

Andrea Martinuzzi

Laurea in Medicina, Università di Padova, 1982

Specialità in Neurologia, Università di Verona, 1986

Dottorato di Ricerca in Scienze Genetiche, Università di Ferrara, 1994

Abilitazione scientifica nazionale Professore di 1^a fascia 06G1 Pediatria Generale Specialistica e Neuropsichiatria Infantile – 06D6 Neurologia

Posizione attuale: **Dirigente Medico di II livello, Direttore** del Dipartimento di Neuroriabilitazione (UGDE e URNA) del Polo Veneto dell'IRCCS "E. Medea". Responsabile Clinico-Scientifico di Polo.

1994-1999: **Dirigente Medico di I livello (ex aiuto) di ruolo** U.O. Neurologia Conegliano (ULSS 7);

1990-1991: **Research fellow** presso la Division of Biology del California Institute of Technology;

1991-1997: **responsabile** della sezione di biologia molecolare e coltura cellulare del Centro per le Malattie Neuromuscolari dell'Università di Padova;

1985-1987: **Research fellow** presso il Neuromuscular Center della University of Southern California;

Attività di ricerca:

Direttore della Research Branch del Centro Collaboratore Italiano OMS per le Classificazioni Internazionali.

Co-Chair del WHO-FIC Functioning & Disability Reference Group (2012-2016, 2020-2022), Co-Chair del WHO-FIC Family Development Committee (2016-2020), Co-Chair del management group per la Classificazione Internazionale degli interventi sanitari (ICHI)

E' attivo nelle seguenti linee di ricerca (Progetti Finalizzati Ministeriali e Regionali, Telethon, CCM, e-rare, FP7, AFM, DGSanCo):

Riabilitazione delle condizioni neurologiche complesse ad espressione nell'età evolutiva, con particolare enfasi su trattamento delle manifestazioni neuromuscolari anche con procedure di neurochirurgia funzionale

Studio clinico e paraclinico (neuroimaging avanzato) di malattie del motoneurone e atassie spinocerebellari

Sviluppo di modelli animali e cellulari per malattie del primo motoneurone, neuropatie periferiche e neuropatie ottiche geneticamente determinate

Studio del ruolo del mitocondrio nella fisiopatologia cellulare

Trials clinici in malattie rare (Atassia di Friedreich, Difetto di miofosforilasi, deficit di CPT-2)

Collaborazioni: con la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, ISTAT, Fondazione Istituto Neurologico Besta, (rete del Centro Collaboratore OMS), Dipartimento di Pediatria dell'Università di Padova, Dip. di Farmacologia dell'Università di Padova, IRCCS Neuroscienze di Bologna, Dip. di Biologia dell'Università di Bologna, Dipartimenti di Neuroscienze delle Università di Milano, Messina, Pisa.

Attività didattica: **Titolare presso l'Università di Padova dei seguenti insegnamenti: Neurologia C.d.L. Fisioterapia e Terapia Occupazionale; neuroriabilitazione pediatrica** presso la scuola di medicina fisica e riabilitazione; **Membro del collegio dei docenti del Dottorato in medicina dello sviluppo e scienze della programmazione. Titolare dell'insegnamento di Neurofisiopatologia** nel corso di D.U. per Fisioterapista dell'Università di Padova per l'anno accademico 1998/99, 1999/00, 2000/01; **Titolare dell'insegnamento di Neuropatologia** nel corso di D.U. per terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva dell'Università di Padova per l'anno accademico 2000/01.

Titolare dell'insegnamento di Neuroanatomia nei corsi di D.U. di Logopedia presso l'Università di Padova per l'anno accademico 1998/99;

Corresponding Fellow della American Academy of Neurology; **Membro** della American Neurological Association, **Membro** della American Association for the Advancement of Science; **Membro** della World Muscle Society, **Socio Fondatore** della Società Italiana di Miologia, **Socio Ordinario** della Società Italiana di Neurologia e della Società Italiana di Riabilitazione Neurologica, corresponsabile dello special Interest group per l'età evolutiva della World Federation for Neuro-Rehabilitation.

Membro dell'Editorial Board di PLoS, World Journal of Psychiatry e di ISRN Neurology. Ad hoc reviewer per Brain, Journal Medical Genetics, Metabolism, Muscle & Nerve, Neuromuscular Disorder, Neuroscience Letters, Disability & Rehabilitation, Journal Rehabilitation Medicine, American Journal Physical Medicine & Rehabilitation, Developmental Neurorehabilitation. Scientific Report.

Pubblicazioni:

197 lavori su riviste internazionali Peer Reviewed, tra le quali Nature, Brain, Ann.Neurol, PNAS, J Cell Biol, J Clin Invest. J Biol Chem, Neurology, Arch Neurology, Am J Hum Genet, Neurosci Lett, J Rehab Med, Disability & Rehab, Muscle & Nerve, Stroke, Cancer... con IF cumulativo di >750., 6182 citazioni, H index 40.

