paralisi cerebrali infantili. *Gior Neuropsich Eta' Evol* 1: 67-77
15. Rossi A, Simonati A, Rizzuto N, Toschi G 1982 Neurotoxic action of 2,5-hexanedione on the autonomic nervous system: ultrastructural and functional alterations in the rat sympathetic superior cervical ganglion. *Brain Research* 243: 373-377
16. Simonati A, Rizzuto N, Cavanagh JB 1983 The effects of 2,5 hexanedione on axonal regeneration after nerve crush in the rat. *Acta Neuropathol (Berl)* 59: 216-224
17. Simonati A, Bricolo A, Vio M, Rizzuto N 1983 Choroid plexus papilloma of the cerebello-pontine angle. A report of four cases. *Neurochirurgia* 26: 89-92
18. Simonati A, Cavanagh JB 1984 Changes in terminal sprout formation in rat sternocostalis muscle during chronic intoxication with 2,5-hexanedione. *Muscle and Nerve* 7: 355-361
19. Rizzuto N and Simonati A 1985 Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. *Int J Tiss Reac* 7: 521-526
20. Rizzuto N, Simonati A 1985 Le neuropatie genetiche. Inquadramento fisiopatologico e clinico. *Fed Med* 38: 1189-1208
21. Simonati A, Laverda AM, Rizzuto N 1986 Multicystic encephalomalacia associated with symmetrical necrotizing brain stem lesions in an infant: a case report. *Clin Neuropathol* 5: 139-145
22. Simonati A e Rizzuto N 1986 Neuropatie genetiche. *Quad Neuropatol* 1: 27-50
23. Rizzuto N, Moretto G, Monaco S, Simonati A, Salviati A 1988 La biopsia di nervo periferico. Indicazioni, metodiche e principali quadri patologici. *Riv Neurol* 58: 89-92
24. Federico A, Dotti MT, Malandrini A, Guazzi GC, Hayek G, Simonati A, Rizzuto N, Toti P 1988 Cerebro-ocular dysplasia and muscular dystrophy: report of two cases. *Neuropediatrics* 19: 109-112
25. Simonati A, Rizzuto N 1988 Blood lymphocytes in Neuronal Ceroid Lipofuscinosis. *Ital J Neurol Sci* 9: 249-254

26. Monaco S, Ferrari S, Moretto G, Salviati A, Simonati A, Rizzuto N 1988 La guaina mielinica causa di neuropatia. Identificazione delle radicolonevriti demielinizzanti. *Doctor* 6: 94-98
27. Fenzi F, Corradi M, Rinaldi E, Benedetti MD, Simonati A, Rizzuto N 1991 Effects of pulsed electromagnetic fields on nerve regeneration: an experimental study in the rat. *Neuro-Orthopedics* 11: 69-74.
28. Rizzuto N and Simonati A 1993 Peripheral nerve allograft for nerve repair. *Crit Rev Neurosurg* 3: 247-253
29. Fenzi F, Simonati A, Crosato, Ghersini L, Rizzuto N 1993 Clinical features of Klein-Levin syndrome with localized encephalitis. *Neuropediatrics* 24:292-295
30. Simonati A, Colamaria V, Bricolo A, DallaBernardina B, Rizzuto N 1994 Microgyria associated with Sturge-Weber angiomatosis. *Child's Nerv Syst* 10:392-395
31. Gruppo Italiano di Studio della Neurofibromatosi 1995 Protocollo assistenziale di minima della Neurofibromatosi tipo 1 (NF1). *Giorn Neuropsich Eta' Evolut* 2:143-148
32. Beltramello A, Cerini R, Ternullo S, Cordopatri D, Vitale I, Simonati A, Manfredi M 1996 Anatomia normale del lobo temporale:approccio morfologico mediante studio per immagini. *Boll Lega It Epil* 95/96:65-68
33. Campani D, Bracco L, Marcon G, Simonati A, Rizzuto N, Piccini C, Amaducci L 1996 La valutazione neuropatologica nella malattia di Alzheimer (AD):correlazioni con il quadro clinico ed analisi delle problematiche. *Riv Ital Neurosci* 1:52-53
34. Bertolasi L, Priori A, Tomelleri G, Bongiovanni LG, Fincati E, Simonati A, DeGrandis D, Rizzuto N 1997 Botulinum toxin treatment of muscle cramps:A clinical and neurophysiological study. *Ann Neurol* 41:181-186
35. Simonati A, Rosso T, Rizzuto N 1997 DNA fragmentation in normal development of the human central nervous system: a morphological study during corticogenesis. *Neuropathol Appl Neurobiol* 23:203-211
36. Simonati A, Dalla Bernardina B, Colombari R, Rizzuto N 1997 Ponto-cerebellar hypoplasia with dystonia:clinico-pathological findings in a sporadic case. *Child's Nerv Syst* 13:642-647
37. Fabrizi GM, Simonati A, Morbin M, Cavallaro T, Taioli F, Benedetti MD, Edomi P, Rizzuto N 1998 Clinical and pathological correlations in CMT1A with 17p11.2 duplication. A cross-sectional morphometrical and immunohistochemical study in 20 cases. *Muscle and Nerve* 21:869-877

38. Simonati A, Battistella PA, Guariso G, Clementi M, Rizzuto N 1998 Celiac disease associated with peripheral neuropathy in a child: a case report. *Neuropediatrics* 29:155-158
39. Sbarbati A, Marzola P, Simonati A, Nicolato E, Osculati F 1998 High field-magnetic resonance imaging of the developing human brain from the 10th to the 16th week of gestational age. *Acta Anat* 163:39-46
40. Fabrizi GM, Cavallaro T, Morbin M, Simonati A, Taioli F, Rizzuto N 1999 Novel mutation of the P0 extracellular domain causes a Dejerine-Sottas syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 66:386-389
41. Simonati A, Fabrizi GM, Pasquinelli A, Taioli F, Cavallaro T, Morbin M, Marcon G, Papini M, Rizzuto N 1999 Congenital hypomyelination neuropathy with Ser72Leu substitution in PMP22. *Neuromusc Dis* 9:257-261
42. Simonati A, Tosati C, Rosso T, Piazzola E, Rizzuto N 1999 Cell proliferation and death: Morphological evidence during corticogenesis in the developing human brain. *Micr Res Tech* 45:341-352
43. Simonati A, Trevisan C, Salviati A, Rizzuto N 1999 Neuroaxonal Dystrophy with dystonia and pallidal involvement. *Neuropediatrics* 30:151-154
44. Fabrizi GM, Cavallaro T, Taioli F, Orrico D, Morbin M, Simonati A, Rizzuto N 1999 Myelin uncompaction in Charcot-Marie-Tooth neuropathy Type 1A with a point mutation of PMP22. *Neurology* 53:846-851
45. Fabrizi GM, Taioli F, Cavallaro T, Rigatelli F, Simonati A, Mariani G, Perrone P, Rizzuto N 2000 Focally folded myelin in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1B with Ser49Leu in the myelin protein zero. *Acta Neuropath* 100:299-304
46. Tessa A, Simonati A, Tavoni A, Bertini E, Santorelli FM 2000 A novel nonsense mutation (Q509X) in three Italian Late infantile neuronal ceroid-lipofuscinosis children. *Hum Mut on line* 15:577
47. Simonati A, Rizzuto N 2000 Neuronal Ceroidlipofuscinoses: Pathological features of bioptic specimens in 28 patients. *Neurol Sci* 21:863-870
48. Simonati A, Santorum E, Tessa A, Polo A, Simonetti F, Dalla Bernardina B, Santorelli FM, Rizzuto N 2000 A CLN2 nonsense mutation is associated with severe caudate atrophy and dystonia. *Neuropediatrics* 31:199-201

49. Fabrizi GM, Simonati A, Taioli F, Cavallaro T, Ferrari M, Rigatelli F, Pini A, Mostacciolo ML, Rizzuto N 2001 PMP22 related congenital hypomyelination neuropathy.  
J Neurol Neurosurg Psychiatr 70:123-125
50. Zortea M, Vettori A, Trevisan CP, Bellini S, Vazza G, Armani M, Simonati A, Mostacciolo ML 2002 Genetic mapping of a susceptibility locus for disc herniation and spastic paraplegia on 6q23.3-q24.1.  
J Med Genet 39:387-390.
51. Simonati A, Fabrizi GM, Taioli F, Polo A, Cerini R, Rizzuto N 2002 Dejerine-Sottas neuropathy with multiple nerve roots enlargement and hypomyelination associated with a missense mutation of the transmembrane domain of *MPZ/P0*.  
J Neurol 249:1298-1302
52. Howard HC, Mount DB, Rochefort D, Byun N, Dupré N, Lu J, Fan X, Song L, Rivière J-B, Prévost C, Horst J, Simonati A, Lemcke B, Welch R, England R, Zhan FQ, Mercado A, Siesser WB, George Jr AL, McDonald MP, Bouchard J-P, Mathieu J, Delpire E, Rouleau GA 2002 The K-Cl cotransporter KCC3 is mutant in a severe peripheral neuropathy associated with agenesis of the corpus callosum.  
Nature Genet 32:384-392
53. Toscano E, Simonati A, Indo Y, Andria G 2002 No mutation in the *trka* (*trk1*) gene encoding a receptor tyrosine kinase for nerve growth factor in a patient with hereditary sensory and autonomic neuropathy type V.  
Ann Neurol 52:224-227
54. Toscano E, Simonati A, Indo Y, Andria G: reply to Klein CJ, Sinnreich M, Dyck PJ 2003 Indifference rather than insensitivity to pain. Ann Neurol 54:418-419
55. Simonati A, Filosto M, Tomelleri G, Savio C, Tonin P, Polo A, Rizzuto N 2003 Central-peripheral sensory axonopathy in a juvenile case of Alpers-Huttenlocher disease.  
J Neurol 250:702-6
56. Simonati A, Filosto M, Savio C, Tomelleri G, Tonin P, Dalla Bernardina B, Rizzuto N 2003 Features of Cell Death in Brain and Liver, the Target Tissues of Progressive Neuronal Degeneration of Childhood with Liver Disease (Alpers-Huttenlocher Disease).  
Acta Neuropathol 106:57-65
57. Sparaco M, Simonati A, Cavallaro T, Bartolomei L, Grauso M, Pisciolli F, Morelli L, Rizzuto N 2003 MELAS: clinical phenotype and morphological brain abnormalities.  
Acta Neuropathol (Berl) 106:202-212
58. Filosto M, Mancuso M, Tomelleri G, Rizzuto N, Dalla Bernardina B, DiMauro S, Simonati A. 2004 Hepato-cerebral syndrome: genetic and pathological studies in an infant with a *dGK* mutation.  
Acta Neuropathol (Berl) 108:168-171
59. Sbarbati A, Pizzini F, Fabene PF, Nicolato E, Marzola P, Calderan L, Simonati A, Longo



- L, Osculati A, Beltramello A. 2004 Cerebral cortex three-dimensional profiling in human fetuses by magnetic resonance imaging.  
*J Anat.* 204:465-474.
60. Ferrari G, Lamantea E, Donati A, Filosto M, Briem E, Carrara F, Parini R, Simonati A, Santer R, Zeviani M. 2005 Infantile hepatocerebral syndromes associated with mutations in the mitochondrial DNA polymerase-gammaA.  
*Brain* 128:723-731.
61. Sparaco M, Gaeta LM, Tozzi G, Bertini E, Pastore A, Simonati A, Santorelli FM, Piemonte F. 2006 Protein glutathionylation in human central nervous system: a potential role in redox regulation of neuronal defence against free radicals.  
*J Neurosci Res* 83:256-263
62. Giavazzi A, Setola V, Simonati A, Battaglia G. 2006 Neuronal-specific roles of the survival motor neuron protein: evidence from survival motor neuron expression patterns in the developing human central nervous system.  
*J Neuropathol Exp Neurol* 65:267-277
63. Cannelli N, Cassandrini D, Bertini E, Striano P, Fusco L, Gaggero R, Specchio N, Biancheri R, Vigevano F, Bruno C, Simonati A, Zara F, Santorelli FM. 2006 Novel mutations in *CLN8* in Italian variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: another genetic hit in the Mediterranean.  
*Neurogenetics* 7:111-117
64. Valente EM, Silhavy JL, Brancati F, Barrano G, Krishnaswami SR, Castori M, Lancaster MA, Boltshauser E, Boccone L, Al-Gazali L, Fazzi E, Signorini S, Loise CM, Bellacchio E, International JSRD Study Group\*, Bertini E, Dallapiccola B, Gleeson JG. (2006) Mutations in *CBP290*, which encodes a centrosomal protein, cause pleiotropic forms of Joubert syndrome.  
*Nature Genetics* 38:623-625  
\* as a study group member
65. Simonati A, Boaretto F, Vettori A, Dabrilili P, Criscuolo L, Rizzuto N, Mostacciuolo ML. 2006 A novel missense mutation in the *LICAM* gene in a boy with L1-disease.  
*Neurol Sci* 27:114-117
66. Morgan NV, Westaway SK, Morton JEV, Gregory A, Gissen P, Sonek S, Cangul H, Coryell J, Canham N, Nardocci N, Pashai S, Rodriguez D, Desguerre I, Mubaidin A, Bertini E, Trembath RC, Simonati A, Schanen C, Johnson CA, Levinson B, Woods CG, Gitschier J, Maher BR, Hayflick SJ. 2006 The calcium-independent phospholipase A2 gene, *PLA2G6*, is mutated in a spectrum of childhood neurodegenerative disorders with high brain iron.  
*Nature Genetics* 38:752-754
67. Bonsignore M, Tessa A, Di Rosa G, Piemonte F, Dionisi-Vici C, Simonati A, Calamoneri F, Tortorella G, Santorelli FM. 2006 Novel *CLN1* mutation in two Italian sibs with late-infantile ceroid lipofuscinosis.  
*Eur J Ped Neurol* 10:154-156

68. Valente EM, Brancati F, Silhavy JL, Castori M, Marsh SE, Barrano G, Bertini E, Boltshauser E, Zaki MS, Abdel-Aleem A, Abdel-Salam GM, Bellacchio E, Battini R, Cruse RP, Dobyns WB, Krishnamoorthy KS, Lagier-Tourenne C, Magee A, Pascual-Castroviejo I, Salpietro CD, Sarco D, Dallapiccola B, Gleeson JG, International JSRD Study Group\* 2006 AHI1 gene mutations cause specific forms of Joubert syndrome-related disorders.  
Ann Neurol 2006; 59:527-534  
\* as a study group member
69. Filosto M, Tonin P, Vattemi G, Bertolasi L, Simonati A, Rizzuto N, Tomelleri G 2007 The role of muscle biopsy in investigating isolated muscle pain.  
Neurology 68:181-186
70. Striano P, Specchio N, Biancheri R, Cannelli N, Simonati A, Cassandrini D, Rossi A, Bruno C, Fusco L, Gaggero R, Vigeveno F, Bertini E, Zara F, Santorelli FM, Striano S 2007 Clinical and electrophysiological features of epilepsy in Italian patients with CLN8 mutations.  
Epilepsy Behav 10:187-191
71. Filosto M, Tomelleri G, Tonin P, Scalpelli M, Vattemi G, Rizzuto N, Padovani A, Simonati A 2007 Neuropathology of mitochondrial disorders.  
Biosci Rep 27:23-30
72. Cannelli N, Nardocci N, Cassandrini D, Morbin M, Aiello C, Bugiani M, Criscuolo L, Zara F, Striano P, Granata T, Bertini E, Simonati A, Santorelli FM 2007 Revelation of a novel CLN5 mutation in early juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis.  
Neuropediatrics 38:46-49
73. Alberici A, Bonato C, Borroni B, Cotelli M, Mattioli F, Binetti G, Gennarelli M, Di Luca M, Simonati A, Perani D, Rossini P, Padovani A 2007 Dementia, delusions, and epileptic seizures: storage disease or genetic AD?  
Eur J Neurol 14:1057-1059
74. Brancati F, Barrano G, Silhavy JL, Marsh SE, Travaglini L, Bielek SL, Amorini M, Zablocka D, Kayserili H, Al-Gazali L, Bertini E, Boltshauser E, D'Hooghe M, Fazzi E, Fenerci EY, Hennekam RC, Kiss A, Lees MM, Marco E, Phadke SR, Rigoli L, Romano S, Salpietro CD, Sherr EH, Signorini S, Stromme P, Stuart B, Sztriha L, Viskochil DH, Yuksel A, Dallapiccola B; International JSRD Study Group\*, Valente EM, Gleeson JG 2007 CEP290 mutations are frequently identified in the oculo-renal form of Joubert syndrome-related disorders.  
Am J Hum Genet 2007 ;81:104-113  
\* as a study group member
75. Brancati F, Travaglini L, Zablocka D, Boltshauser E, Accorsi P, Montagna G, Silhavy JL, Barrano G, Bertini E, Emma F, Rigoli L; International JSRD Study Group\*, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM 2008 RPLP0 mutations are mainly associated with the cerebello-renal phenotype of Joubert syndrome-related disorders  
Clin Genet. 2008 74:164-170  
\* as a study group member

76. Vattemi G, Tonin P, Marini M, Guadagnin ML, Dal Pra B, Simonati A, Filosto M, Tomelleri G. 2008 Sarcoidosis and inclusion-body myositis. *Rheumatology* 47:1433-1435
77. Gregory A, Westaway SK, Holm IE, Kotzbauer PT, Hogarth P, Sonek S, Coryell JC, Nguyen TM, Nardocci N, Zorzi G, Rodriguez D, Desguerre I, Bertini E, Simonati A, Levinson B, Dias C, Barbot C, Carrilho I, Santos M, Malik I, Gitschier J, Hayflick SJ. 2008 Neurodegeneration associated with genetic defects in phospholipase A2. *Neurology* 71:1402-1409
78. Cantagrel V, Silhavy JL, Bielas SL, Swistun D, Marsh SE, Bertrand JY, Audollent S, Attié-Bitach T, Holden KR, Dobyns WB, Traver D, Al-Gazali L, Ali BR, Lindner TH, Caspary T, Otto EA, Hildebrandt F, Glass IA, Logan CV, Johnson CA, Bennett C, Brancati F; International Joubert Syndrome Related Disorders Study Group\*, Valente EM, Woods CG, Gleeson JG 2008 Mutations in the cilia gene *ARL13B* lead to the classical form of Joubert syndrome. *Am J Hum Genet* 83:170-9.  
\* as a study group member
79. Denora PS, Schlesinger D, Casali C, Kok F, Tessa A, Boukhris A, Azzedine H, Dotti MT, Bruno C, Truchetto J, Biancheri R, Fedirko E, Di Rocco M, Bueno C, Malandrini A, Battini R, Sickl E, de Leva MF, Boespflug-Tanguy O, Silvestri G, Simonati A, Said E, Ferbert A, Criscuolo C, Heinemann K, Modoni A, Weber P, Palmeri S, Plasilova M, Pauri F, Cassandrini D, Battisti C, Pini A, Tosetti M, Hauser E, Masciullo M, Di Fabio R, Piccolo F, Denis E, Cioni G, Massa R, Della Giustina E, Calabrese O, Melone MAB, De Michele G, Federico A, Bertini E, Durr A, Brockmann K, van der Knaap MS, Zatz M, Filla A, Brice A, Stevanin G, and Santorelli FM 2009 Screening of ARHSP-TCC Patients Expands the Spectrum of *SPG11* Mutations and Includes a Large Scale Gene Deletion. *Hum Mutation* 30:E500-E519
80. Cannelli N, Garavaglia B, Simonati A, Aiello C, Barzaghi C, Pezzini F, Cilio R, Biancheri R, Morbin M, Dalla Bernardina B, Tessa A, Pessagno A, Boldrini R, Grazian L, Claps DS, Carozzo C, Mole SE, Nardocci N, Santorelli FM 2009 Variant Late Infantile Ceroid Lipofuscinoses associated with novel mutations in *CLN6*. *Biochem Biophys Res Commun* 379:892-897
81. Aiello C, Terracciano A, Simonati A, Discepoli G, Cannelli N, Claps DS, Crow YJ, Bianchi M, Kitzmuller C, Longo D, Tavoni A, Franzoni E, Tessa A, Veneselli E, Boldrini R, Filocamo M, Williams RE, Bertini ES, Biancheri R, Carozzo R, Mole SE, Santorelli FM 2009 Mutations in *MFSD8/CLN7* are a frequent cause of variant-late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Hum Mutat* 30:E530-E540
82. Brancati F, Iannicelli M, Travaglini L, Mazzotta A, Bertini E, Boltshauser E, D'Arrigo S, Emma F, Fazzi E, Gallizzi R, Gentile M, Loncarevic D, Mejaski-Bosnjak V, Pantaleoni C, Rigoli L, Salpietro CD, Signorini S, Stringini GR, Verloes A, Zabloka D, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM; International JSRD Study Group\* 2009 MKS3/TMEM67 mutations are a major cause of COACH Syndrome, a Joubert Syndrome related disorder with liver involvement. *Hum Mutat* 30:E432-42  
\* as a study group member

83. Simonati A, Tessa A, Dalla Bernardina B, Biancheri R, Veneselli E, Tozzi G, Bonsignore M, Grosso S, Piemonte F, Santorelli FM 2009 Variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis because of *CLN1* mutations.  
Pediatr Neurology 40:271-276
84. Terracciano A, Casali C, Greco GS, Orteschi D, DiGiandomenico S, Seminara L, DiFabio R, Carrozzo R, Simonati A, Stevanin G, Zollino M, Santorelli FM 2009 An inherited large-scale rearrangement in *SACS* associated with spastic ataxia and hearing loss.  
Neurogenetics 10:151-155
85. Sparaco M, Gaeta LM, Santorelli FM, Passarelli C, Tozzi G, Bertini E, Simonati A, Scaravilli F, Taroni F, Duyckaerts C, Feleppa M, Piemonte F 2009 Friedreich's ataxia: Oxidative stress and cytoskeletal abnormalities.  
J Neurol Sci 287:111-118
86. Travaglini L, Brancati F, Attie-Bitach T, Audollent S, Bertini E, Kaplan J, Perrault I, Iannicelli M, Mancuso B, Rigoli L, Rozet JM, Swistun D, Tolentino J, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM; International JSRD Study Group, Zankl A, Leventer R, Grattan-Smith P, Janecke A, D'Hooghe M, Sznajder Y, Van Coster R, Demerleir L, Dias K, Moco C, Moreira A, Kim CA, Maegawa G, Petkovic D, Abdel-Salam GM, Abdel-Aleem A, Zaki MS, Marti I, Quijano-Roy S, Sigaudy S, de Lonlay P, Romano S, Touraine R, Koenig M, Lagier-Tourenne C, Messer J, Collignon P, Wolf N, Philipp H, Kitsiou Tzeli S, Halldorsson S, Johannsdottir J, Ludvigsson P, Phadke SR, Udani V, Stuart B, Magee A, Lev D, Michelson M, Ben-Zeev B, Fischetto R, Benedicenti F, Stanzial F, Borgatti R, Accorsi P, Battaglia S, Pazzi E, Giordano L, Pinelli L, Boccone L, Bigoni S, Ferlini A, Donati MA, Caridi G, Divizia MT, Faravelli F, Ghiggeri G, Pessagno A, Briguglio M, Briuglia S, Salpietro CD, Tortorella G, Adami A, Castorina P, Lalatta F, Marra G, Riva D, Scelsa B, Spaccini L, Uziel G, Del Giudice E, Laverda AM, Ludwig K, Permunian A, Suppiej A, Signorini S, Uggetti C, Battini R, Di Giacomo M, Cilio MR, Di Sabato ML, Leuzzi V, Parisi P, Pollazzon M, Silengo M, De Vescovi R, Greco D, Romano C, Cazzagon M, Simonati A, Al-Tawari AA, Bastaki L, Mégarbané A, Sabolic Avramovska V, de Jong MM, Stromme P, Koul R, Rajab A, Azam M, Barbot C, Martorell Sampol L, Rodriguez B, Pascual-Castroviejo I, Teber S, Anlar B, Comu S, Karaca E, Kayserili H, Yüksel A, Akcakus M, Al Gazali L, Sztriha L, Nicholl D, Woods CG, Bennett C, Hurst J, Sheridan E, Barnicoat A, Hennekam R, Lees M, Blair E, Bernes S, Sanchez H, Clark AE, DeMarco E, Donahue C, Sherr E, Hahn J, Sanger TD, Gallager TE, Dobyns WB, Daugherty C, Krishnamoorthy KS, Sarco D, Walsh CA, McKanna T, Milisa J, Chung WK, De Vivo DC, Raynes H, Schubert R, Seward A, Brooks DG, Goldstein A, Caldwell J, Finsecke E, Maria BL, Holden K, Cruse RP, Swoboda KJ, Viskochil D 2009 Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies.  
Am J Med Genet A 149A:2173-80.
87. Simonati A, Cannelli N, Pezzini F, Aiello C, Bianchi M, Tessa A, Santorelli FM 2009 Neuronal Ceroid Lipofuscinoses: many players, and more to come.  
Future Neurology 4:601-616
88. Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo

S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, Grammatico P; International JSRD Study Group\*, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM 2010 Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies.

Hum Mutat 31:E1319-31

\* as a study group member

89. Cassandrini D, Biancheri R, Tessa A, Di Rocco M, Di Capua M, Bruno C, Denora PS, Sartori S, Rossi A, Nozza P, Emma F, Mezzano P, Politi MR, Laverda AM, Zara F, Pavone L, Simonati A, Leuzzi V, Santorelli FM, Bertini E 2010 Pontocerebellar hypoplasia: a clinical, pathologic, and molecular study in a cohort. *Neurology* 75:1459-1464
90. Simonati A, Cassandrini D, Bazan D, Santorelli FM 2011 *TSEN54* mutation in a child with Pontocerebellar Hypoplasia type 1. *Acta Neuropathol* 121:671-673
91. Taioli F, Cabrini I, Cavallaro T, Simonati A, Testa S, Fabrizi GM 2011 A pathogenic though silent mutation of myelin protein zero (*MPZ*) gene. *J Periph Nerv Syst* 16:59-64
92. Caciotti A, Garman SC, Rivera-Colon Y, Procopio E, Catarzi S, Ferri L, Guido C, Martelli P, Parini R, Antuzzi D, Battini R, Sibilio M, Simonati A, Fontana E, Salvati A, Akinci G, Cereda, Dionisi-Vici C, Deodato F, D'Amico A, D'Azzo A, Bertini E, Filocamo M, Scarpa M, Di Rocco M, Tiffet CJ, Ciani F, Gasperini S, Pasquini E, Guerrini R, Donati MA, Morrone A 2011 Genetic alterations in *GLB1* gene leading to GM1 gangliosidosis and Morquio B disease: an update on genetic alterations and clinical findings. *Bioch Biophys Acta* 1812:782-790. April 7 [Epub April 2011]
93. Alberici A, Borroni B, Bonato C, Agosti C, Avanzi S, Santorelli FM, Simonati A, Padovani A 2011 BEG and Granular Osmiophilic elements in early-onset Alzheimer's disease. *Neurodegener Dis* 8:259-261
94. Briguglio M, Pinelli L, Giordano L, Ferrarsi A, Germanò E, Micheletti S, Severino M, Bernardini L, Loddò S, Tortorella G, Ormitti F, Gasparotti R, CBCD Study Group\*, Rossi A, Valente EM 2011 Pontine Tegmental cap Dysplasia: developmental and cognitive outcome in three adolescent patients. *Orphanet J Rare Dis* 6:36  
\*as Study Group Member
95. Grossi S, Regis S, Biancheri R, Mort M, Lualdi S, Bertini E, Uziel G, Boespflug-Tanguy O, Simonati A, Corsolini F, Demir E, Marchiani V, Percesepe A, Stanzial F, Rossi A, Varus-Barriere C, Cooper DN, Filocamo M 2011 Molecular Genetic Analysis of the *PLP1* Gene in 38 Families with *PLP1*-related disorders. Identification and Functional Characterization of 11 Novel *PLP1* Mutations. *Orphanet J Rare Dis* 6:40

96. Pezzini A, Gismondi F, Marconi M, Tessa A, Tonin P, Carrozzo R, Mole SE, Santorelli FM, Simonati A 2011 Involvement of the mitochondrial compartment in human NCL fibroblasts in vitro.  
Biochem Biophys Res Commun 416:159-164
97. Panteghini C, Zorzi G, Venco P, Dusi S, MSc, Reale C, Brunetti D, Chiapparini L, Zibordi F, Siegel B, Garavaglia B, Simonati A, Bertini E, Nardocci N, and Tiranti V 2012 C19orf12 and FA2H mutations are rare in Italian patients with neurodegeneration with brain iron accumulation  
Semin Pediatr Neurol 19:75-81
98. Zeviani M, Simonati A, Bindoff LA 2012 Ataxia in mitochondrial disorders.  
Handb Clin Neurol 103:359-372
99. Santorelli FM, Garavaglia B, Cardona F, Nardocci N, Dalla Bernardina B, Sartori S, Suppiej A, Bertini E, Claps D, Battini R, Biancheri R, Filocamo M, Pezzini F, Simonati A 2013 Molecular Epidemiology of Childhood Neuronal Ceroid-lipofuscinosis in Italy.  
Orphanet J Rare Dis 8:19
100. Schulz A, Kohlschütter A, Mink J, Simonati A, Williams RE 2013 NCL diseases - Clinical Perspectives.  
Bioch Biophys Acta 1832:1801-1806
101. Anderson G, Goebel H-H, Simonati A 2013 Human Pathology of NCL.  
Bioch Biophys Acta 1832:1807-1826  
2012 Nov 29. doi:pii: S0925-4439(12)00274-8. 10.1016/j.bbdis.2012.11.014. [Epub ahead of print]
102. Ferraris A, Bernardini L, Avramovska VS, Zanni G, Loddo S, Sukarova-Angelovska E, Parisi V, Capalbo A, Tumini S, Travaglini L, Mancini F, Duma F, Barresi S, Novelli A, Mercuri E, Tarani L, Italian CBCD Study Group\*, Bertini E, Dallapiccola B, Valente EM 2013 Dandy-Walker malformation and Wisconsin syndrome: novel cases and further insights into the genotype-phenotype correlations of 3q23q25 deletions.  
Orphanet J Rare Dis 8:75  
\*as a study group member
103. Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, Nickerson E, Elkhartoufi N, Scott B, Spencer B, Gabriel S, Thomas S, Ben-Zeev B, Bertini E, Boltshauser E, Chaouch M, Cilio MR, de Jong MM, Kayserili H, Ogur G, Poretti A, Signorini S, Uziel G, Zaki, MS, International JSRD Study Group\*, Johnson C, Attié-Bitach T, Gleeson JG, Valente EM 2013 Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders.  
Eur J Hum Genet 21:1074-1078  
\*as a study group member
104. Moro F, Gismondi F, Pezzini F, Santorelli FM, Simonati A 2014 Clinical, ultrastructural, and molecular studies in a patient with Kufs disease.  
Neurol Sci 35:605-607  
2013 Nov 26 (DOI:10.1007/s10072-013-1587-2)

105. Amedo T, Aiello C, Jeworutzki E, Dentici ML, Uziel G, Simonati A, Pusch M, Bertini E, Estevez R 2014 Expanding the spectrum on remitting megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts in 2 patients with *GLIALCAM* mutations. *Neurogenetics* 15:41-48  
2013, Nov 8 [Epub ahead] DOI 10.1007/s10048-013-0381-x
106. Novara F, Simonati A, Sicca F, Battini R, Fiori S, Contaldo A, Criscuolo L, Zuffardi O, Ciccone R 2014 The *MeCP2* duplication phenotype in symptomatic females: report of three further cases. *Mol Cytogenet* 7:10
107. Simonati A, Pezzini F, Moro F, Santorelli FM 2014 Neuronal Ceroid Lipofuscinosis: the increasing spectrum of an old disease. *Curr Mol Med* 8:1043-1051  
DOI: 10.2174/1566524014666141010154913
108. DiFabio R, Moro F, Pestillo L, Meschini MC, Pezzini F, Doccini S, Casali C, Pierelli F, Simonati A, Santorelli FM 2014 Pseudo-dominant inheritance of a novel *CTSF* mutation associated with thype B Kufs diseases. *Neurology* 83:1769-1770  
DOI 10.1212/WNL.0000000000000953
109. Romani M, Mancini F, Micalizzi A, Poretti A, Miccinilli E, Accorsi P, Avola E, Bertini E, Borgatti R, Romaniello R, Ceylaner S, Coppola G, D'Arrigo S, Giordano L, Janecke AR, Lituania M, Ludwig K, Martorell L, Mazza T, Odent S, Pinelli L, Poo P, Santucci M, Signorini S, Simonati A, Spiegel R, Stanzial F, Steinlin M, Tabarki B, Wolf NI, Zibordi F, Boltshauser E, Valente EM. Oral-facial-digital syndrome type VI: is C5Orf42 really the major gene? *Hum Genet* 2014 Nov 19 [Epub ahead]

Elenco dei Capitoli su Volumi Monografici

1. Rizzuto N, Moretto G, Simonati A (1983): Selected aspects of peripheral nerve pathology.  
In: *Clinical and Biological Aspects of Peripheral Nerve Diseases*. New York: Alan R-Liss, Inc, pp. 63-72.
2. Monaco S, Simonati A, Rizzuto N, Autilio-Gambetti L, Gambetti PL (1988): Hexacarbon axonopathy: The morphological expression of altered cytoskeletal translocation.  
In G Nappi, O Hornykiewicz, RG Fariello, A Agnoli, H Klawans (eds): *Neurodegenerative disorders. The role played by endotoxins and xenobiotics*. New York: Raven Press, pp 239-251
3. Rizzuto N, Monaco S, Simonati A, Moretto G, Salvati A, Bonetti B, Fincati E (1988): Neuropatie immunitarie ed infiammatorie.  
In: P Annunziata, GC Guazzi (ed) *La Neuroimmunologia Oggi*. Padova: Piccin, pp 139-151
4. Simonati A, Monaco S, Cavallaro T, Rizzuto N (1989): Neuropathological features of nerve regeneration in 2,5-HD intoxicated rats.  
In B Scarpini, M Fiori, D Pleasure, G Scarlato (eds): *Peripheral Nerve Development and Regeneration: Recent Advances and Clinical Applications*. New York/Padova: Springer-Verlag/Liviana Press, pp 225-231
5. Colamaria V, Trevisan E, Fontana E, Capovilla G, Simonati A, Zapparoli P, Tinazzi-Martini P, Mecca E, Dalla Bernardina B (1989): Le anomalie della migrazione neuronale.  
In *L'età evolutiva: menomazione disabilità handicap* (a cura di B Leddomade, M Scarcella, G Frascella, T Perniola, A Chindemi); Acquaviva delle Fonti, pp 61-74
6. Simonati A, Rizzuto N (1993): Neuropathology of the Stiff-Man syndrome.  
In RB Layzer et al (eds): *Motor Unit Hyperactivity States*. New York: Raven Press, pp 89-99
7. Cavallaro T, Morbin M, Ferrari S, Simonati A, Rizzuto N (1994): La patologia delle neuropatie periferiche.  
In C Angelini ed: *Le Malattie Neuromuscolari*. Padova: Piccin, pp 65-83
8. Simonati A, Cavallaro T, Ferrari S, Morbin M, Rizzuto N (1994): Neuropatie Genetiche.  
In C Angelini ed: *Le Malattie Neuromuscolari*. Padova: Piccin, pp 287-300
9. Ferrari S, Bonetti B, Monaco S, Cavallaro T, Morbin M, Simonati A, Rizzuto N (1994): Neuropatie Immunitarie.  
In C Angelini ed: *Le Malattie Neuromuscolari*. Padova: Piccin, pp 301-313
10. Battistella PA, Guariso G, Simonati A, Nichetti C, Rizzuto N (1997): Peripheral neuropathies associated with coeliac disease.  
In G Gobbi et al (eds): *Epilepsy and other neurological disorders in coeliac disease*. J Libbey & Co, pp 295-300



11. Simonati A, Tosati C, Piazzola E, Rizzuto N (1999): Mechanisms of Corticogenesis: Cell Proliferation and Death in the Developing Human Central Nervous System.  
In: R Spreafico, G Avanzini, F Andermann (eds): *Abnormal Cortical Development and Epilepsy*. J Libbey & Co, pp 77-90
12. Simonati A (2004): Spinal cord lesions.  
In: Golden JA and Harding BN (eds): *Pathology & Genetics. Developmental Neuropathology*, ISN Neuropath Press Basel, pp 109-113
13. Fabrizi GM, Cavallaro T, Ferrarini M, Angiari C, Cabrini I, Simonati A, Rizzuto N (2004): Dysmyelinating neuropathies of infancy: defined and undefined forms.  
In: G Uziel, F Taroni (eds): *Hereditary Leukoencephalopathies and Demyelinating Neuropathies in Children*. J Libbey & Co, pp 145-154
14. Zeviani M, Spinazzola A, Farina L, Simonati A (2006) Malattie Mitochondriali.  
In GL Mancardi, F Tagliavini, G Vita (eds) *Trattato di Neuropatologia Vol I*. Torino: Contatto & Archimede, pp 835-883
15. Simonati A (2006) Malformazioni Cerebrali e Neuropatologia Perinatale.  
In GL Mancardi, F Tagliavini, G Vita (eds) *Trattato di Neuropatologia Vol II*. Torino: Contatto & Archimede, pp 885-952
16. RE Williams, HH Goebel, SE Mole, with R-M Boustany, M Ellleder, A Kohlschütter, JW Mink, R Niezen-de Boer, A Simonati (2011) NCL Nomenclature and Classification.  
In SE Mole, HH Goebel, R Williams (eds) *The neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten disease)*, Oxford University Press, pp 20-23
17. A Kohlschütter, RE Williams, HH Goebel, SE Mole, with R-M Boustany, OP van Diggelen, M Ellleder, JW Mink, R Niezen-de Boer, MG Ribeiro, A Simonati, (2011) NCL Diagnosis and Algorithms. In SE Mole, H Goebel, R Williams (eds) *The neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten disease)*, Oxford University Press, pp 24-34
18. C Aiello, N Cannelli, JD Cooper, M Haltia, R Herva, U Lahtinen, A-E Lehesjoki, SE Mole, FM Santorelli, E Siintola, A Simonati (2011) CLN8. In SE Mole, H Goebel, R Williams (eds) *The neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten disease)*, Oxford University Press, pp 189-202
19. Simonati A (2013) Encefalopatie Eredodegenerative in età evolutiva. In N Rizzuto (ed) *Lezioni di Neurologia*, Aracne editore, pp 359-381

### Articoli in Atti di Convegni

1. Simonati A, Rizzuto N, Montanari M, Terzian H (1980): Indagine epidemiologica sulla SLA nella provincia di Verona.  
In R Boeri, G Filippini (Ed): *Atti del II Convegno Nazionale di Neuroepidemiologia* (Milano 12-13 dicembre 1980), pp. 111-114
2. Rizzuto N, Simonati A (1983): Neuropatie Immunitarie.  
In: *Atti del Convegno "Attualità in tema di Neuropatie"* (Catania, 18 giugno 1983)
3. Rizzuto N, Simonati A (1984): Immunopatie del Sistema Nervoso Periferico.  
Neurol Psichiat Scienze Umane, Suppl (Atti del VII Corso di Aggiornamento della Società Italiana di Neurologia, Milano 19-20 Ottobre, 1984): 185-210
4. Colamaria V, Peloso A, Capizzi G, Laverda AM, Drigo P, Simonati A, Trevisan E, Andrighetto G, Padovani EM, Guglielmini C, Dalla Bernardina B (1985): Lissencefalia (agiria-pachigia). Studio clinico, elettro-encefalografico e neuroradiologico di 20 casi ed inquadramento nosografico.  
In GB Cavazzutti (Ed): *Malformazioni Cerebrali Congenite* (Atti del VII Convegno di Neurologia Neonatale, Modena, 4 maggio 1985), pp. 57-65
5. Rizzuto N e Simonati A (1988): La Terapia delle Poliradicolonevriti.  
In: A Muratorio e B Rossi (ed) *Attualità e Prospettive Terapeutiche nelle Malattie Neuromuscolari* (Pisa 16 gennaio 1987), pp 125-140
6. Rizzuto N, Salviati A, Monaco S, Moretto G, Simonati A (1988): Complicanze neurologiche in corso di AIDS.  
In *Atti della I Riunione Infettivologica "Città di Livorno"* (Tirrenia-PI, 9-10 aprile 1988), pp 95-101
7. Simonati A, Rizzuto N (1988): Disturbi della girazione: inquadramento clinico ed aspetti neuropatologici.  
In A Guareschi-Cazzullo, C Lenti, GA Chiarenza (ed): *Atti del XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile* (Milano 5-8 ottobre 1988), pp 816-825
8. Rizzuto N, Simonati A (1992): Leucodistrofie a Difetto Biochimico non Noto.  
In M Carreras, CA De Fanti, F Comello, A Federico (ed): *Atti dell'XI Corso di Aggiornamento della Società Italiana di Neurologia* (Bergamo, 20-23 ottobre 1992) Bologna: Monduzzi Editore, pp 259-266
9. Simonati A, Castagnà M, Pasqui L, Garbin O, Tezzon F, Ferrari S, Rizzuto N (1993): Polineuropatia ipertrofica in corso di neurofibromatosi.  
In P Balestrazzi ed: *Neurofibromatosi: Atti del I Congresso Nazionale* (Parma, 21-22 ottobre 1993)
10. Simonati A, Rizzuto N (1994): Periodi critici nell'ontogenesi del sistema nervoso centrale umano.

In C Fieschi, A Federico, F Federico, V Toso, M Trojano ed: *Neurologia '94* (Atti del XII Corso di Aggiornamento della Società Italiana di Neurologia - Bari 25-29 ottobre 1994). Roma: CIC Edizioni Internazionali, pp 316-318

11. Franco A, Colamaria V, Dulac O, Robain O, Simonati A, Colombari R, Fontana E, Zullini E, Dalla Bernardina B (1994): Malattia di Alpers: studio elettroclinico ed anatomicopatologico in due fratelli affetti da epilessia parziale continua.  
In: Atti del XVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile. Brescia 21-24 settembre 1994, pp 201-203
12. Simonati A (2004): Ontogenesi della Corteccia Cerebrale. *Neurol Sci* S217-219  
(*Syllabus del XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia*, Genova, 25-29 settembre 2004)
13. Simonati A (2005): Neuropatologia delle lesioni ipossico-ischemiche del feto, del prematuro e del neonato.  
In Atti del XXXI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica. Pavia 27-30 Ottobre 2005, pp 48-51
14. Simonati A, Zeviani M (2006): Neuropatologia delle Encefalopatie Mitocondriali.  
*Neurol Sci* 27 Supplement 134 (*Syllabus del XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia*, Bari, 14-18 ottobre 2006)