



## Edvige Maria Veneselli

Docente a contratto

✉ edvige.veneselli@unige.it

☎ +39 010 5636 2432

☎ +39 010 5636 3464

### *Istruzione e formazione*

1983

#### **Specializzazione in Neurofisiopatologia**

110/110

Università di Genova - Genova - IT

1978

#### **Specializzazione in Puericultura**

110/110 e lode

Università degli Studi di Genova - Genova - IT

1976

#### **Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile**

110/110 e lode

Università degli Studi di Genova - Genova - IT

1972

#### **Laurea in Medicina e Chirurgia**

110/110 e lode

Università degli Studi di Genova - Genova - IT

### *Esperienza accademica*

2008 - IN CORSO

#### **Professore Ordinario di Neuropsichiatria Infantile**

Università di Genova A - Genova - IT

2005 - 2008

#### **- Professore Straordinario di Neuropsichiatria Infantile**

Università di Genova - Genova - IT

1992 - 1995

#### **Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile**

Università di Genova - Genova - IT

IN CORSO

#### **Direttore della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile**

Università di Genova - Genova - IT

2010 - 2018

**Coordinatore del Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva**

Università di Genova - Genova - IT

2016 - 2018

**Coordinatore del Corso di Laurea in Tecnico della Riabilitazione psichiatrica**

Università di Genova - Genova - IT

***Esperienza professionale***

1998 - IN CORSO

**Direttore della UOC Neuropsichiatria Infantile IRCCS Istituto G Gaslini**

IRCCS Istituto G Gaslini in convenzione con Università di Genova - Genova - IT

2012 - 2017

**Responsabile della UOS Psicologia Clinica IRCCS Istituto G Gaslini**

IRCCS Istituto G Gaslini in convenzione con Università di Genova - Genova - IT

1987 - 1998

**Aiuto Medico Divisione di Neuropsichiatria Infantile IRCCS Istituto G Gaslini**

IRCCS Istituto G Gaslini - Genova - IT

Vice Primario Responsabile del Laboratorio di Neurofisiopatologia Clinica Elettroencefalografia Elettrodiagnostica neuromuscolare Potenziali Evocati Cerebrali

1974 - 1987

**Assistente Medico Divisione di Neuropsichiatria Infantile IRCCS Istituto G Gaslini**

IRCCS Istituto G Gaslini - Genova - IT

***Competenze linguistiche***

**French**

Esperto

**English**

Buono

***Attività didattica***

sono **autore di vari capitoli di libri** a diffusione nazionale.

sono stata **relatore e moderatore** a numerosi Congressi e Corsi, nazionale ed internazionali.

**Ho organizzato numerosi Congressi e Corsi** di rilievo nazionale ed

internazionale.

**sono /sono stata titolare di Insegnamenti in**

-Scuole di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Audiologia e Foniatria, Neurologia, Psichiatria, Fisiatria.

-Corsi di Laurea di

Medicina e Chirurgia,

Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva, Fisioterapista,

Educazione professionale in campo Sanitario, Tecnico Audioprotesista,

Tecnico dell'Educazione e della Riabilitazione Psichiatrica e Psicosociale,

Specialistica in Psicologia, Scienze e Tecniche Pedagogiche

## ***Attività didattica e di ricerca nell'alta formazione***

### **Supervisione di dottorandi, specializzandi, assegnisti**

-Dottorato di Ricerca in Neuroscienze, Università di Genova

-Master di I° livello "Neuropsicopatologia dell'Apprendimento" Università di Messina - Docente AA 2007-08, 2008-09, 2010-11, 2012-13, 2014/15

### **Partecipazione al collegio dei docenti nell'ambito di dottorati di ricerca accreditati dal Ministero**

Neuroscienze

## ***Interessi di ricerca***

La linea generale della ricerca personale e della UO da me diretta è finalizzata all'avanzamento delle conoscenze degli aspetti clinici, neurofisiologici, neuropsicologici, neuroradiologici e neuropsicofarmacologici nelle differenti patologie neuropsichiatriche, per migliorare l'iter diagnostico, il management, il trattamento ed il follow-up, anche con collaborazioni nazionali e internazionali, al fine di fornire agli assistiti e alle loro famiglie risposte di alto livello assistenziale e scientifico.

*C.A.S. Disturbi dello Spettro Autistico (DSA):* è in attuazione la Rete Italiana salute dell'età evolutiva (IDEA), con Progetto su creazione e prime utilizzazioni di data-base comuni per i disturbi più rilevanti in età pediatrica, dedicato all'Autismo, con gli IRCCS pediatrici, in cui siamo referenti per l'WP6 Disturbi Gastrointestinali e Neuroimmunologici; si effettua l'analisi dei dati laboratoristici con tecniche avanzate, che ha già individuato nuove forme sintomatiche ed il ruolo patogenetico dei nuovi riscontri, con la Genetica del Gaslini e che si sta ampliando alla collaborazione con l'IIT per lo studio dell'esoma; lo studio sulle prassie condotto con l'Istituto Italiano di tecnologie (IIT) ha evidenziato peculiarità del controllo sensorio e motorio nei DSA ad alto funzionamento e si è aperto un nuovo protocollo di ricerca.

*C.A.S. Paralisi Cerebrali Infantili; Disabilità Complesse:* si sono aggiornati i percorsi diagnostico-terapeutici in Gruppi di lavoro multidisciplinari 1) per

l'avvio a Radicellotomia selettiva; 2) mirati alle manifestazioni accessuali intercorrenti ed alle problematiche correlate per la nutrizione enterale nei bambini con disabilità e disfagia; 3) nello Stroke pediatrico si è rilevato l'interessamento dei gangli basali nella casistica della nostra UO e si partecipa allo studio DTI sullo sviluppo della microstruttura della sostanza bianca nell'emorragia intraventricolare e della matrice germinale nei neonati pretermine.

*Malattie Rare neurologiche:* nell'Emiplegia alternante e nelle Sindromi ATP1A3 correlate, con il gruppo internazionale guidato dal London Institute of Neurology si è avviata la seconda fase della collaborazione internazionale sulla compromissione cardiologica, mentre in rapporto con l'Associazione Italiana si sono esplorati i meccanismi ictali ed interictali con RM funzionale e spettroscopica e si è studiato retrospettivamente il trattamento farmacologico nella casistica italiana per individuare il protocollo terapeutico ad oggi di maggiore efficacia; nella Sindrome di Rett, per l'Associazione Italiana è in corso sia il progetto Passaporto clinico dei Centri italiani di eccellenza, con preparazione di braccialetto con chiavetta contenete i dati clinici, gli elementi di rischio clinico ed i dati essenziali sulla sindrome e le sue complicanze, sia la valutazione del suo impatto sulla qualità di vita delle famiglie, mentre nella nostra UO stiamo sviluppando l'uso della cannabis nelle forme di maggior complessità, in collaborazione con il Gruppo della terapia del dolore, con risultati del tutto significativi; per l'Agenesia del Corpo Calloso si partecipa ad uno studio nazionale e si segue l'ampia casistica dell'Istituto, di cui si è descritta la prima analisi della connettività strutturale RM in rapporto ai dati clinici e neuropsicologici; si è partecipato alla definizione della Displasia cerebellare tubulino-correlata, quale distinto pattern malformativo ed all'identificazione della mutazione MYHS in bambino con Sindrome di Sheldon-Hall e fusione vertebrale; si sono riportati un innovativo trattamento combinato precoce degli attacchi emiplegici nell'encefalopatia da CACNA1A, un nuovo caso di delezione interstiziale 11q24, l'espansione dello spettro delle anomalie congenite della giunzione diencefalo-mesencefalica.

*Centro di Alta Specializzazione (C.A.S.) Epilessia* - Si è partecipato: ad uno studio nazionale prospettico sulle epilessie focali dell'infanzia sintomatiche certe o presunte, ad uno studio internazionale sullo spettro clinico di epilessie focali correlate alle mutazioni KCNT1, ad uno studio internazionale sulle epilessie e disturbi neurologici con correlazioni genotipo-fenotipo TBC1D24; a tre studi nazionali, sui sintomi di ansia e depressione e sulla qualità di vita familiare in bambini e adolescenti con epilessia, sul pattern della care nell'epilessia correlata a tumori cerebrali nei Centri LICE italiani e sul Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre forme correlate ai geni SCN1A e PCDH19; in collaborazione con il Centro per la Chirurgia dell'Epilessia, si stanno migliorando i protocolli di valutazione delle epilessie candidate alla chirurgia, dei pazienti operati per lesioni corticali epilettogene e si è esaminata la casistica di polimicrogiria focale unilaterale con epilessia rispetto all'indicazione e alla realizzazione della chirurgia dell'epilessia stessa; nella Sclerosi Tuberosa con Epilessia focale refrattaria si è avviata una ricerca, vincitrice del bando dell'Associazione

Italiana, focalizzata sull'identificazione del focolaio epilettogeno prevalente per valutazione prechirurgica mediante analisi polisonnografica computerizzata dell'attività intercritica in sonno REM e studio RM in arterial spinlabelling; in collaborazione con il Laboratorio di Neurogenetica, si sta effettuando un avanzamento diagnostico delle Encefalopatie epilettiche precoci; sono state descritte una variante della Sindrome di Shapiro trattata con pizotifene e la terapia personalizzata in una bambina GRIN1 mutata.

*Neuroimmunologia:* si è impegnati allo sviluppo di protocolli diagnostici e terapeutici in rete nazionale ed internazionale su Sclerosi Multipla pediatrica ed altre forme demielinizzanti, Encefaliti immunomediate, Opsoclono-mioclono-atassia, Poliradicoloneuropatia infiammatoria demielinizzante cronica. Si sta dedicando particolare attenzione alla complessa connotazione di PANDAS e PANS, specie per l'avanzamento del trattamento mirato.

## ***Progetti di ricerca***

2017

### **Rete Italiana salute Dell'Eta evolutiva (IDEA) PROGETTO 2017 con i 5 IRCCS Pediatrici**

PROGETTI DI RICERCA DEL MINISTERO DELLA SANITA - IT

Partecipante

Creazione e prime utilizzazioni di data-base comuni per i disturbi piu' rilevanti in eta' pediatrica - Obiettivo principale: I disturbi dello spettro autistico, creazione di una database condiviso

2010 - IN CORSO

### **Neuropatie genetiche-CMT ad esordio in eta infantile senza marker genetico notocorrelazioni cliniche-elettrofisiologiche e genetiche**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI - IT

Partecipante

2010 - IN CORSO

### **Difetti genetici del metabolismo e del trasporto della creatina nei disturbi dello spettro autistico**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI - IT

Partecipante

2010 - IN CORSO

### **Studio neurofisiologico e neuropsicologico dei pazienti con lesioni corticali epilettogene valutazione prechirurgica e**

**longitudinale delle epilessie secondarie a lesioni cerebrali precoci**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI - IT

Partecipante

2010 - IN CORSO

**Studio delle encefaliti immunomediate in età pediatrica con particolare riferimento alla encefalite anti recettori N-metil-D-aspartato (NMDA)**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI

Partecipante

2010 - IN CORSO

**Correlazione genotipo fenotipo epilettico nella sindrome di Rett**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI - IT

Partecipante

2010 - IN CORSO

**Avanzamenti nella presa in carico diagnostico-terapeutica delle Paralisi Cerebrali Infantili**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI - IT

Partecipante

2010 - IN CORSO

**Nuove acquisizioni in Neuropsichiatria Infantile.**

PROGETTO DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA - IRCCS G. GASLINI - IT

Partecipante

2010

**Sindrome di Rett caratterizzazione dei fenotipi clinici e correlazione con i genotipi**

PROGETTI DI RICERCA DI ATENEO - UNIVERSITA' DI GENOVA - IT

Partecipante

2011 - 2013

**Emiplegia Alternante dell'infanzia Studio neurologico cognitivo neuro radiologico dello stato avanzato della malattia e dei fattori prognostici**

PROGETTI DI RICERCA DI ATENEO - UNIVERSITA' DI GENOVA - IT

Partecipante

2012

## **Miglioramento dell'assistenza dei pazienti affetti da Disabilità complesse/multi handicap.**

PROGETTO QUALITA' - ISTITUTO G. GASLINI - IT

2012 Vincitore del Premio Qualità IGG Commissione Ministero della Salute - Partecipante

2012 Vincitore del Premio Qualità – IGG, Commissione Ministero della Salute Miglioramento dell'assistenza dei pazienti affetti da Disabilità complesse/multi handicap.

### **2011 - IN CORSO**

#### **RICERCHE VARIE 2011 - 18**

(a) Associazione AISEA - (b) AIR - (c) Associazione AISEA - (d) Associazione AISEA Ass. Europee (e) IGG Università di Genova - IT

Partecipante

a) - "Studio del flusso ematico cerebrale con Sonografia Doppler Transcranica nell'Emiplegia Alternante." – **vincitore Bando Nazionale Associazione AISEA**

b) - 'Studio dell'eterogeneità clinica in un'ampia coorte di pazienti con sindrome di Rett mediante un approccio biochimico-molecolare.' - **vincitore Bando Nazionale AIR**

c) - "Ricerca di mutazioni a carico del gene GLUT-1 (SLC2A1) nei pazienti affetti da emiplegia alternante" - **Associazione AISEA**

d) - "Emiplegia Alternante e Qualità di vita" - **Associazione AISEA, Ass. Europee**

e) - 'Ruolo dell'attaccamento come fattore di protezione nei disturbi somatoformi e da comportamento dirompente' – **IGG, Scienze della Formazione, Università di Genova**

### **Attività editoriale**

Intellectual efficiency in children and adolescents with spina bifida myelomeningocele and shunted hydrocephalus.

Burro F, Cama A, Lertora V, **Veneselli E**, Rossetti S, Pezzuti L.  
Dev Neuropsychol. 2018;43(3):198-206.

ATP1A3 spectrum disorders: A video-documented history of 7 genetically confirmed early onset cases.

Stagnaro M, Pisciotto L, Gherzi M, Di Rocco M, Gurrieri F, Parrini E, Prato G, **Veneselli E**, De Grandis E.  
Eur J Paediatr Neurol. 2018 Mar;22(2):264-271

Personalized therapy in a GRIN1 mutated girl with intellectual disability and epilepsy.

Papa FT, Mancardi MM, Frullanti E, Fallerini C, Della Chiara V, Zalba-Jadraque L, Baldassarri M, Gamucci A, Mari F, **Veneselli E**, Renieri A.  
Clin Dysmorphol. 2018 Jan;27(1):18-20. Impact Factor: 0.573

Structural Connectivity Analysis in Children with Segmental Callosal Agenesis.

Severino M, Tortora D, Toselli B, Uccella S, Traverso M, Morana G, Capra V, **Veneselli E**, Fato MM, Rossi A.  
AJNR Am J Neuroradiol. 2017 Mar;38(3):639-647.

Alternating Hemiplegia of Childhood: Pharmacological treatment of 30 Italian patients.  
Pisciotta L, Gherzi M, Stagnaro M, Calevo MG, Giannotta M, Vavassori MR, **Veneselli E**; I.B.AHC Consortium., De Grandis E.  
Brain Dev. 2017 Feb 26. pii: S0387-7604(17)30028-1.

One hand, two hands, two people: Prospective sensorimotor control in children with autism.  
Ansuini C, Podda J, Battaglia FM, **Veneselli E**, Becchio C.  
Dev Cogn Neurosci. 2017 Mar 2. pii: S1878-9293(16)30169-4

Combined early treatment in hemiplegic attacks related to CACNA1A encephalopathy with brain oedema: Blocking the cascade?  
Camia F, Pisciotta L, Morana G, Schiaffino MC, Renna S, Carrera P, Ferrari M, Baglietto MG, **Veneselli E**, Siri L, Mancardi MM.  
Cephalalgia. 2016 Oct;37(12):1202-1206

Blood oxidative stress and metallothionein expression in Rett syndrome: Probing for markers  
Pintaudi M, **Veneselli E**, Voci A, Vignoli A, Castiglione D, Calevo MG, Grasselli E, Ragazzoni M, Cogliati F, Calzari L, Scornavacca GF, Russo S, Vergani L.  
World J Biol Psychiatry. 2016 Apr;17(3):198-209.

Clinical profile of patients with ATP1A3 mutations in Alternating Hemiplegia of Childhood—a study of 155 patients.  
Panagiotakaki E, De Grandis E, Stagnaro M, Heinzen EL, Fons C, Sisodiya S, de Vries B, Goubau C, Weckhuysen S, Kemlink D, Scheffer I, Lesca G, Rabilloud M, Klich A, Ramirez-Camacho A, Ulate-Campos A, Campistol J, Giannotta M, Moutard ML, Doummar D, Hubsch-Bonneaud C, Jaffer F, Cross H, Gurrieri F, Tiziano D, Nevsimalova S, Nicole S, Neville B, van den Maagdenberg AM, Mikati M, Goldstein DB, Vavassori R, Arzimanoglou A; **Italian IBAHC Consortium**; French AHC Consortium; International AHC Consortium.  
Orphanet J Rare Dis. 2015 Sep 26;10:123.

Faulty cardiac repolarization reserve in alternating hemiplegia of childhood broadens the phenotype.  
Jaffer F, Avbersek A, Vavassori R, Fons C, Campistol J, Stagnaro M, De Grandis E, **Veneselli E**, Rosewich H, Gianotta M, Zucca C, Ragona F, Granata T, Nardocci N, Mikati M, Helseth AR, Boelman C, Minassian BA, Johns S, Garry SI, Scheffer IE, Gourfinkel-An I, Carrilho I, Aylett SE, Parton M, Hanna MG, Houlden H, Neville B, Kurian MA, Novy J, Sander JW, Lambiase PD, Behr ER, Schyns T, Arzimanoglou A, Cross JH, Kaski JP, Sisodiya SM.  
Brain. 2015 Oct;138(Pt 10):2859-74.



Clinical and molecular characterization of a patient with interstitial 6q21q22.1 deletion.

Tassano E, Mirabelli-Badenier M, **Veneselli E**, Puliti A, Lerone M, Vaccari CM, Morana G, Porta S, Gimelli G, Cuoco C.  
Mol Cytogenet. 2015 Apr 28;8:31.

Antiepileptic drugs in Rett Syndrome.

Pintaudi M, Calevo MG, Vignoli A, Baglietto MG, Hayek Y, Traverso M, Giacomini T, Giordano L, Renieri A, Russo S, Canevini M, **Veneselli E**.  
Eur J Paediatr Neurol. 2015 Jul;19(4):446-52.