Alcune pubblicazioni di rilievo e con maggior numero di citazioni:

Homotypic fusion of ER membranes requires the dynamin-like GTPase Atlastin.
NATURE Volume: 460 Uscita: 7258 Pagg: 978-U58 20/08/2009

Mitochondrial DNA background modulates the assembly kinetics of OXPHOS complexes in a cellular model of mitochondrial disease. HUMAN MOLECULAR GENETICS Volume: 17 Uscita: 24 Pagg: 4001-4011 15/12/2008

Oestrogens ameliorate mitochondrial dysfunction in Leber's hereditary optic neuropathy.
BRAIN Volume: 134 Pagg: 220-234 11/2011

Respiratory Complex I Dysfunction Due to Mitochondrial DNA Mutations Shifts the Voltage Threshold for Opening of the Permeability Transition Pore toward Resting Levels. JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY Volume: 284 Uscita: 4 Pagg: 2045-2052 23/01/2009

Prevalence and correlates of mental disorders among adolescents in Italy: the PrISMA study.
EUROPEAN CHILD & ADOLESCENT PSYCHIATRY Volume: 18 Uscita: 4 Pagg: 217-226 04/2009

The genetic and metabolic signature of oncocytic transformation implicates HIF1 alpha destabilization. HUMAN MOLECULAR GENETICS Volume: 19 Uscita: 6 Pagg: 1019-1032 15/03/2010

The first ALS2 missense mutation associated with JPLS reveals new aspects of alsin biological function. BRAIN Volume: 129 Pagg: 1710-1719 07/2006

A clinical, genetic, and biochemical characterization of SPG7 mutations in a large cohort of patients with hereditary spastic paraplegia. HUMAN MUTATION Volume: 29 Uscita: 4 Pagg: 522-531

McArdle Disease: The Mutation Spectrum of PYGM in a Large Italian Cohort. HUMAN MUTATION Volume: 27 Uscita: 7 Pagg: 718-U80 07/2006

Italian ICF training programs: Describing and promoting human functioning and research.
DISABILITY AND REHABILITATION Volume: 31 Pagg: S46-S49 2009

Cholestenic acids regulate motor neuron survival via liver X receptors. JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION Volume: 124 Uscita: 11 Pagg: 4829-4842 11/2014

THE INTERNATIONAL CLASSIFICATION OF FUNCTIONING DISABILITY AND HEALTH, VERSION FOR CHILDREN AND YOUTH AS A ROAD-MAP FOR PROJECTING AND PROGRAMMING REHABILITATION IN A NEUROPAEDIATRIC HOSPITAL UNIT. JOURNAL OF REHABILITATION MEDICINE Volume: 42 Uscita: 1 Pagg: 49-55 01/2010

Haplogroup J mitogenomes are the most sensitive to the pesticide rotenone: Relevance for human diseases. NEUROBIOLOGY OF DISEASE Volume: 114 Pagg: 129-139 06/2018

Peculiar combinations of individually nonpathogenic missense mitochondrial DNA variants cause low penetrance Leber's hereditary optic neuropathy. PLOS GENETICS Volume: 14 Uscita: 2 02/2018

Hereditary spastic paraplegia type 5: natural history, biomarkers and a randomized controlled trial. BRAIN Volume: 140 Pagg: 3112-3127 12/2017

Care pathways models and clinical outcomes in Disorders of consciousness. BRAIN AND BEHAVIOR Volume: 7 Uscita: 8 08/2017

Analysis of Italian regulations on pathways of care for patients in a vegetative or minimally conscious state. FUNCTIONAL NEUROLOGY Volume: 32 Uscita: 3 Pagg: 159-163 07-09/2017

Safety and efficacy of interferon γ in friedreich's ataxia. Mov Disord. 2020 Feb;35(2):370-371. doi: 10.1002/mds.27979. Epub 2020 Jan 13.PMID: 31930551

Efficacy of a Combined Treatment of Botulinum Toxin and Intensive Physiotherapy in Hereditary Spastic Paraplegia Front Neurosci. 2020 Feb 21;14:111. doi: 10.3389/fnins.2020.00111. eCollection 2020.PMID: 32153352

Psychosocial impact of sport activity in neuromuscular disorders. Neurol Sci. 2020 Sep;41(9):2561-2567. doi: 10.1007/s10072-020-04345-1. Epub 2020 Apr 4.PMID: 32246354

Multimodal MRI Longitudinal Assessment of White and Gray Matter in Different SPG Types of Hereditary Spastic Paraparesis. Front Neurosci. 2020 Jun 4;14:325. doi: 10.3389/fnins.2020.00325. eCollection 2020.PMID: 32581663

Toward a Harmonized WHO Family of International Classifications Content Model. Stud Health Technol Inform. 2020 Jun 16;270:1409-1410. doi: 10.3233/SHTI200466.PMID: 32570683

Brain Magnetic Spectroscopy Imaging and Hereditary Spastic Paraplegia: A Focused Systematic Review on Current Landmarks and Future Perspectives Front Neurol. 2020 Jul 14;11:515. doi: 10.3389/fneur.2020.00515. eCollection 2020.PMID: 32765386

Avoiding the Banality of Evil in Times of COVID-19: Thinking Differently with a Biopsychosocial Perspective for Future Health and Social Policies Development. SN Compr Clin Med. 2020;2(10):1758-1760. doi: 10.1007/s42399-020-00486-8. Epub 2020 Sep 1.PMID: 32905109
Clinical practice guidelines for glycogen storage disease V & VII (McArdle disease and Tarui disease) from an international study group. Neuromuscul Disord. 2021 Dec;31(12):1296-1310. doi: 10.1016/j.nmd.2021.10.006. Epub 2021 Oct 28.PMID: 34848128

EUROMAC ConsortiumData from the European registry for patients with McArdle disease and other muscle glycogenoses (EUROMAC). Orphanet J Rare Dis. 2020 Nov 24;15(1):330. doi: 10.1186/s13023-020-01562-x.PMID: 33234167

Sensitivity of Neuroimaging Indicators in Monitoring the Effects of Interferon Gamma Treatment in Friedreich's Ataxia. Front Neurosci. 2020 Oct 9;14:872. doi: 10.3389/fnins.2020.00872. eCollection 2020.PMID: 3316287

Data: 21.02.2022

Firma

A handwritten signature in black ink, written over a horizontal line. The signature is cursive and appears to be 'Andrea...' followed by a flourish.