

## CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

|                                       |                                             |
|---------------------------------------|---------------------------------------------|
| <b>Nome</b>                           | Biancheri Roberta                           |
| <b>Data di nascita</b>                | 24/04/1963                                  |
| <b>Qualifica</b>                      | I Fascia                                    |
| <b>Amministrazione</b>                | ISTITUTO GIANINA GASLINI                    |
| <b>Incarico attuale</b>               | Dirigente - U.O. Neuropsichiatria Infantile |
| <b>Numero telefonico dell'ufficio</b> | 0105636432                                  |
| <b>Fax dell'ufficio</b>               | 010381303                                   |
| <b>E-mail istituzionale</b>           | robertabiancheri@ospedale-gaslini.ge.it     |

### TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

| <b>Titolo di studio</b>                                                                                                                                                     | Laurea Medicina e Chirurgia                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                 |  |        |                 |                 |         |         |         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--|--------|-----------------|-----------------|---------|---------|---------|
| <b>Altri titoli di studio e professionali</b>                                                                                                                               | - Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Dottorato di Ricerca in Neurologia dello sviluppo                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                 |  |        |                 |                 |         |         |         |
| <b>Esperienze professionali (incarichi ricoperti)</b>                                                                                                                       | - Dirigente Medico presso ASL 3 Genovese - ASL DI GENOVESE<br>- Consulente Neuropsichiatra Infantile presso il Centro di Riabilitazione de “La Nostra Famiglia” di Varazze (SV) - Centro di Riabilitazione                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                 |  |        |                 |                 |         |         |         |
| <b>Capacità linguistiche</b>                                                                                                                                                | <table><tr><th>Lingua</th><th>Livello Parlato</th><th>Livello Scritto</th></tr><tr><td>Inglese</td><td>Fluente</td><td>Fluente</td></tr></table>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                 |  | Lingua | Livello Parlato | Livello Scritto | Inglese | Fluente | Fluente |
| Lingua                                                                                                                                                                      | Livello Parlato                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Livello Scritto |  |        |                 |                 |         |         |         |
| Inglese                                                                                                                                                                     | Fluente                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Fluente         |  |        |                 |                 |         |         |         |
| <b>Capacità nell’uso delle tecnologie</b>                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                 |  |        |                 |                 |         |         |         |
| <b>Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)</b> | - Revisore di riviste internazionali: Neurobiology of disease, Brain, Neuropediatrics, European Journal of Human Genetics, Archives of Neurology, Neurology India, European Journal Pediatric Neurology, Journal Inherited Metabolic Diseases, Neurology.<br>- Insegnamenti: Docente di Anatomia, Fisiologia ed Igiene mentale nel Corso di Maturità professionale per assistenti di comunità infantile (anni accademici 1994/95 e 1995/96). Docente per la formazione di insegnanti di sostegno (anni accademici 1996/97 e 1997/98). Docente di contenuto nella giornata seminariale DM 256/91, del 5 maggio 1996, per il Corso di formazione dei medici di Medicina Generale. Docente per la materia Neuropsichiatria Infantile, nel Corso di formazione per Insegnanti di sostegno CARED-SSIS, |                 |  |        |                 |                 |         |         |         |

Università di Genova per l'anno accademico 2007/2008 e 2008/2009. Incarico di Insegnamento presso la Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile nella Disciplina Neuropsichiatria Infantile a partire dall'anno accademico 2007/2008. Incarico di Insegnamento presso la facoltà di Medicina e Chirurgia nella Disciplina Neuropsichiatria Infantile a partire dall'anno accademico 2008/2009.

- Borse di Studio: Borsa di Studio Ministeriale (conferita essendo risultata vincitrice del Concorso di Ammissione alla Scuola di Specializzazione) per la durata dei cinque anni della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, presso la Divisione e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto G. Gaslini di Genova. Contratto di prestazione d'opera per l'Università degli Studi di Siena dal dicembre 1997 all'agosto 1998, per la realizzazione del progetto "Sviluppo di metodiche diagnostiche e terapeutiche avanzate", sottoprogetto "Diagnosi, prevenzione e cura dei difetti congeniti". Borsa di studio per "Progetto di interventi di protezione del nucleo familiare per consentire la permanenza a domicilio di soggetti affetti da patologie oncologiche gravi, gravi malformazioni dell'età neonatale ed infantile che comportano gravi deficit neurologici e dell'apparato locomotore" presso il NOAC della USL 3 di Genova, nel periodo 1 luglio 1998 – 30 maggio 1999.
- Contratti libero-professionali: Contratto per Ricerca Finalizzata Ministeriale 1997 "Leucodistrofie genetiche: ruolo di tecniche biochimiche e molecolari avanzate per diagnosi e prevenzione" dal 1 giugno 1999 al 15 settembre 2000. Contratto di prestazione d'opera professionale relativa allo svolgimento della Ricerca "Comparison of safety and efficacy of Gdobenate Dimeglumine and Gadopentetate Dimeglumine in MRI of CNS disorders in paediatric patients" (2000-2001) Collaborazione a stesura di testo scientifico "Textbook of Paediatric Neuroradiology" (Springer-Verlag) (2001-2003). Contratto di consulenza libero professionale presso U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative IRCCS G. Gaslini (2003-2006). Contratto di consulenza libero professionale presso U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative IRCCS G. Gaslini con servizio di pronta reperibilità presso U.O. Neuropsichiatria Infantile dello stesso Istituto dal 1 Giugno 2006 al 31 Luglio 2007.
- Partecipazione a Corsi di Aggiornamento con superamento del relativo esame finale: Corso di Aggiornamento in "Medicina di emergenza", (23/01- 17/05/1990,) presso l'Istituto Scientifico di Medicina Interna, Cattedra di Medicina di Pronto Soccorso dell'Università degli Studi di Genova; Corso di Aggiornamento in Epilettologia - I Corso Avanzato, svoltosi a Gargnano (BS) dal 15 al 20 settembre 1992; Corso di Aggiornamento in Elettroencefalografia Clinica- I Corso Avanzato, svoltosi a Gargnano (BS) dal 13 al 21 marzo 1993; Corso di Aggiornamento su Urgenze

mediche in età pediatrica, svoltosi dal 13 aprile al 29 giugno 1993, organizzato dal servizio Accettazione-Pronto Soccorso e Osservazione dell'Istituto G. Gaslini di Genova, con il patrocinio dell'Assessorato alla Sanità della Regione Liguria; 1st Course "Anatomy, Congenital Malformations and genetics", Crieff 4-10 Ottobre 2002.

- Partecipazione ad altri Corsi di Aggiornamento: Corso di Aggiornamento su Attualità Bio-Farmacologiche in Neuropsichiatria Infantile 31 maggio/1-2 giugno 1990; Corso residenziale di Analisi Automatica dell'EEG 11 al 16 febbraio 1991; Corso Rorschach tenuto dal Prof. D. Giordano presso l'Istituto di Psicologia della facoltà medica dell'Istituto G. Gaslini di Genova, gennaio a giugno 1991; Corso di Aggiornamento in neurologia infantile su Neuropsicologia dell'età evolutiva, 13-15 marzo 1991; Corso "Patogenesi del ritardo mentale: dalla ricerca alla clinica", 30/10/199; Corso interregionale di Aggiornamento "Dalla Tomografia Computerizzata alla Risonanza Magnetica in Neuroradiologia", 18-20 marzo 1992; Corso "Approccio multisistemico alle infezioni del Sistema Nervoso centrale in età pediatrica", 5-6 novembre 1992; Corso di Aggiornamento in neurologia infantile "Encefalopatie metaboliche: terapie e prognosi", 1-3 marzo 1994; Corso di Aggiornamento in Bioetica, 6/10- 24/11/1994.
- Partecipazione ad altri Corsi di Aggiornamento: Corso "Le malattie neuromuscolari: nuove acquisizioni e prospettive terapeutiche", 16 -17/12/1994; Corso di Aggiornamento in neurologia infantile "Le malattie neuromuscolari in età evolutiva: recenti acquisizioni diagnostiche e terapeutiche", 8-10 marzo 1995; Corso di Aggiornamento "Utilità ed indicazioni dalla TAC e della Risonanza Magnetica in Neuroradiologia", 9-16-23 novembre 1995; Corso "Guardando un bambino che cammina. La deambulazione nella diagnostica ortopedica e neurologica infantile" 31 maggio - 1 giugno 1996; 11th Course of the European School of Medical Genetics, 21- 27 marzo 1998; III Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, 18/11/2003-23/03/2004
- Partecipazione ad altri Corsi di Aggiornamento: Corso di aggiornamento nella gestione del paziente con epilessia: approccio medico e chirurgico, 8 Maggio 2004; Corso Nazionale di aggiornamento "Lo sviluppo delle Linee Guida Europee per le terapie farmacologiche dell'ADHD: implementazione nel mondo reale ed effetti sulla qualità della vita", 7-8 Ottobre 2008
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · III Incontro delle Giornate Pediatriche Italo-Francesi su "Miopatie e malattie neuromuscolari ereditarie del bambino", svoltosi presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 19 gennaio 1990 · IV Riunione di Aggiornamento sulle malattie extrapiramidali, svoltasi presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 5 marzo 1990 · Convegno su "Salute mentale infantile e prospettive

terapeutiche: un centro diurno per bambini psicotici", svoltosi a Genova il 31 marzo 1990 · XI Convegno di Neurologia dell'età evolutiva, svoltosi presso l'Istituto di Neuropsichiatria Infantile dell'Università "La Sapienza" di Roma dal 6 all'8 aprile 1990 · V Riunione di Aggiornamento sulle malattie extrapiramidali, svoltasi presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 21 maggio 1990

- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Convegno sulle Amiotrofie spinali in età evolutiva, organizzato dall'Università degli Studi di Pavia e dal Gruppo di studio su "Il bambino con patologia neuromuscolare", svoltosi a Pavia nei giorni 8 e 9 giugno 1990 · V Riunione del gruppo di studio sulla patologia extrapiramidale in età evolutiva della Società Italiana di neuropsichiatria Infantile (SINPI), svoltasi presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 11 giugno 1990 · Convegno "Informatica e Handicap: Aspettative, proposte, realtà", svoltosi a Genova il 15 giugno 1990 · Giornata di Studio su: Le funzioni terapeutiche della fantasia, organizzato dall'Istituto di Clinica Psichiatrica dell'Università di Genova, il 23 giugno 1990 · Conferenza sulla Disabilità visiva, organizzato dall'Istituto per ciechi David Chiossone, svoltosi a Genova il 25 giugno 1990
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Convegno "I disordini dello sviluppo: aspetti genetici e clinici", presso la Clinica Pediatrica dell'Università degli studi di Genova il 30 giugno 1990 · XIV Convegno Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile "Dalla Neurobiologia alla creatività nella clinica del ritardo mentale e dei disturbi del linguaggio", svoltosi a Perugia dal 10 al 13 ottobre 1990 · XVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria "Malattie muscolari - Ritardo mentale", svoltosi a Genova dal 25 al 27 ottobre 1990 · Convegno "Prospettive biologiche nella psichiatria dell'età evolutiva", presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 12 novembre 1990 · Incontro di aggiornamento in tema di errori congeniti del metabolismo, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 12 aprile 1991
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Incontro pubblico "Epilessia quale realtà", svoltosi a Genova i giorni 17 e 18 maggio 1991 · XII Convegno di Neurologia dell'età evolutiva, svoltosi presso l'Istituto di Neuropsichiatria Infantile dell'Università "La Sapienza" di Roma dal 20 al 21 settembre 1991 · Convegno di Neurologia Pediatrica "La convulsività nei primi due anni di vita", svoltosi a Bologna nei giorni 11 e 12 ottobre 1991 · Incontri di studio "AIDS: realtà somatica e realtà psicologica", organizzato dall'Università degli Studi di Genova, Istituto di Psicologia medica, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova, dal 13 settembre all'11 dicembre 1991 · International Workshop "Alternating hemiplegia", svoltosi a Roma il 22 e 23 gennaio 1992 · Convegno di neurologia infantile "Colloquio sulle crisi e le epilessie occipitali nel bambino", patrocinato dalla Fondazione Pierfranco e Luisa

Mariani, svoltosi a Milano il 26 e 27 marzo 1992

- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Riunione del Gruppo di Studio su Encefalopatie metaboliche e progressive della SINPI, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova il 18 giugno 1992 · Journée Scientifique en l'honneur de Joseph Roger, Marseille, Francia, il 27 giugno 1992 · XV Congresso nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, svoltosi a Bari dal 14 al 17 ottobre 1992 · Congresso Nazionale della Lega Italiana contro l'Epilessia, svoltosi a Genova dal 16 al 19 dicembre 1992 · Conferenze didattiche su "Le Epilessie generalizzate e le encefalopatie epilettiche specifiche e non", svoltosi a Bologna dal 3 al 5 maggio 1993 · Workshop on "Dysplasias of cerebral cortex in childhood-onset epilepsy", svoltosi a Pisa nei giorni 28 e 29 giugno 1993 · Riunione del Gruppo di Studio su encefalopatie metaboliche e progressive, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova, il 24 settembre 1993
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Convegno su "Pathological aspects of mitochondria in human diseases", presso l'Istituto G. Gaslini di Genova, il 9 ottobre 1993 · Seminario "La sindrome di Guillain-Barré", tenutosi a Genova il 27 novembre 1993 · Convegno "Atassia-Telangiectasia: clinica, epidemiologia e biologia molecolare", tenutosi a Siena il 14 e 15 gennaio 1994 · Seminario "Miocloni ed Epilessia mioclonica", organizzato dalla Lega Italiana contro l'Epilessia- sezione Ligure, svoltosi a Genova il 19 marzo 1994 · Decime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte, organizzate dall'Istituto G. Gaslini, nei giorni 25 e 26 marzo 1994 · Il Congresso Nazionale di Neuroradiologia Pediatrica, svoltosi a Milano dal 7 al 9 aprile 1994 · Incontro di aggiornamento in tema di Iperfenilalaninemie da difetto di tetraidrobiopterine, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova, il 14 aprile 1994
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · XVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, svoltosi a Brescia dal 21 al 24 settembre 1994 · XX Congresso della Società Italiana di Neuropediatria, tenutosi a Modena dal 27 al 29 ottobre 1994 · Workshop "Aggiornamenti e prospettive nella diagnosi e nella terapia della spina bifida", svoltosi a Rapallo (GE) il 2-3 marzo 1995 · Undicesime giornate pediatriche di Limone Piemonte, 31 marzo-1 aprile 1995 · International Meeting on "Epilepsy and other neurological disorders in Coeliac Disease", held on April 10-13 1995 in the Republic of San Marino · Riunione di Aggiornamento "Up-to-date on genetics of neurological disorders", svoltosi a Genova il 22 aprile 1995 · Seminario "Una frequente patologia genetica: La sindrome di Martin Bell o dell'X fragile", svoltosi a Genova il 13 maggio 1995
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Workshop on biochemical and neurophysiological techniques in metabolic disorders", svoltosi a Padova il 1

giugno 1995 · Riunione sul tema "La malattia celiaca nel bambino e nell'adulto: dalla diagnosi alla terapia", svoltosi a Sestri Levante (GE) il 21 ottobre 1995 · Workshop "Malattie perossisomiali: un aggiornamento", svoltosi a Genova il 10 novembre 1995 · International Symposium "Molecular targets and cellular mechanisms of antiepileptic drugs", svoltosi a Genova dal 25 al 27 gennaio 1996 · Simposio "La comunicazione in patologia umana", svoltosi a Genova il 23 febbraio 1996 · Symposium on "Surgical aspects on drug resistant epilepsy in neuropsychiatry", svoltosi a Siena il 11 aprile 1996 · III Congresso nazionale di Neuroradiologia pediatrica, svoltosi a Santa Margherita Ligure dal 9 all'11 maggio 1996 · Seminario "Enuresi oggi: aspetti fisiopatologici e terapeutici", svoltosi a Genova 18 maggio 1996

- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Il Congresso Nazionale sulle Neurofibromatosi, svoltosi a Parma il 24-25 maggio 1996 · Meeting on rare diseases, svoltosi a Vicenza il 21/22 giugno 1996 · Convegno "Focus sull'epilessia: le epilessie farmacoresistenti: ruolo dei nuovi farmaci antiepilettici", svoltosi a Genova il 29 giugno 1996 · VI Congresso Nazionale Associazione Italiana Medicina del sonno, svoltosi a Genova dal 23 al 25 settembre 1996 · Simposio satellite "I disturbi del sonno: un approccio multidisciplinare", Genova 25 settembre 1996 · IV Congresso Nazionale del Gruppo di Studio di Medicina d'urgenza pediatrica, svoltosi a Genova 8-9 novembre 1996 · IV Congresso Nazionale di aggiornamento sulla Sindrome di Prader-Willi, tenutosi a Genova il 23 novembre 1996 · Il Riunione del gruppo di studio sul sistema nervoso periferico, svoltosi a Spotorno (SV) il 20-21 marzo 1997
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Convegno scientifico "Il bambino disabile", svoltosi ad Imperia il 10 maggio 1997 · Il Congresso Internazionale "Sudden Infant Death Syndrome - SIDS", svoltosi a Milano 17-18 giugno 1997 · Second European Pediatric Neurology Society Congress held in Maastricht 8-11 October 1997 · XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria, svoltosi a S. Margherita Ligure 28-29 novembre 1998 · Giornata di aggiornamento sulle epilessie in età evolutiva, svoltasi a Genova il 17 gennaio 1998 · Seminario sull'autismo, svoltosi ad Imperia il 14 Febbraio 1998 · I Convegno Internazionale in Pediatria, svoltosi a Genova nei giorni 4-7 Marzo 1998 · Convegno "Lo stato sociale e la riabilitazione delle disabilità: ruolo del servizio pubblico e delle Organizzazioni di utilità sociale", svoltosi a Varazze (SV) il 20 marzo 1998
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Workshop on "Epilepsy and movement disorders in children", svoltosi a Pisa dal 29 al 31 marzo 1998 · Riunione di Aggiornamento su "Attualità diagnostiche nell'handicap: contributo della neurogenetica, protocolli diagnostici", svoltasi il 15 maggio 1998, presso l'Istituto G.

Gaslini di Genova. · VIII Congresso Nazionale "Associazione Italiana Medicina del sonno", svoltosi a Pavia 28-30 settembre 1998 · Convegno "Salute mentale dell'infanzia-adolescenza ed organizzazione dei servizi: una riflessione aperta sulla situazione genovese", tenutosi a Genova nei giorni 8-9 Ottobre 1998 · Workshop Internazionale "Le ceroidolipofuscinosi neuronali: stato delle conoscenze e prospettive", svoltosi a Milano nei giorni 11-12 Febbraio 1999 · 9th Annual Symposium of the Child Neurology Section "Neurobiology of Autism", svoltosi a Roma 25-26 Giugno 1999

- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · 37th Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), svoltosi a Genova 7-10 Settembre 1999 · Il Riunione di Aggiornamento "Disturbi di apprendimento e di adattamento scolastico. Aspetti clinici e riabilitativi", svoltosi a Genova il 15 settembre 1999 · Giornata di studio "La sindrome di Williams: aspetti medici, genetici, psicologici e riabilitativi", svoltasi a Genova il 15 Ottobre 1999 · Convegno "La sindrome autistica", svoltosi presso IRCCS E. Medea, Bosisio Parini (LC) 23 Ottobre 1999 · Third European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress, Nice 7-10 Novembre 1999 · Il Workshop "Metabolismo e neuroscienze pediatriche", svoltosi a Roma 12-13 Novembre 1999 · 6th Biennial Congress and 1st Advanced Course of the European Society of Magnetic Resonance in Neuropediatrics, Marsiglia 19-22 Gennaio 2000
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · International Workshop "The role of genetics in child neuropsychiatry", Pisa 15-17 May 2000 · I Congresso APEL "La genetica ed il Pediatra", Terme di Valdieri (CN), 23/25 Giugno 2000 · Convegno "Le nuove frontiere del riabilitare: la dislessia", IRCCS E. Medea, Bosisio Parini (LC), 16 settembre 2000 · IV European Congress on Epileptology, Firenze 7-12 Ottobre 2000 · Il significato del contesto nella riabilitazione, Savona 11 Novembre 2000 · XVII Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Neuroradiologia, Genova 14-17 Dicembre 2000 · Seminario "Omocisteina e malattie cardiovascolari", Genova 06 Aprile 2001 · Workshop "Malattie metaboliche ad esordio acuto neonatale: clinica, diagnosi e trattamento", Genova 11 Maggio 2001 · Seminario "Sindromi da difetto di glicosilazione delle proteine (CDGsyndromes)", Genova 08 Giugno 2001
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Convegno nazionale "Trauma cranico. Elaborazione di linee guida", Genova 13 Settembre 2001 · Difetti di attenzione con iperattività, Genova 15 Maggio 2002 · Seminario "Sindromi da microdelezione cromosomica. Fenotipi neuropsichiatrici e riabilitazione", Genova 20 settembre 2002 · European Course in Neuroradiology, Crieff 4-10 Ottobre 2002 · VI Congresso nazionale di Neuroradiologia Pediatrica, Bologna 22-24

Novembre 2002 · Seminario "One gene for eight metabolic diseases", Genova 30  
 Giugno 2003 · Convegno Le biobanche genetiche, Genova 4  
 Luglio 2003 · Prevenzione e controllo della diffusione della SARS, Genova 29  
 settembre 2003-08 Novembre 2003 · 5th Congress of the Europea Pediatric Neurology Society, Taormina 22-25  
 Ottobre 2003 · XVIII Edizione della Settimana Neurochirurgica d'inverno, Madonna di Campiglio 29  
 Febbraio- 7 Marzo 2004

- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · 41st Annual Symposium of the Society of inborn errors of metabolism, Amsterdam 31 Agosto-3 Settembre 2004 · Corso Segni di allarme in Oftalmologia pediatrica, Genova 11 e 18 Ottobre 2004 · XXX Congresso Nazionale di Neurologia Pediatrica, Catania 28-30 Ottobre 2004 · 4th International fMRI meeting and Autumn school, Sorrento 12-14 Novembre 2004 · Brain Voyager QX Basic Course, Sorrento 14-15 Novembre 2004 · Linee guida e percorsi diagnostico-terapeutici in pediatria. Patologie critiche neurologiche in Pronto Soccorso, Genova 6-7 Dicembre 2004 · 8th European Society of Magnetic Resonance in Neuropediatrics, Genova 10-12 Dicembre 2004 · Workshop satellite al Gaslini Challenge 2: IGG-RJAH culture e tradizioni che si confrontano in tema di Paralisi cerebrale infantile, Genova 20 Maggio 2005
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Seminario su fMRI e funzioni cognitive, Genova 10 Giugno 2005 · XXXI Congresso nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Pavia 27-30 ottobre 2005 (Relatore nella sessione Leucoencefalopatie) · Congresso su Difetti genetici del metabolismo e del trasporto della creatina, Genova 2 Dicembre 2005 · Convegno Il Galliera e le sfide della medicina, Genova 31 Marzo-1 Aprile 2006 (Relatore) · Corso Leucoencefalopatie genetiche, Genova 8 Maggio 2006 (Relatore e Direttore Scientifico) · 10th International Child Neurology Association (ICNA) Congress, Montreal 11-16 Giugno 2006 · Convegno Patologie cerebrali degenerative. Leucoencefalopatie genetiche dell'età evolutiva: aspetti clinici, diagnostici e riabilitativi, Palermo 7 Luglio 2006 (Relatore) · Congress "The vital function of myelin development and maintenance", Paris 5-7 October 2006 (abstract)
- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Congress "Mitochondrial medicine: advances in understanding pathologies and therapeutical strategies", Pisa 25 October 2006 · Workshop "Muscle glycogenoses", Genova 27-28 October 2006 · Corso "Epilessie infantili: dalla diagnosi alla terapia", Genova 25 Novembre 2006 · 32nd European Society of Neuroradiology (ESNR) Annual Meeting and 16th Advanced Course, Genova 20-23 September 2007 (Relatore) · Convegno nazionale sulla Sclerosi Tuberosa "La continuità terapeutica multidisciplinare dalla diagnosi all'età adulta", Genova 20 Ottobre 2007 · Convegno "Assistenza, formazione e ricerca

nelle malattie genetiche e/o disabilità ad elevata complessità assistenziale in età evolutiva. Riflessioni, proposte ed impegni", Genova 24 Novembre 2007 · Seminario "I Servizi di Neuropsichiatria: competenze, criticità, prospettive", Genova 14 Dicembre 2007

- Partecipazione a Congressi, Convegni, Seminari e Giornate di studio · Giornata di Studio "Urgenze in psichiatria dell'età evolutiva", Bologna 11 Marzo 2008 · Congresso Europeo "First Myelinet Workshop News and Perspectives in Leukodystrophies", svoltosi a Clermont-Ferrand 6-8 Giugno 2008
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · RUOLO DELLA VCM NELLA DIAGNOSI DELLE NEUROPATIE METABOLICHE Veneselli E., Lamba Doria L., Gatti R., Di Rocco M., Dani M., Grillo-Ruggieri E., Biancheri R. Atti dell'XI Convegno di Neurologia dell'età evolutiva, Roma 6-8 aprile 1990, pag. 361 · HYPEREKPLEXIA O STARTLE DISEASE: DESCRIZIONE DI UN CASO Veneselli E., Doria Lamba L., Biancheri R., Contegno P. Atti del XIV Congresso della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Perugia 10-13 ottobre 1990, pag.471-72 · RUOLO DELLA VCM E DELLA TAC NELLA DIAGNOSTICA DELLA LEUCODISTROFIA METACROMATICA Veneselli E., Doria Lamba L., Grillo-Ruggieri E., Di Stefano S., Biancheri R. Atti del XIV Congresso della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Perugia 10-13 ottobre 1990, pag. 578-79
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · STUDIO DELLA VELOCITÀ DI CONDUZIONE NERVOSA MOTORIA (VCM) NELLE AMIOTROFIE SPINALI Veneselli E., Doria Lamba L., Biancheri R., Grillo-Ruggieri E., Di Stefano S. Atti preliminari XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Neuropediatria, Genova 25-27 ottobre 1990, pag. 124 · ORGANIZZAZIONE DEL SONNO E ATTIVITÀ PAROSSISTICA CONTINUA O SUBCONTINUA DURANTE IL SONNO LENTO Baglietto M.G., Gaggero R., Biancheri R., Gavarone A.M., De Negri M. Atti del XII Convegno di Neurologia dell'età evolutiva, Roma 20-21 settembre 1991, pag.200 · INDAGINE EEG/CET E AUTISMO DEFICITARIO: STUDIO DI TRE FRATELLI Saccomani L., Baglietto M.G., Peloso E., Biancheri R., Ughè P., De Negri M. Atti del XII Convegno di Neurologia dell'età evolutiva, Roma 20-21 settembre 1991, pag.332
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · MANIFESTAZIONI PAROSSISTICHE IN SONNO IN ETÀ EVOLUTIVA: PROBLEMI DI DIAGNOSI DIFFERENZIALE Baglietto M.G., Biancheri R., Gaggero R., Zanutto E., Padua G.L., Gavarone A.M. Atti del XV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Bari 14-17 ottobre 1992, pag. 901-904 · ENCEFALOPATIA POST-ANOSSICA: ASPETTI NEUROLOGICI E NEUROOFTALMOLOGICI Biancheri R., De Negri M jr., Dolci A. Atti del XV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Bari

14-17 ottobre 1992, pag. 1649-52 · STUDIO NEUROBIOLOGICO DI TRE FRATELLI CON AUTISMO "LOW FUNCTIONING" Saccomani L., Baglietto M.P., Peloso E., Biancheri R., Di Stefano S., Ughè P. Atti del XV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Bari 14-17 ottobre 1992, pag. 1417-20

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · MANIFESTAZIONI PAROSSISTICHE IN SONNO IN ETÀ EVOLUTIVA: PROBLEMI DI DIAGNOSI DIFFERENZIALE Baglietto M.G., Biancheri R., Gaggero R., Zanotto E., Padua G.L., Recanati L. Abstract Book III Congresso Nazionale Associazione Italiana Medicina del Sonno, Roma 4-6 ottobre 1993, pag. 114 · EPILESSIE PARZIALI IN ETÀ EVOLUTIVA: APPORTO DELLA CET (COMPUTED EEG TOPOGRAPHY) E STUDIO DELLE CORRELAZIONI CON I DATI NEUROPSICOLOGICI Baglietto M.G., Battaglia F.M., Gaggero R., Cirrincione M., Biancheri R., Recanati L., De Negri M. Atti del Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria, Bologna 13-15 ottobre 1993, pag. 87 · ESPERIENZE CLINICO-STRUMENTALI IN TEMA DI MORTE CEREBRALE IN ETÀ EVOLUTIVA Veneselli E., Biancheri R., Di Stefano S., Doria Lamba L., Perrone V., Pallecchi E.A., Nahum L., Carini S., Conrad E. Atti del Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria, Bologna 13-15 ottobre 1993, pag. 47-48
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · RABDOMIOLISI E DEFICIT DI MIOADENILATO DEAMINASI Celle M.E., Tortorelli S., Veneselli E., Di Rocco M., Doria Lamba L., Biancheri R., Borrone C. Atti del Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria, Bologna 13-15 ottobre 1993, pag. 142 · DIAGNOSTIC DE MORT CÉRÉBRALE CHEZ L'ENFANT Veneselli E., Biancheri R., Pallecchi E.A., Nahum L., Di Stefano S., Doria Lamba L., Carini S., Conrad E., De Negri M. Atti V Congres Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, Strasbourg, France, 11-13 novembre 1993, pag.23 · PROTOCOLLO DI VALUTAZIONE NEUROLOGICA NELL'ATASSIA TELEANGIECTASIA Veneselli E., Biancheri R. Atti Decime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 25-26 marzo 1994, pag.44
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · LA SINDROME DI GUILLAIN-BARRÉ IN ETÀ EVOLUTIVA: CONFRONTO DEGLI ASPETTI CLINICO-STRUMENTALI NELL'ADULTO E NEL BAMBINO Veneselli E., Doria Lamba L., Biancheri R., Tortorelli S., Operti M.G., Perrone M.V., Rolando S. Atti XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Brescia 21-24 settembre 1994, pag. 158-160 · EMIPLEGIA ALTERNANTE: ESPERIENZE IN TEMA DI TERAPIA DELLE CRISI Biancheri R., Veneselli E., Perrone M.V. Atti XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Brescia 21-24 settembre 1994, pag. 666-668 · ATASSIA-TELEANGIECTASIA:

PROPOSTA DI PROTOCOLLO PER LA RACCOLTA DEI DATI CLINICI E DI LABORATORIO Veneselli E., Biancheri R., Calevo M.G., Romanengo M., Borrone C. Atti XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Brescia 21-24 settembre 1994, pag. 669-672

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · ASPECTS THERAPEUTIC DU SYNDROME D'HEMIPLEGIE ALTERNANTE Veneselli E., Biancheri R. Atti 22 ème Réunion Fermée Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, Gênes 30/11-3/12- 1994, pag. 60 · DIAGNOSI PRECOCE E DECORSO CLINICO FAVOREVOLE IN UN CASO DI EPILESSIA-CELIACHIA-CALCIFICAZIONI CEREBRALI Veneselli E., Biancheri R., De Santis L., Fondelli MP. Atti Undicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 31 marzo-1 aprile 1995, pag. 44 · SCLEROSI TUBEROSA DI BOURNEVILLE: CRITERI DIAGNOSTICI E RECENTI ACQUISIZIONI GENETICHE Monetti M., Biancheri R., Perrone MV., Veneselli E. Atti Undicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 31 marzo-1 aprile 1995, pag. 48
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · IL REFLUSSO GASTRO-ESOFAGEO QUALE PATOLOGIA AGGRAVANTE IL QUADRO CLINICO DI CEREBROPATIA Bertola A., Mazzarello M., Costabel S., Crescenzi F., Lazzarino C., Manganaro F., Peri V., Villa G., Vinci R., Palmieri A., Veneselli E., Perrone MV., Biancheri R. Atti Undicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 31 marzo-1 aprile 1995, pag.126 · STUDIO NEURORADIOLOGICO EVOLUTIVO IN UN CASO DI CELIACHIA- EPILESSIA- CALCIFICAZIONI OCCIPITALI. Veneselli E., Biancheri R., De Santis L., Fondelli MP. International Meeting on "Epilepsy and other neurological disorders in coeliac disease" San Marino 10/12 aprile 1995 · SU DI UN CASO DI CEC CON RISCONTRO TARDIVO DI MALATTIA CELIACA ED ESORDIO DELL'EPILESSIA SUCCESSIVO ALLA DIETA Vignolo M., Naselli A., Biancheri R., Garzia P., Veneselli E. International Meeting on "Epilepsy and other neurological disorders in coeliac disease" San Marino 10/12 aprile 1995
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · LE DEPISTAGE DU SYNDROME DU CHROMOSOME X FRAGILE Veneselli E., Biancheri R., De Negri M. Atti Reunion annuelle de la Société européenne de Neurologie pediatrique, Mondorf-Les-Bains Grand-Duché de Luxembourg, 2-4 novembre 1995, pag.26 · SINDROME OPSOCLONO-MIOCLONO ASSOCIATA A NEUROBLASTOMA INOPERABILE: PROSPETTIVE TERAPEUTICHE Biancheri R., Perrone M.V., Conte M., Veneselli E. Atti Dodicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 1-2 marzo 1996, pag.133 · IPERCINESIA COME MANIFESTAZIONE DI SONNOLENZA: UN CASO DI NARCOLESSIA IN ETÀ PEDIATRICA Biancheri R., Nobili L., Vignola S., Alpigiani M.G., Ferrillo F., Veneselli E., Iester A. Abstract Book VI Congresso Nazionale associazione

Italiana di Medicina del sonno, Genova 23-25 settembre 1996, pag. 49.

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · SUDDEN INFANT DEATH SYNDROME (SIDS) IN DUE FRATELLI AFFETTI DA DIFETTO DI ACILCOADEIDROGENASI A CATENA LUNGA Biancheri R., Di Rocco M., Grosso P., Veneselli E. Abstract Book VI Congresso Nazionale associazione Italiana di Medicina del sonno, Genova 23-25 settembre 1996, pag. 54. · SINDROME NARCOLETTICA IN ETÀ EVOLUTIVA: DESCRIZIONE DI UN CASO Biancheri R., Nobili L., Vignola S., Alpighiani M.G., Iester A. Settimana Pediatrica Nazionale, Montecatini Terme 22-26 settembre 1996 · DIAGNOSI DI NARCOLESSIA IN ETÀ PEDIATRICA Iester A., Biancheri R., Nobili L., Vignola S., Alpighiani M.G. Atti XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria, Pietrasanta (Lucca) 4-6 ottobre 1996, pag.173-174.
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · LE SYNDROME ATAXIE-OPSOCLONIES-MYOCLONIES: TRAITEMENT AVEC CORTICOÏDES ET IMMUNOGLOBULINES DANS UN CAS AVEC NEUROBLASTOMA INOPERABLE Veneselli E., Biancheri R., Conte M., De Negri M. Atti Reunion annuelle de la Société européenne de Neurologie pédiatrique, Paris, 7-9 novembre 1996 · CONTRIBUTO DELLA POLISONNOGRAFIA NELLO STUDIO DELLE APNEE IN SONNO IN ETÀ EVOLUTIVA Biancheri R., Baglietto M.G., Perrone M.V., Veneselli E. Atti IV Congresso Nazionale del Gruppo di Studio di medicina d'Urgenza Pediatrica, Genova 8-9 novembre 1996, pag. 3. · SU DI UN CASO DI PSEUDOIPOPARATIROIDISMO TIPO II CON EPILESSIA. Monetti M., Perrone MV., Biancheri R., Pisaturo J., Cohen A., Veneselli E. Atti XIII Giornate pediatriche di Limone Piemonte 14-15 Marzo 1997, pag. 3.
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · UTILITÀ DEI POTENZIALI EVOCATI MULTIMODALI NEL FOLLOW-UP DEI PAZIENTI IPERFENILALANINEMICI. Di Stefano S., Schiaffino MC., Orsini S., Perrone MV., Biancheri R., Grosso P., Dapelo MT., Cerone ., Veneselli E. Atti XIII Giornate pediatriche di Limone Piemonte 14-15 Marzo 1997, pag. 4. · HEREDITARY SENSORY AUTONOMIC NEUROPATHY TYPE IV (HSAN IV): A CASE REPORT. Tubino B., Casciaro R., Veneselli E., Biancheri R., Gazzolo A., Romano L., Romano C. II Riunione del gruppo di studio sul sistema nervoso periferico. Spotorno (SV) 20-21 marzo 1997 · ALOBAR HOLOPROSENCEPHALY: A CASE WITH UNUSUALLY PROLONGED SURVIVAL AND CHILDHOOD ONSET OF EPILEPSY Biancheri R., Veneselli E., Di Rocco M., Romanengo M., Perrone MV., Fondelli MP., De Negri M. 2nd EPNS Congress 8-11 October 1997, Maastricht, The Netherlands
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · ASPETTI EEG NELLA FENILCHETONURIA Biancheri R., Schiaffino

MC., Di Stefano S., Chiesa C., Barella C., Cerone R., Veneselli E. Atti XVII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile. Assisi 22-25 ottobre 1997, pag.747-751. · DESCRIZIONE DI UN CASO DI OLOPROSENCEFALIA ALOBARE A LUNGA SOPRAVVIVENZA Perrone MV., Biancheri R., Romanengo M., Fondelli MP., Veneselli E. Atti XVII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile. Assisi 22-25 ottobre 1997, pag. 781-785. · PROPOSAL OF GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS OF NEUROPATHIES IN METABOLIC DISEASES Veneselli E., Biancheri R., Perrone MV., De Negri M. III Riunione del Gruppo di Studio sul sistema nervoso periferico – Belgirate 2-3 aprile 1998

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · NEUROPHYSIOLOGICAL STUDY OF 155 CASES OF METABOLIC DISEASES Veneselli E., Biancheri R., Doria Lamba L., Perrone MV., Schinardi A., Grosso P., Di Rocco M., Gatti R., Cerone R. III Riunione del Gruppo di Studio sul sistema nervoso periferico – Belgirate 2-3 aprile 1998 · INCIDENCE OF EPILEPSY IN 92 CASES OF CLASSICAL PHENYLKETONURIA Veneselli E., Biancheri R., Schiaffino MC., Caruso U., Cerone R., De Negri M. Third European Congress on Epileptology. Warsaw 24-28 May 1998 · CLINICAL AND MOLECULAR STUDY IN ITALIAN STARTLE FAMILIES: IDENTIFICATION OF A K276E MUTATION IN THE GLRA1 GENE Veneselli E., Biancheri R., Seri M., Bolino A., Doria Lamba L., Galletta LJV., Lerone M., Caroli F., Tarantino E., Silengo M., De Negri M. Workshop on “Epilepsy and movement disorders in children”, Pisa, March 29-31 1998
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · ASPETTI NEUROPSICHIATRICI DELLA NEUROFIBROMATOSI I Biancheri R., Pessagno A., Veneselli E. Comunicazione orale, senza testo scritto, per la Riunione monotematica di Aggiornamento, svoltasi a Genova il 30 aprile 1998, presso l'Aula Magna dell'Istituto G. Gaslini · MAPPATURA GENETICA DI AFFEZIONI NEUROLOGICHE RARE Seri M., Cusano R., Forabosco P., Cinti R., Caroli F., Picco P., Bini R., Brescia Morra V., Doria Lamba L., Biancheri R., Lerone M., Silengo M., Pela I., Borrone C., Veneselli E., Romeo G., Devoto M. Atti preliminari della Riunione di Aggiornamento “Attualità diagnostiche nell'handicap: contributo della neurogenetica, protocolli diagnostici”, svoltasi il 15 maggio 1998, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova. · NEUROPATHIES IN METABOLIC DISEASES. A STUDY OF 40 CASES Veneselli E., Biancheri R., Doria Lamba L., Perrone MV., Di Rocco M., Gatti R., De Negri M. ICNA, Lubjana 14-18 settembre 1998
- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · POLIGRAFIA NOTTURNA E MSLT NELLA S. DI PRADER-WILLI Biancheri R., Nobili L., Orsini S., Frau A., Ferrillo F., Veneselli E. VIII Congresso Nazionale “Associazione Italiana Medicina del Sonno”, Pavia 28-30

Settembre 1998 · ASPETTI CLINICI ED ELETTROFISIOLOGICI IN 30 CASI DI CEROIDOLIPOFUSCINOSI Veneselli E., Biancheri R., Buoni S., Fois A. Workshop Internazionale "Le ceroidolipofuscinosi neuronali: stato delle conoscenze e prospettive", Milano 11-12 Febbraio 1999 · CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALI: ASPETTI CLINICI ED ELETTROFISIOLOGICI IN 30 CASI Veneselli E., Biancheri R., Grosso P., Dapelo MT., Buoni S., Fois A. II Convegno Ricerca Scientifica della Facoltà di medicina e Chirurgia genovese, Genova 19-20 Aprile 1999

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · AUTISTIC DISORDER IN A CASE WITH FRONTAL LOBE WHITE MATTER ABNORMALITY Biancheri R., Perrone MV, Orsini S., Veneselli E. 9th Annual Symposium of the Child Neurology Section "Neurobiology of Autism", Roma 25-26 Giugno 1999 · EEG STUDY IN 66 CASES OF CLASSICAL PHENYLKETONURIA Biancheri R., Perrone MV., Grosso P., Dapelo MT., Cerone R., Schiaffino MC., Veneselli E. 37th Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), Genova 7-10 Settembre 1999 · COMBINED METHYLMALONIC ACIDURIA AND HOMOCYSTINURIA: NEUROIMAGING FINDINGS IN 11 CASES Biancheri R., Gatti R., Cerone R., Schiaffino MC., Rossi A., Tortori-Donati P. 37th Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), Genova 7-10 Settembre 1999

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · NORMALIZZAZIONE DELLE ALTERAZIONI AI POTENZIALI EVOCATI IN UN CASO DI FUCOSIDOSI SOTTOPOSTO A TRAPIANTO DI MIDOLLO OSSEO Orsini S., Celle ME., Biancheri R., Tortorelli S., Perrone MV., Dapelo MT., Doria Lamba L., Lanino G., Gatti R., Veneselli E. II Workshop "Metabolismo e neuroscienze pediatriche", Roma 12-13 Novembre 1999 · MIGRATING PARTIAL SEIZURES IN INFANCY: TWO FURTHER CASES Perrone MV., Biancheri R., Di Rocco M., Veneselli E. Third European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress, Nice 7-10 Novembre 1999 · EARLY ONSET COMBINED METHYLMALONIC ACIDURIA AND HOMOCYSTINURIA – NEURORADIOLOGIC FINDINGS Rossi A., Biancheri R., Gatti R., Cerone R., Schiaffino MC., Tortori-Donati P. Proceedings of American Society of Neuroradiology, Atlanta (USA) 3-8 April 2000

- Partecipazioni attive a Congressi e Convegni · NEUROPHYSIOLOGICAL STUDY IN LATE-TREATED PATIENTS WITH HOMOCYSTINURIA Schiaffino MC., Cerone R., Biancheri R., Veneselli E., Campanella D., Gianotti D., Lorini R. II Congresso Nazionale Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME), Milano Pediatria 2000, 25-28 Maggio 2000 · CLINICAL, NEUROPHYSIOLOGICAL AND NEURORADIOLOGIC FINDINGS IN COMBINED METHYLMALONIC ACIDURIA AND HOMOCYSTINURIA

Biancheri R., Cerone R., Schiaffino MC., Campanella D., Gianotti D., Veneselli E., Grosso P., Rossi A., Tortori-Donati P., Gatti R. Il Congresso Nazionale Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME), MilanoPediatría 2000, 25-28 Maggio 2000 · LEIGH SYNDROME WITH CYTOCHROME C OXIDASE DEFICIENCY AND SURF1 MUTATIONS: MR Imaging FINDINGS Rossi A, Biancheri R, Bruno C, Tortori-Donati P. Proceedings 2002, American Society of Neuroradiology, 40th Annual Meeting, Vancouver May 13-17th 2002

- Capitoli di libri 1. LA SCLEROSI TUBEROSA Bonioli E., Di Stefano A., Bellini C., Costabel S., Perrone MV., Biancheri R. Veneselli E. In: "Linee guida assistenziali nel bambino con patologia malformativa e metabolica", III volume, pag. 173-192 2. PATOLOGIA DISVENTILATORIA ASSOCIATA AL SONNO Veneselli E., Biancheri R. In: "Pneumologia pediatrica". McGraw-Hill Ed., Milano 1998, Cap. 38, pag.473-533 3. ITALIAN EXPERIENCE ON LEUKODYSTROPHIES Gatti R., Rossi A., Di Rocco M., Biancheri R. Fondazione Mariani, John Libbey ed., 2004
- Capitoli di libri PEDIATRIC NEURORADIOLOGY Paolo Tortori-Donati (Ed.) Springer-Verlag, 2005 Capitolo 4. Brain Malformations (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 9. Capillary-venous malformations (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 10. Brain Tumors (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 11. Hemolymphoproliferative diseases and treatment-related disorders (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 12. Infectious diseases (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 16. Phakomatoses (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 18. Sellar and suprasellar disorders (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 19. Accidental trauma (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.)
- Capitoli di libri PEDIATRIC NEURORADIOLOGY Paolo Tortori-Donati (Ed.) Springer-Verlag, 2005 Capitolo 21. Hydrocephalus, cysts, and other disorders of the cerebrospinal fluid spaces (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 31. The orbit (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R.) Capitolo 39. Congenital malformations of the spine and spinal cord (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R., Cama A) Capitolo 40. Tumors of the spine and spinal cord (Tortori-Donati P. Rossi A, Biancheri R., Garré ML, Cama A.)
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · INDAGINI NEUROBIOLOGICHE E AUTISMO DEFICITARIO: STUDIO DI TRE FRATELLI Saccomani L., Baglietto M.G., Peloso E., Biancheri R., Ughè P., Benzi R., De Negri M. In: "Neurologia dell'età evolutiva". Atti XII Convegno, Roma 20-21 settembre 1991. Casa Editrice L'Antologia. Napoli , pag.282-286 · TECNICHE EEG ED AUTISMO INFANTILE: STUDIO DI TRE FRATELLI Saccomani L., Baglietto M.G., Peloso E., Biancheri R.,

Ughè P. Bollettino Lega Italiana contro Epilessia 1991; 74: 23-24 · CONTRIBUTO DELLA COMPUTED EEG TOPOGRAPHY (CET) ALLO STUDIO DELLE EPILESSIE INFANTILI Gaggero R., Baglietto M.G., Veneselli E., Biancheri R., De Negri M. Bollettino Lega Italiana contro Epilessia 1991; 74: 63-66

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · CORRELAZIONI FRA PROFILI NEUROPSICOLOGICI E DATI CET (COMPUTED EEG TOPOGRAPHY) NELLE EPILESSIE PARZIALI DELL'ETÀ EVOLUTIVA Baglietto M.G., Battaglia F.M., Gaggero R., Cirrincione M., Biancheri R., Zacccone A., De Negri M. Bollettino Lega Italiana contro Epilessia 1993; 82/83:163-164 · PROPOSTA DI UNA SCHEDA DI RILEVAMENTO CLINICO DELL'ATASSIA TELEANGIECTASIA Veneselli E., Biancheri R., Calevo MG. Nuova Rivista di Neurologia 1994; 4: 132-138 · LA DIAGNOSI DI MORTE CEREBRALE IN ETÀ PEDIATRICA. RIVISTA SINTETICA CON CONTRIBUTO CASISTICO Veneselli E., Biancheri R., Pallecchi E.A., Nahum L., Gandolfo A., Di Stefano S., Leoni P, Carini S., Conrad E. Gaslini 1993; 25: 120-133
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · PROTOCOLLO DI VALUTAZIONE NEUROLOGICA NELL'ATASSIA-TELEANGIECTASIA Veneselli E., Biancheri R. Atti editi a stampa Decime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte, 25-26 marzo 1994, pag. 219-225 · LA DETERMINAZIONE DELLA MORTE CEREBRALE IN ETÀ EVOLUTIVA Veneselli E., Biancheri R., Pallecchi EA. Rivista Italiana di Pediatria (IJP) 1994; 20:486-492 · DIAGNOSI PRECOCE E DECORSO CLINICO FAVOREVOLE IN UN CASO DI EPILESSIA-CELIACHIA-CALCIFICAZIONI CEREBRALI Veneselli E., Biancheri R., De Santis L., Fondelli MP. Atti editi a stampa Undicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 31 marzo-1 aprile 1995, pag. 203-206
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · SCLEROSI TUBEROSA DI BOURNEVILLE: CRITERI DIAGNOSTICI E RECENTI ACQUISIZIONI GENETICHE Monetti M., Biancheri R., Perrone MV., Veneselli E. Atti editi a stampa Undicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 31 marzo-1 aprile 1995, pag. 217-221 · CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY AND EPILEPTIC SYNDROMES IN INFANCY AND CHILDHOOD Veneselli E., Biancheri R., Celle ME., Guzzetta F., Ferrière G. Gaslini 1995; 27 (suppl. 1 al N. 2):85-86 · SINDROME OPSOCLONO-MIOCLONO ASSOCIATA A NEUROBLASTOMA INOPERABILE: PROSPETTIVE TERAPEUTICHE Biancheri R., Perrone M.V., Conte M., Veneselli E. Atti editi a stampa Dodicesime Giornate Pediatriche di Limone Piemonte 1-2 marzo 1996, pag. 245-247
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · PROTOCOLLO DI STUDIO CLINICO-FUNZIONALE

DELL'ATASSIA-TELEANGIECTASIA Veneselli E., Biancheri R., Calevo MG., Romanengo M., Borrone C. Giorn. Neuropsych. Età Evol. 1995; 15, 2: 129-141 · ASPETTI NEUROPSICHIATRICI DELLA SINDROME DELL'X FRAGILE Veneselli E., Biancheri R., Perrone M.V. Giorn. Neuropsych. Età Evol. 1996; 16, 2:147-154 · SINDROME NARCOLETTICA IN ETÀ EVOLUTIVA: DESCRIZIONE DI UN CASO Biancheri R., Nobili L., Vignola S., Alpighiani M.G., Iester A. Rivista Italiana di Pediatria (IJP) 1996; 22/S-2:210

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · APPROCCIO CLINICO ATTUALE ALLE MIOPATIE METABOLICHE Veneselli E., Biancheri R. Rivista Italiana di Pediatria (IJP) 1996; 22:285-292 · EMIPLEGIA ALTERNANTE DELL'INFANZIA: TERAPIA DEGLI ATTACCHI ACUTI Veneselli E., Biancheri R. Rivista Italiana di Pediatria (IJP) 1996; 22:957-960 · PROPOSTA DI UN PROTOCOLLO PER L'IDENTIFICAZIONE DELLA SINDROME DELL'X-FRAGILE

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · IPERCINESIA COME MANIFESTAZIONE DI SONNOLENZA: UN CASO DI NARCOLESSIA IN ETÀ PEDIATRICA Biancheri R., Nobili L., Vignola S., Alpighiani MG., Ferrillo F., Veneselli E., Iester A. In: "Il Sonno in Italia", Poletto Editore, Milano 1997, pag. 112-113 · SUDDEN INFANT DEATH SYNDROME (SIDS) IN DUE FRATELLI AFFETTI DA DIFETTO DI ACIL CoA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA Biancheri R., Di Rocco M., Grosso P., Veneselli E. In: "Il Sonno in Italia", Poletto Editore, Milano 1997, pag. 114-115 · NEUROLOGICAL AND NEURORADIOLOGICAL FOLLOW-UP OF A CASE WITH COELIAC DISEASE, EPILEPSY AND CEREBRAL CALCIFICATIONS Veneselli E., Biancheri R., De Santis L., Fondelli MP. In: "Epilepsy and other neurological disorders in coeliac disease", John Libbey Editor, 1997, pag. 320-321

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa · REPORT OF A CASE OF CEC WITH ONSET OF EPILEPSY AFTER ONE YEAR OF GLUTEN FREE DIET Vignolo M., Naselli A., Biancheri R., Garzia P., Veneselli E. In: "Epilepsy and other neurological disorders in coeliac disease", John Libbey Editor, 1997, pag. 318-319 · NARCOLESSIA IN ETÀ PEDIATRICA: UN CASO CLINICO Biancheri R., Nobili L., Liguoro G., Alpighiani MG., Veneselli E., Ferrillo F., Iester A. Rivista Italiana di Pediatria (IJP) 1997;23:1062-1065

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa  
1. Veneselli E., Biancheri R., Perrone MV. Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza 1997; 64:749-756. 2. INCIDENCE OF EPILEPSY IN 92 CASES OF CLASSICAL PHENYLKETONURIA Veneselli E., Biancheri R., Schiaffino MC., Caruso U., Cerone R., De Negri M. In: "Third European Congress of Epileptology", Warsaw 24-28

Maggio 1998, Monduzzi Editore, pag. 453-457 3. ALTERNATING HEMIPLEGIA THERAPY: AN ITALIAN EXPERIENCE Gobbi G., Santucci M., Fraticelli E., Battaglia G. Cioni G., Capizzi G., Veneselli E., Biancheri R., Vigevano F. Gaslini 1998; 30:314

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa
  1. NIAPRAZINE IN ALTERNATING HEMIPLEGIA OF CHILDHOOD Veneselli E., Biancheri R., Orsini S., Perrone MV. Gaslini 1998; 30:314-315
  2. POLIGRAFIA NOTTURNA E MSLT NELLA S. DI PRADER-WILLI Biancheri R., Nobili L., Orsini S., Frau A., Ferrillo F., Veneselli E. In: "Il Sonno in Italia", Poletto Editore, Milano 1998, pag. 115-117.
  3. METILMALONICOACIDURIA-OMOCISTUNURIA COMBINATA. QUADRI NEURORADIOLOGICI IN 11 CASI Rossi A., Biancheri R., Gatti R., Cerone R., Tortori-Donati P. Rivista di Neuroradiologia 1999; 12 (suppl.4):88
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa
  1. A NOVEL MUTATION IN THE SURF1 GENE IN A CHILD WITH LEIGH SYNDROME, PERIPHERAL NEUROPATHY AND CYTOCHROME C OXIDASE DEFICIENCY Bruno C, Garavaglia B, Biancheri R, Greco M, Rossi A, Sacchi R, Castellano E, Zeviani M, Minetti C. Mitochondrion 2001;1 (suppl.1):S32-33.
  2. MAGNETIC RESONANCE IMAGING OF SPINAL DYSRAPHISM. Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R, Cama A. Top Magn Reson Imaging. 2001;12:375-409.
  3. IPOPLASIA DEL TRONCO DELL'ENCEFALO IN UNA PAZIENTE CON PARALISI DELLO SGUARDO ORIZZONTALE E SCOLIOSI. STUDIO RM Rossi A, Catala M, Di Comite R, Biancheri R, Tortori-Donati P.
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa
  1. PERSISTENZA DELLA TASCA DI BLAKE. UNA TEORIA EMBRIOGENETICA PER SPIEGARE L'ASSOCIAZIONE DI "CISTI" INFRA E RETROCEREBELLARI, NORMALITÀ DEL CERVELLETTO E IDROCEFALO TETRAVENTRICOLARE Rossi A, Catala M, Di Comite R, Biancheri R, Cama A, Tortori-Donati P. Rivista di Neuroradiologia 2003; 16 (Suppl. 1):237-238.
  2. NEURORADIOLOGY OF PEDIATRIC HEMOLYMPHOPROLIFERATIVE DISEASE Rossi A., Biancheri R., Lanino E., Faraci M., Haupt R., Micalizzi C., Tortori-Donati P. Rivista di Neuroradiologia 2003; 16:221-250.
  3. PEDIATRIC SPINE AND SPINAL CORD Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R, Cama A, Piattelli GL, Ravegnani M. Rivista di Neuroradiologia 2003; 16 (Suppl. 2):188-191.
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa
  1. PERSISTENCE OF THE BLAKE'S POUCH. AN EMBRYOGENETIC THEORY FOR THE OCCURRENCE OF INFRARETROCEREBELLAR "CYSTS" ASSOCIATED WITH NORMAL CEREBELLUM AND TETRAVENTRICULAR HYDROCEPHALUS Rossi A, Catala M, Di Comite R, Biancheri R, Cama A, Tortori-Donati

P. Proceedings of the American Society of Neuroradiology (ASNR) 41st annual meeting, Washington, April 28- May 2, 2003  
 2. MR IMAGING OF BRAINSTEM HYPOPLASIA IN HORIZONTAL GAZE PALSY WITH SCOLIOSIS Rossi A, Catala M, Di Comite R, Biancheri R, Tortori-Donati P. Proceedings of the American Society of Neuroradiology (ASNR) 41st annual meeting, Washington, April 28- May 2, 2003  
 3. LEUCOENCEFALOPATIE SU BASE GENETICA IN ETA' PEDIATRICA Biancheri R, Di Rocco M, Rossi A, Filocamo M, Veneselli E, Minetti C. Gaslini 2003; 35:46-52

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa  
 1. IDENTIFICAZIONE DI UNA DELEZIONE DI 15 BP NEL GENE SLC17A5 IN UN CASO ITALIANO DI SALLA DISEASE CON FENOTIPO CLINICO GRAVE Biancheri R, Verbeek E, Rossi A, Gaggero R, Filocamo M, van Diggelen OP, Verheijen FW, Mancini GMS, Minetti C. Atti del 6° Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze 2003  
 2. ETEROGENEITA' NEURORADIOLOGICA DELLA MALATTIA DI KRABBE Allegri AE, Stroppiano M, Rossi A, Pessagno A, Biancheri R, Filocamo M, Di Rocco M. Atti del 6° Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze 2003  
 3. DIAGNOSI DI SINDROME DI PELIZAEUS-MERZBACHER: DETERMINAZIONE DEL NUMERO DI COPIE DEL GENE PLP MEDIANTE REAL TIME PCR Regis S, Ricci V, grossi S, Biancheri R, Filocamo M. Atti del 6° Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze 2003
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa  
 1. ALTERAZIONI NEURORADIOLOGICHE DI TIPO IPOMIELINIZZANTE IN PAZIENTI CON MALATTIE LISOSOMIALI Di Rocco M, Rossi A, Battagliese A, Pessagno A, Allegri AE, Biancheri R, Ricci V, Filocamo M. Atti del 6° Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze 2003  
 2. PCR MULTIPLA FLUORESCENTE SEMIQUANTITATIVA. UNA NUOVA TECNICA APPLICATA ALLA DIAGNOSI DELLE DISTROFINOPATIE Traverso M, Bruno C, Biancheri R, Tedeschi S, Zara F, Minetti C. Atti del 7° Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Pisa 13-15 Ottobre 2004  
 3. MALATTIE NEUROMUSCOLARI. MODULAZIONE DELL'ESPRESSIONE DELLE PROTEINE DI MEMBRANA NELLE MIOPATIE PRIMITIVE Minetti C, Pedemonte M, Assereto S, Stringara S, Biancheri R, Bruno C. Atti XXX Congresso della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Catania 28-30 Ottobre 2004
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa  
 1. LEUCOENCEFALOPATIE GENETICHE: DEFINIZIONE DI UNA NUOVA FORMA AD EREDITARIETA' AUTOSOMICA RECESSIVA Biancheri R, Bordo L, Rossi A, Bruno C, Tortori-Donati P, Minetti C, Zara F. Atti XXX Congresso della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Catania 28-30 Ottobre 2004  
 2. SINTELENCEFALIA: UN CASO CLINICO MOLTOLIEVE Biancheri R, Rossi A,

Pedemonte M, Scapolan S, Bottero D, Stringara S, Traverso M, Bonifacino S, Tortori-Donati P, Minetti C. Atti XXX Congresso della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Catania 28-30 Ottobre 2004 3. MIDDLE INTERHEMISPHERIC VARIANT OF HOLOPROSENCEPHALY: A VERY MILD CLINICAL CASE Biancheri R, Rossi A, Tortori-Donati P, Gandolfo C, Stringara S, Bonifacino S, Traverso M, Minetti C. Abstracts book 8th congress of the European Society of Magnetic resonance in Neuropediatrics, Genova December 10-12, 2004

- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa
  1. LEUCOENCEFALOPATIE SU BASE GENETICA IN ETA' PEDIATRICA Biancheri R, Di Rocco M, Rossi A, Zara F, Filocamo M, Bruno C, Pedemonte M, Tortori-Donati P, Minetti C. Atti Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Pavia 27-30 Ottobre 2005, pag. 4
  2. IPOTONIE MUSCOLARI Bruno C, Scapolan S, Pedemonte M, Biancheri R, Minetti C. Atti Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Pavia 27-30 Ottobre 2005, pag. 45
  3. DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA MUSCLE-EYE-BRAIN (MEB) E MUTAZIONI NEL GENE POMGNT1 Falace A, Bergamino L, Bertini E, Pedemonte M, Scapolan S, Tonoli E, Broda P, Stringara S, D'Amico A, Tessa A, Zara F, Santorelli FM, Bruno C, Minetti C, Biancheri R. Atti Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Pavia 27-30 Ottobre 2005, pag. 119
- Pubblicazioni su riviste non indicizzate e atti editi a stampa
  1. ASPETTI FENOTIPICI DELLE ALTERAZIONI DEL COLLAGENE VI. CONTRIBUTO CASISTICO Pedemonte M, Biancheri R, Scapolan S, Doglio L, Bergamino L, Bruno C, Minetti C. Atti Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Pavia 27-30 Ottobre 2005, pag. 126
  2. CONGENITAL DISORDER OF GLYCOSYLATION TYPE 1A: CONVENTIONAL MR IMAGING, DIFFUSION-WEIGHTED IMAGING, AND MR SPECTROSCOPY FINDINGS Rossi A, Di Rocco M, Biancheri R, Allegri AE, Gandolfo C, Morana G, Tortori-Donati P. Proceedings of the American Society of Neuroradiology (ASNR) 44th annual meeting, San Diego, May 1-5 2006
- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts)
  1. STUDIO DELLA VELOCITÀ DI CONDUZIONE NERVOSA MOTORIA (VCM) NELLE AMIOTROFIE SPINALI Veneselli E., Doria Lamba L., Biancheri R., Grillo-Ruggieri E., Di Stefano S. Minerva Pediatrica 1991; 43: 248-249
  2. HEREDITARY SENSORY AUTONOMIC NEUROPATHY TYPE IV (HSAN IV): A CASE REPORT. Tubino B., Casciaro R., Veneselli E., Biancheri R., Gazzolo A., Romano L., Romano C. Journal of the peripheral nervous system (JPNS) 1997;2:110
  3. EPILEPSY AND WHIPLASH SHAKEN BABY SYNDROME Veneselli E., Biancheri R., Perrone MV., Di Rocco M. Epilepsia 1997; 38 (suppl3):141

- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. ALOBAR HOLOPROSENCEPHALY: A CASE WITH UNUSUALLY PROLONGED SURVIVAL AND CHILDHOOD ONSET OF EPILEPSY Biancheri R., Veneselli E., Di Rocco M., Romanengo M., Perrone MV., Fondelli MP., De Negri M. European Journal of Paediatric Neurology 1997;1:A89 2. PROPOSAL OF GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS OF NEUROPATHIES IN METABOLIC DISEASES Veneselli E., Biancheri R., Perrone MV., De Negri M. Journal of the peripheral nervous system (JPNS) 1998; 3:160 3. NEUROPHYSIOLOGICAL STUDY OF 155 CASES OF METABOLIC DISEASES Veneselli E., Biancheri R., Doria Lamba L., Perrone MV., Schinardi A., Grosso P., Di Rocco M., Gatti R., Cerone R. Journal of the peripheral nervous system (JPNS) 1998; 3:160
- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. INCIDENCE OF EPILEPSY IN 92 CASES OF CLASSICAL PHENYLKETONURIA Veneselli E., Biancheri R., Schiaffino MC., Caruso U., Cerone R., De Negri M. Epilepsia 1998; 39:81 2. NEUROPATHIES IN METABOLIC DISEASES. A STUDY OF 40 CASES Veneselli E., Biancheri R., Doria Lamba L., Perrove MV., Di Rocco M., Gatti R., De Negri M. Brain Dev 1998; 20:358 3. AUTISTIC DISORDER IN A CASE WITH FRONTAL LOBE WHITE MATTER ABNORMALITY Biancheri R., Perrone MV, Orsini S., Veneselli E. J Child Neurol 1999;14:321
- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. EEG STUDY IN 66 CASES OF CLASSICAL PHENYLKETONURIA Biancheri R., Perrone MV., Grosso P., Dapelo MT., Cerone R., Schiaffino MC., Veneselli E. J Inher Metab Dis 1999; 22 (suppl.1):65 2. COMBINED METHYLMALONIC ACIDURIA AND HOMOCYSTINURIA: NEUROIMAGING FINDINGS IN 11 CASES Biancheri R., Gatti R., Cerone R., Schiaffino MC., Rossi A., Tortori-Donati P. J Inher Metab Dis 1999; 22 (suppl.1):85 3. MIGRATING PARTIAL SEIZURES IN INFANCY: TWO FURTHER CASES Perrone MV., Biancheri R., Di Rocco M., Veneselli E European Journal of Paediatric Neurology 1999;3:240
- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. INFANTILE EPILEPTOGENIC ENCEPHALOPATHY WITH MIGRATING PARTIAL SEIZURES Perrone MV., Biancheri R., Di Rocco M., Veneselli E. Epilepsia 2000; 41:79. 2. EPILEPSY IN COMBINED METHYLMALONIC ACIDURIA AND HOMOCYSTINURIA Biancheri R., Veneselli E, Perrone MV, Schiaffino MC, Grosso P, Dapelo MT, Rossi A, Cerone R. Epilepsia 2000; 41: 193. 3. IDENTIFICATION OF TWO NOVEL MUTATIONS IN POMGNT1 IN ITALIAN PATIENTS WITH MUSCLE-EYE-BRAIN DISEASE (MEB) Falace A, Bergamino L, Pedemonte M, Scapolan S, Tonoli E, Broda P, Stringara S, Zara F Bruno C, Minetti C, Biancheri R. Basic and applied myology (BAM) 2005; 15:102

- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. UNUSUAL OUTCOME IN A MILD DYSTROPHINOPATHY Pedemonte M, Traverso M, Biancheri R, Stringara S, Assereto S, Scapolan S, Broda P, Zara F, Minetti C. Basic and applied myology (BAM) 2005; 15:112 2. MUTATIONS IN POMT1 AND POMGNT1 IN ITALIAN CHILDREN WITH CMD Bertini E, Bruno C, D'Amico A, Biancheri R, Tessa A, Falace A, Pedemonte M, Mercuri E, Minetti C, Santorelli FM. Neuropediatrics 2006;37 (suppl. 1): S30-S31 3. A NOVEL WHITE MATTER DISORDER WITH CEREBRAL HYPOMEYLINATION AND CONGENITAL CATARACT Biancheri R, Zara F, Rossi A, Bruno C, Bordo L, Gianotti S, Assereto S, Stringara S, Tortori-Donati P, Uziel G, van der Knaap MS, Minetti C. Neuropediatrics 2006;37 (suppl. 1): S46-S47
- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. EXPANDING THE CLINICAL SPECTRUM OF POMT1 PHENOTYPE D'Amico A, Tessa A, Bruno C, Petrini S, Biancheri R, Pane M, Pedemonte M, Ricci E, Falace A, Rossi A, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E. Basic and applied myology (BAM) 2006; 16:45-46 2. DOMINANT AND RECESSIVE INHERITANCE IN CAV3 DEFICIENCY Traverso M, Stringara S, Assereto S, Pedemonte M, Biancheri R, Scapolan S, Tonoli E, Sotgia F, Lisanti MP, Gazzero E, Frulio R, Donati MA, Zara F, Minetti C. Basic and applied myology (BAM) 2006; 16:60-61 3. AUTOSOMAL RECESSIVE CHARCOT-MARIE-TOOTH WITH PYRAMIDAL FEATURES AND GDAP1 MUTATION Biancheri R, Zara F, Striano P, Pedemonte M, Cassandrini D, Stringara S, Scapolan S, Bergamino L, Ghiglione E, Manganelli F, Santoro L, Schenone A, Bellone E, Minetti C. Clinical Neuropathology 2006; 25:136
- Pubblicazioni su riviste indicizzate (come abstracts) 1. EXPANDING THE CLINICAL SPECTRUM OF POMT1 PHENOTYPE D'Amico A, Tessa A, Bruno C, Petrini S, Biancheri R, Pane M, Pedemonte M, Ricci E, Falace A, Rossi A, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E. Neuromuscular Disorders 2006; 16 (suppl. 1): S75
- Pubblicazioni in estenso su riviste indicizzate 1. De Negri M, Baglietto MG, Biancheri R. Electrical status epilepticus in childhood: treatment with short cycles of high dosage benzodiazepine (preliminary note). Brain Dev. 1993 Jul-Aug;15(4):311-2. 2. Veneselli E, Biancheri R. Alternating hemiplegia of childhood: treatment of attacks with chloral hydrate and niaprazine. Eur J Pediatr. 1997 Feb;156(2):157-8. 3. Veneselli E, Conte M, Biancheri R, Acquaviva A, De Bernardi B. Effect of steroid and high-dose immunoglobulin therapy on opsoclonus-myoclonus syndrome occurring in neuroblastoma. Med Pediatr Oncol. 1998 Jan;30(1):15-7.
- Pubblicazioni in estenso su riviste indicizzate 1. Veneselli E, Biancheri R, Di Rocco M, Fondelli MP, Perrone MV, Donati PT. Unusually prolonged survival and

childhood-onset epilepsy in a case of alobar holoprosencephaly. *Childs Nerv Syst.* 1999 May;15(5):274-7. 2. Veneselli E, Biancheri R, Di Rocco M, Tortorelli S. Neurophysiological findings in a case of carbohydrate-deficient glycoprotein (CDG) syndrome type I with phosphomannomutase deficiency. *Eur J Paediatr Neurol.* 1998;2(5):239-44. 3. Pisaturo C, Biancheri R, Perrone MV, Rossi A, Veneselli E. [Leukoencephalopathy with swelling, megalencephalopathy and surprisingly mild course. A case report] *Minerva Pediatr.* 1999 Nov-Dec;51(11-12):399-402. Italian.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Veneselli E, Biancheri R, Perrone MV, Buoni S, Fois A. Neuronal ceroid lipofuscinoses: clinical and EEG findings in a large study of Italian cases. *Neurol Sci.* 2000;21(3 Suppl):S75-81. 2. Rossi A, Cerone R, Biancheri R, Gatti R, Schiaffino MC, Fonda C, Zammarchi E, Tortori-Donati P. Early-onset combined methylmalonic aciduria and homocystinuria: neuroradiologic findings. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2001 Mar;22(3):554-63. 3. Biancheri R, Cerone R, Schiaffino MC, Caruso U, Veneselli E, Perrone MV, Rossi A, Gatti R. Cobalamin (Cbl) C/D deficiency: clinical, neurophysiological and neuroradiologic findings in 14 cases. *Neuropediatrics.* 2001 Feb;32(1):14-22.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Manni R, Politini L, Nobili L, Ferrillo F, Livieri C, Veneselli E, Biancheri R, Martinetti M, Tartara A. Hypersomnia in the Prader Willi syndrome: clinical-electrophysiological features and underlying factors. *Clin Neurophysiol.* 2001 May;112(5):800-5. 2. Veneselli E, Perrone MV, Di Rocco M, Gaggero R, Biancheri R. Malignant migrating partial seizures in infancy. *Epilepsy Res.* 2001 Jul;46(1):27-32. 3. Veneselli E, Biancheri R, Buoni S, Fois A. Clinical and EEG findings in 18 cases of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Brain Dev.* 2001 Aug;23(5):306-11.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Biancheri R, Pisaturo C, Perrone MV, Pessagno A, Rossi A, Veneselli E. Presence of delayed myelination and macrocephaly in the sister of a patient with vacuolating leukoencephalopathy with subcortical cysts. *Neuropediatrics.* 2000 Dec;31(6):321-4. 2. Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R, Cama A. Magnetic resonance imaging of spinal dysraphism. *Top Magn Reson Imaging.* 2001 Dec;12(6):375-409. 3. Rossi A, Bava GL, Biancheri R, Tortori-Donati P. Posterior fossa and arterial abnormalities in patients with facial capillary haemangioma: presumed incomplete phenotypic expression of PHACES syndrome. *Neuroradiology.* 2001 Nov;43(11):934-40.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Rossi A, Biancheri R, Tortori-Donati P. The pathogenesis of hydrocephalus in inborn errors of the single carbon transfer pathway. *Neuropediatrics.* 2001 Dec;32(6):335-6. 2. Bruno C, Biancheri R, Garavaglia B, Biedi C, Rossi A, Lamba LD,

Bado M, Greco M, Zeviani M, Minetti C. A novel mutation in the SURF1 gene in a child with Leigh disease, peripheral neuropathy, and cytochrome-c oxidase deficiency. *J Child Neurol*. 2002 Mar;17(3):233-6. 3. Biancheri R, Cerone R, Rossi A, Schiaffino MC, Caruso U, Minniti G, Perrone MV, Tortori-Donati P, Veneselli E. Early-onset cobalamin C/D deficiency: epilepsy and electroencephalographic features. *Epilepsia*. 2002 Jun;43(6):616-22.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Biancheri R, Verbeek E, Rossi A, Gaggero R, Roccatagliata L, Gatti R, van Diggelen O, Verheijen FW, Mancini GM. An Italian severe Salla disease variant associated with a SLC17A5 mutation earlier described in infantile sialic acid storage disease. *Clin Genet*. 2002 Jun;61(6):443-7. 2. Rossi A, Biancheri R, Bruno C, Di Rocco M, Calvi A, Pessagno A, Tortori-Donati P. Leigh Syndrome with COX deficiency and SURF1 gene mutations: MR imaging findings. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2003 Jun-Jul;24(6):1188-91. 3. Biancheri R, Rossi A, Di Rocco M, Filocamo M, Pronk JC, van der Knaap MS, Tortori-Donati P. Leukoencephalopathy with vanishing white matter: an adult onset case. *Neurology*. 2003 Dec 23;61(12):1818-9.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Rossi A, Cama A, Piatelli G, Ravegnani M, Biancheri R, Tortori-Donati P. Spinal dysraphism: MR imaging rationale. *J Neuroradiol*. 2004 Jan;31(1):3-24. 2. Rossi A, Biancheri R, Cama A, Piatelli G, Ravegnani M, Tortori-Donati P. Imaging in spine and spinal cord malformations. *Eur J Radiol*. 2004 May;50(2):177-200. 3. Biancheri R, Rossi A, Mancini MG, Minetti C. Cerebellar white matter involvement in Salla disease. *Neuroradiology*. 2004 Jul;46(7):587-8.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Rossi A, Catala M, Biancheri R, Di Comite R, Tortori-Donati P. MR imaging of brain-stem hypoplasia in horizontal gaze palsy with progressive scoliosis. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2004 Jun-Jul;25(6):1046-8. 2. Ricci V, Stroppiano M, Corsolini F, Di Rocco M, Parenti G, Regis S, Grossi S, Biancheri R, Mazzotti R, Filocamo M. Screening of 25 Italian patients with Niemann-Pick A reveals fourteen new mutations, one common and thirteen private, in SMPD1. *Hum Mutat*. 2004 Jul;24(1):105. 3. Di Rocco M, Biancheri R, Rossi A, Filocamo M, Tortori-Donati P. Genetic disorders affecting white matter in the pediatric age. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2004;129(1):85-93.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Di Rocco M, Biancheri R, Rossi A, Allegri AE, Vecchi V, Tortori-Donati P. MRI in acute intermittent maple syrup urine disease. *Neurology*. 2004 Sep 28;63(6):1078. 2. Biancheri R, Rossi A, Tortori-Donati P, Stringara S, Bonifacino S, Minetti C. Middle interhemispheric variant of holoprosencephaly: a very mild clinical case. *Neurology*. 2004 Dec 14;63(11):2194-6. 3. Regis S, Grossi S, Lualdi S, Biancheri R, Filocamo M. Diagnosis of

Pelizaeus-Merzbacher disease: detection of proteolipid protein gene copy number by real-time PCR. *Neurogenetics*. 2005 May;6(2):73-8.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Di Rocco M, Rossi A, Parenti G, Allegri AE, Filocamo M, Pessagno A, Tortori-Donati P, Minetti C, Biancheri R. Different molecular mechanisms leading to white matter hypomyelination in infantile onset lysosomal disorders. *Neuropediatrics*. 2005 Aug;36(4):265-9. 2. Biancheri R, Rossi A, Verbeek HA, Schot R, Corsolini F, Assereto S, Mancini GM, Verheijen FW, Minetti C, Filocamo M. Homozygosity for the p.K136E mutation in the SLC17A5 gene as cause of an Italian severe Salla disease. *Neurogenetics*. 2005 Dec;6(4):195-9. 3. Assereto S, Stringara S, Sotgia F, Bonuccelli G, Broccolini A, Pedemonte M, Traverso M, Biancheri R, Zara F, Bruno C, Lisanti MP, Minetti C. Pharmacological rescue of the dystrophin-glycoprotein complex in Duchenne and Becker skeletal muscle explants by proteasome inhibitor treatment. *Am J Physiol Cell Physiol*. 2006 Feb;290(2):C577-82.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Cannelli N, Cassandrini D, Bertini E, Striano P, Fusco L, Gaggero R, Specchio N, Biancheri R, Vigeveno F, Bruno C, Simonati A, Zara F, Santorelli FM. Novel mutations in CLN8 in Italian variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: another genetic hit in the Mediterranean. *Neurogenetics*. 2006 May;7(2):111-7. 2. Biancheri R, