

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Maria (detta Maria Teresa) Dotti
Qualifica	Professore Ordinario di Neurologia
Amministrazione	Università di Siena
Incarico attuale	Direttore UOC Clinica Neurologica e Malattie Neurometaboliche, Azienda Ospedaliera-Universitaria Senese

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	Laure in Medicina e Chirurgia
Specializzazioni	Neurologia
Iscrizioni ad albi professionali	Ordine dei Medici della Provincia di Siena, iscrizione n° 2030
Altri titoli di studio e professionali	Maturità Classica
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	Direttore Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Siena Membro della Giunta del Dottorato Toscano di Neuroscienze
Capacità linguistiche	Inglese e Francese
Capacità nell'uso delle tecnologie	Eccellente uso dei sistemi operativi Windows e MacOS
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collabora-zione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	<p>I principali interessi scientifici sono rivolti a temi di ricerca di carattere biologico e in prevalenza clinico sulle patologie neurodegenerative e neuro-genetiche su base metabolica, in particolare la xantomatosi cerebrotendinea, leucodistrofie e leucoencefalopatie genetiche, atassie e paraparesi spastiche. Ha inoltre sviluppato ricerche su farmaci orfani nella xantomatosi cerebrotendinea e nella paraparesi spastica ereditaria tipo SPG5.</p> <p>E' autore di oltre 290 lavori su riviste peer reviewed che compaiono su PubMed (Scopus H-index 37, citazioni totali oltre 5100, Scholar H-index 44, citazioni oltre 7000), numerose comunicazioni a congressi, un volume a carattere scientifico divulgativo ed alcuni capitoli di manuali di Neurologia Clinica, incluso il capitolo "Cerebrotendinous Xanthomatosis" sull' Handbook of Clinical Neurology (Vinken & Bruyn eds 1997) e il capitolo "Clinical aspects of genetic forms of small vessel</p>

	<p>disease” sul volume Cerebral Small Vessel Disease, Cambridge University Press. E’ Scientific Referee di riviste neurologiche internazionali, moderatore e relatore nei principali congressi neurologici nazionali e internazionali</p>
	<p>Membro della Società Italiana di Neurologia dal 1984, è stata eletta nel Consiglio Direttivo di tale Società e rappresentante Italiano nel Panel Child Neurology della EFNS. Membro della SINDEM (Associazione aderente alla SIN per le Demenze).</p>
	<p>Pubblicazioni 2016-2018 D’Amore A, Tessa A, Casali C, Dotti MT, Filla A, Silvestri G, Antenora A, Astrea G, Barghigiani M, Battini R, Battisti C, Bruno I, Cereda C, Dato C, Di Iorio G, Donadio V, Felicori M, Fini N, Fiorillo C, Gallone S, Gemignani F, Gigli GL, Graziano C, Guerrini R, Gurrieri F, Kariminejad A, Lieto M, Marques Lourenço C, Malandrini A, Mandich P, Marcotulli C, Mari F, Massacesi L, Melone MAB, Mignarri A, Milone R, Musumeci O, Pegoraro E, Perna A, Petrucci A, Pini A, Pochiero F, Pons MR, Ricca I, Rossi S, Seri M, Stanzial F, Tinelli F, Toscano A, Valente M, Federico A, Rubegni A, Santorelli FM Next Generation Molecular Diagnosis of Hereditary Spastic Paraplegias: An Italian Cross-Sectional Study. Front Neurol. 2018 Dec 4;9:981</p> <p>Chiti A, Cecchi P, Pesaresi I, Orlandi G, Giannini N, Gialdini G, Terzi E, Tognoni G, Volpi L, Pagni C, Ghicopulos I, Siciliano G, Dotti MT, Federico A, Poggesi A, Salvadori E, Pantoni L, Inzitari D, Cosottini M, Bonuccelli U; VMCI-Tuscany Study Group. Functional magnetic resonance imaging with encoding task in patients with mild cognitive impairment and different severity of leukoaraiosis. Psychiatry Res Neuroimaging. 2018 Dec 30;282:126-131</p> <p>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 Broad phenotypic spectrum and genotype-phenotype correlations in GMPPB-related dystroglycanopathies: an Italian cross-sectional study. Orphanet J Rare Dis. 2018 Sep 26;13(1):170</p> <p>Taglia I, Di Donato I, De Stefano N, Bianchi S, Galluzzi P, Federico A, Dotti MT Blood-brain barrier permeability in a patient with Labrune syndrome due to SNORD118 mutations. Eur J Neurol. 2018 Aug;25(8):e86-e87</p> <p>Altamura C, Lucchiari S, Sahbani D, Ulzi G, Comi GP, D’Ambrosio P, Petillo R, Politano L, Vercelli L, Mongini T, Dotti MT, Cardani R, Meola G, Lo Monaco M, Matthews E, Hanna MG, Carratù MR, Conte D, Imbrici P, Desaphy JF. Hum Mutat. 2018 Sep;39(9):1273-1283</p> <p>AARS2-related ovarioleukodystrophy: Clinical and neuroimaging features of three new cases. Taglia I, Di Donato I, Bianchi S, Cerase A, Monti L, Marconi R, Orrico A, Rufa A, Federico A, Dotti MT. Acta Neurol Scand. 2018 Oct;138(4):278-283</p> <p>Preteggiani E, Piu P, Rosini F, Federighi P, Serchi V, Tumminelli G, Dotti MT,</p>

Federico A, Rufa A. Anti-Saccades in Cerebellar Ataxias Reveal a Contribution of the Cerebellum in Executive Functions. *Front Neurol.* 2018 Apr 23;9:274

Salvadori E, Poggesi A, Pracucci G, Chiti A, Ciolli L, Cosottini M, Del Bene A, De Stefano N, Diciotti S, Di Donato I, Ginestroni A, Marini S, Mascacchi M, Nannucci S, Orlandi G, Pasi M, Pescini F, Valenti R, Federico A, Dotti MT, Bonuccelli U, Inzitari D, Pantoni L; VMCI-Tuscany Study Group. Application of the DSM-5 Criteria for Major Neurocognitive Disorder to Vascular MCI Patients. *Dement Geriatr Cogn Dis Extra.* 2018 Mar 29;8(1):104-116

Cardaioli E, Mignarri A, Cantisani TA, Malandrini A, Nesti C, Rubegni A, Funel N, Federico A, Santorelli FM, Dotti MT. Myoclonus epilepsy, retinitis pigmentosa, leukoencephalopathy and cerebral calcifications associated with a novel m.5513G>A mutation in the MT-TW gene. *Biochem Biophys Res Commun.* 2018 Jun 2;500(2):158-162

Peppoloni G, Baglioni T, Dotti MT, Fausto A, Mignarri A. Brachial plexopathy due to breast cancer metastases: electrophysiological and imaging findings. *Neurol Sci.* 2018 Aug;39(8):1503-1505

Dotti MT, Malandrini A, Lornage X, Mignarri A, Cantisani TA, Bohm J, Laporte J, Malfatti E. Discordant manifestations in Italian brothers with GNE myopathy. *J Neurol Sci.* 2018 Mar 15;386:1-3

Nannucci S, Rinnoci V, Pracucci G, MacKinnon AD, Pescini F, Adib-Samii P, Bianchi S, Dotti MT, Federico A, Inzitari D, Markus HS, Pantoni L. Location, number and factors associated with cerebral microbleeds in an Italian-British cohort of CADASIL patients. *PLoS One.* 2018 Jan 25;13(1):e0190878.

Gramegna LL, Pisano A, Testa C, Manners DN, D'Angelo R, Boschetti E, Giancola F, Pironi L, Caporali L, Capristo M, Valentino ML, Plazzi G, Casali C, Dotti MT, Cenacchi G, Hirano M, Giordano C, Parchi P, Rinaldi R, De Giorgio R, Lodi R, Carelli V, Tonon C. Cerebral Mitochondrial Microangiopathy Leads to Leukoencephalopathy in Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2018 Mar;39(3):427-434

Mignarri, A., Carecchio, M., Del Puppo, M., Magistrelli, L., Di Bella, D., Monti, L., Dotti, M.T. SPG5 siblings with different phenotypes showing reduction of 27-hydroxycholesterol after simvastatin-ezetimibe treatment (2017) *Journal of the Neurological Sciences*, 383, pp. 39-41.

Donnini, I., Rinnoci, V., Nannucci, S., Valenti, R., Pescini, F., Mariani, G., Bianchi, S., Dotti, M.T., Federico, A., Inzitari, D., Pantoni, L. Pregnancy in CADASIL (2017) *Acta Neurologica Scandinavica*, 136 (6), pp. 668-671.

Renaud, M., Tranchant, C., Martin, J.V.T., Mochel, F., Synofzik, M., van de Warrenburg, B., Pandolfo, M., Koenig, M., Kolb, S.A., Anheim, M., the RADIAL Working Group, Alonso, I., Azzedine, H., Barbot, C., Bereau, M., Berkovic, S., Bernard, G., Bindoff, L.A., Bompaire, F., Bonneau, D., Bonneau, P., Boycott, K.M., Bras, J., Brais, B., Brigatti, K.W., Cameron, J., Chamova, T., Choquet, K., Delague, V., Denizeau, P., Dotti, M.T., El-Euch, G., Elmalik, S.A., Federico, A., Fiskerstrand, T., Gagnon, C., Guerreiro, R., Guissart, C., Hassin-Baer, S., Heimdal, K.R., Héron, B., Isohanni, P., Kalaydjieva, L., Kawarai, T., Koht, J.A., Lai, S.-C., Piana, R.L., Lecocq, C., Linnankivi, T., Lönnqvist, T., Lu, C.-S., Maas, R., Mahlaoui, N., Mallaret, M., Marelli, C., Mariotti, C., Mathieu, J., Méneret, A., Mignarri, A., Monin, M.L., Montaut, S., Nanetti, L., Nadjar, Y., Poujois, A., Salih, M.A., Sousa, S., Stanier, P., Stoppa-

Lyonnet, D., Strauss, K., Tallaksen, C., Tarnopolsky, M., Tinant, N., Tournev, I., Topaloglu, H., Varhaug, K.N., Woimant, F., Wolf, N.I., Yahalom, G., Yoon, G., Young, M.

A recessive ataxia diagnosis algorithm for the next generation sequencing era
(2017) *Annals of Neurology*, 82 (6), pp. 892-899.

Mignarri, A., Gentili, F., Masia, F., Genua, A., Cenciarelli, S., Brunori, P., Mazzei, M.A., Malandrini, A., Federico, A., Mazzei, F.G., Dotti, M.T.

Imaging of the thymus in myotonic dystrophy type 1
(2017) *Neurological Sciences*, pp. 1-5. Article in Press.

Pretegianni, E., Rosini, F., Rufa, A., Gallus, G.N., Cardaioli, E., Da Pozzo, P., Bianchi, S., Serchi, V., Collura, M., Franceschini, R., Bianchi Marzoli, S., Dotti, M.T., Federico, A.

Genotype-phenotype and OCT correlations in Autosomal Dominant Optic Atrophy related to OPA1 gene mutations: Report of 13 Italian families
(2017) *Journal of the Neurological Sciences*, 382, pp. 29-35.

Cassandrini, D., Trovato, R., Rubegni, A., Lenzi, S., Fiorillo, C., Baldacci, J., Minetti, C., Astrea, G., Bruno, C., Santorelli, F.M., Berardinelli, A., Bertini, E.S., Comi, G., D'Amico, A., Donati, M.A., Dotti, M.T., Fattori, F., Grandis, M., Maggi, L., Magri, F., Maioli, M.A., Malandrini, A., Mari, F., Massa, R., Mercuri, E., Merlini, L., Moggio, M., Mora, M., Morandi, L.O., Musumeci, O., Nigro, V., Pane, M., Pegoraro, E., Pennisi, E.M., Peverelli, L., Ricci, G., Rodolico, C., Ruggiero, L., Sacchini, M., Santoro, L., Savarese, M., Siciliano, G., Simonati, A., Tonin, P., Toscano, A.

Congenital myopathies: Clinical phenotypes and new diagnostic tools
(2017) *Italian Journal of Pediatrics*, 43 (1), art. no. 101, .

Di Donato, I., Bianchi, S., Gallus, G.N., Cerase, A., Taglia, I., Pescini, F., Nannucci, S., Battisti, C., Inzitari, D., Pantoni, L., Zini, A., Federico, A., Dotti, M.T.

Heterozygous mutations of HTRA1 gene in patients with familial cerebral small vessel disease
(2017) *CNS Neuroscience and Therapeutics*, 23 (9), pp. 759-765.

Pati, A.R., Battisti, C., Tripodi, S.A., Cerase, A., Vella, A., Guidi, L., Mignarri, A., Dotti, M.T., Federico, A.

Neuroendocrine lung cancer in a patient with limbic encephalopathy due to anti-Hu antibodies: A rare association not to be missed
(2017) *Journal of the Neurological Sciences*, 378, pp. 91-93.

Mascalchi, M., Bianchi, A., Ciulli, S., Ginestroni, A., Aiello, M., Dotti, M.T., Salvi, F., Nicolai, E., Soricelli, A., Diciotti, S.

Lower medulla hypoplasia in Friedreich ataxia: MR Imaging confirmation 140 years later
(2017) *Journal of Neurology*, 264 (7), pp. 1526-1528.

Carluccio, M.A., Di Donato, I., Pescini, F., Battaglini, M., Bianchi, S., Valenti, R., Nannucci, S., Franci, B., Stromillo, M.L., De Stefano, N., Inzitari, D., Pantoni, L., Nuti, R., Federico, A., Gonnelli, S., Dotti, M.T.

Vitamin D levels in cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)
(2017) *Neurological Sciences*, 38 (7), pp. 1333-1336.

Ginanneschi, F., Mignarri, A., Lucchiari, S., Ulzi, G., Comi, G.P., Rossi, A., Dotti, M.T.

Neuromuscular excitability changes produced by sustained voluntary contraction and response to mexiletine in myotonia congenita [Modifications d'excitabilité neuromusculaire produites par une contraction volontaire prolongée et réponse à la mexilétine dans la myotonie congénitale]
(2017) *Neurophysiologie Clinique*, 47 (3), pp. 247-252.

Rosini, F., Pretegianni, E., Mignarri, A., Optican, L.M., Serchi, V., De Stefano,

N., Battaglini, M., Monti, L., Dotti, M.T., Federico, A., Rufa, A.
The role of dentate nuclei in human oculomotor control: insights from cerebrotendinous xanthomatosis
(2017) *Journal of Physiology*, 595 (11), pp. 3607-3620.

Mignarri, A., Dotti, M.T., Federico, A., De Stefano, N., Battaglini, M., Grazzini, I., Galluzzi, P., Monti, L.
The spectrum of magnetic resonance findings in cerebrotendinous xanthomatosis: redefinition and evidence of new markers of disease progression
(2017) *Journal of Neurology*, 264 (5), pp. 862-874.

D'Angelo, R., Rinaldi, R., Pironi, L., Dotti, M.T., Pinna, A.D., Boschetti, E., Capristo, M., Mohamed, S., Contin, M., Caporali, L., Carelli, V., De Giorgio, R.
Liver transplant reverses biochemical imbalance in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
(2017) *Mitochondrion*, 34, pp. 101-102.

Da Pozzo, P., Cardaioli, E., Rubegni, A., Gallus, G.N., Malandrini, A., Rufa, A., Battisti, C., Carluccio, M.A., Rocchi, R., Giannini, F., Bianchi, A., Mancuso, M., Siciliano, G., Dotti, M.T., Federico, A.
Novel POLG mutations and variable clinical phenotypes in 13 Italian patients
(2017) *Neurological Sciences*, 38 (4), pp. 563-570.

Pescini, F., Donnini, I., Cesari, F., Nannucci, S., Valenti, R., Rinnoci, V., Poggesi, A., Gori, A.M., Giusti, B., Rogolino, A., Carluccio, A., Bianchi, S., Dotti, M.T., Federico, A., Balestrino, M., Adriano, E., Abbate, R., Inzitari, D., Pantoni, L.
Circulating Biomarkers in Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy Patients
(2017) *Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases*, 26 (4), pp. 823-833.

Grosso, S., Carluccio, M.A., Cardaioli, E., Cerase, A., Malandrini, A., Romano, C., Federico, A., Dotti, M.T.
Complex I deficiency related to T10158C mutation ND3 gene: A further definition of the clinical spectrum
(2017) *Brain and Development*, 39 (3), pp. 261-265.

Di Donato, I., Bianchi, S., De Stefano, N., Dichgans, M., Dotti, M.T., Duering, M., Jouvent, E., Korczyn, A.D., Lesnik-Oberstein, S.A.J., Malandrini, A., Markus, H.S., Pantoni, L., Penco, S., Rufa, A., Sinanović, O., Stojanov, D., Federico, A.
Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) as a model of small vessel disease: Update on clinical, diagnostic, and management aspects
(2017) *BMC Medicine*, 15 (1), art. no. 41, .

Pati, A.R., Battisti, C., Battistini, S., Ricci, C., Trapassi, A., Marconi, R., Mignarri, A., Federico, A., Dotti, M.T.
C9ORF72 gene expansion in a patient with intellectual disability and psychiatric disease
(2017) *Neurological Sciences*, 38 (1), pp. 207-208.

Perfetti, A., Greco, S., Cardani, R., Fossati, B., Cuomo, G., Valaperta, R., Ambrogi, F., Cortese, A., Botta, A., Mignarri, A., Santoro, M., Gaetano, C., Costa, E., Dotti, M.T., Silvestri, G., Massa, R., Meola, G., Martelli, F.
Validation of plasma microRNAs as biomarkers for myotonic dystrophy type 1
(2016) *Scientific Reports*, 6, art. no. 38174, .

Formichi, P., Radi, E., Branca, C., Battisti, C., Brunetti, J., Da Pozzo, P., Giannini, F., Dotti, M.T., Bracci, L., Federico, A.
Oxidative stress-induced apoptosis in peripheral blood lymphocytes from patients with POLG-related disorders
(2016) *Journal of the Neurological Sciences*, 368, pp. 359-368.

Pretegnani, E., Mari, F., Renieri, A., Penco, S., Dotti, M.T.

	<p>Nicolaides–Baraitser syndrome: defining a phenotype (2016) <i>Journal of Neurology</i>, 263 (8), pp. 1659-1660.</p> <p>Gaetani, L., Mignarri, A., Di Gregorio, M., Sarchielli, P., Malandrini, A., Cardaioli, E., Calabresi, P., Dotti, M.T., Di Filippo, M. Multiple sclerosis and chronic progressive external ophthalmoplegia associated with a large scale mitochondrial DNA single deletion (2016) <i>Journal of Neurology</i>, 263 (7), pp. 1449-1451.</p> <p>Salvadori, E., Poggesi, A., Valenti, R., Pracucci, G., Pescini, F., Pasi, M., Nannucci, S., Marini, S., Del Bene, A., Ciolli, L., Ginestroni, A., Diciotti, S., Orlandi, G., Di Donato, I., De Stefano, N., Cosottini, M., Chiti, A., Federico, A., Dotti, M.T., Bonuccelli, U., Inzitari, D., Pantoni, L., Abbate, R., Boddi, M., Cesari, F., Coppo, M., Giusti, B., Gori, A.M., Mascalchi, M., Cecchi, P., Pagni, C., Siciliano, G., Tognoni, G., Formichi, P., Gambetti, C., Giorgio, A., Rossi, F., Stromillo, L., Zicari, E., Zolo, P., Tiezzi, A., Bertini, E., Brotini, S., Guidi, L., Lombardi, M., Mugnai, S., Notarelli, A., Bracco, L., Cadelo, M., Cisbani, R., Gabbani, L., Gori, G., Lambertucci, L., Massacesi, L., Mossello, E., Paganini, M., Piccininni, M., Pinto, F., Pozzi, C., Sorbi, S., Zaccara, G., Borgogni, T., Mancuso, M., Marconi, R., Mazzoni, M., Vista, M., Meucci, G., Bellini, G., Gabrielli, L., Frittelli, C., Galli, R., Gambaccini, G., Bartolini, S., Biagini, C., Caleri, V., Vanni, P., Calvani, D., Giorgi, C., Magnolfi, S., Palumbo, P., Valente, C., Rossi, A., Tassi, R., Boschi, S., Baldacci, F. Operationalizing mild cognitive impairment criteria in small vessel disease: The VMCI-Tuscany Study (2016) <i>Alzheimer's and Dementia</i>, 12 (4), pp. 407-418.</p> <p>Mignarri, A., Rubegni, A., Tessa, A., Stefanucci, S., Malandrini, A., Cardaioli, E., Meschini, M.C., Stromillo, M.L., Doccini, S., Federico, A., Santorelli, F.M., Dotti, M.T. Mitochondrial dysfunction in hereditary spastic paraparesis with mutations in DDHD1/SPG28 (2016) <i>Journal of the Neurological Sciences</i>, 362, pp. 287-291.</p> <p>Mascalchi, M., Toschi, N., Giannelli, M., Ginestroni, A., Della Nave, R., Tessa, C., Piacentini, S., Dotti, M.T., Aiello, M., Nicolai, E., Soricelli, A., Salvi, F., Diciotti, S. Regional Cerebral Disease Progression in Friedreich's Ataxia: A Longitudinal Diffusion Tensor Imaging Study (2016) <i>Journal of Neuroimaging</i>, 26 (2), pp. 197-200.</p> <p>Mignarri, A., Magni, A., Del Puppo, M., Gallus, G.N., Björkhem, I., Federico, A., Dotti, M.T. Evaluation of cholesterol metabolism in cerebrotendinous xanthomatosis (2016) <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i>, 39 (1), pp. 75-83.</p> <p>Gesierich, B., Opherck, C., Rosand, J., Gonik, M., Malik, R., Jouvent, E., Hervé, D., Adib-Samii, P., Bevan, S., Pianese, L., Silvestri, S., Dotti, M.T., De Stefano, N., Van Der Grond, J., Boon, E.M.J., Pescini, F., Rost, N., Pantoni, L., Lesnik Oberstein, S.A., Federico, A., Ragno, M., Markus, H.S., Tournier-Lasserre, E., Chabriat, H., Dichgans, M., Duering, M., Ewers, M. APOE ε 2 is associated with white matter hyperintensity volume in CADASIL (2016) <i>Journal of Cerebral Blood Flow and Metabolism</i>, 36 (1), pp. 199-203.</p>
--	--

Data di compilazione _____ 23 luglio 2019 _____

(L'estensore del curriculum non dovrà apporre la firma. Tale misura è adottata a difesa dei dati personali dell'interessato ai sensi del regolamento UE 2016/679 e del D.Lgs. 196/2003 aggiornato al D.Lgs. n. 101 del 10.08.2018)

Il CV è compilato dall'interessato e periodicamente aggiornato sotto la sua diretta responsabilità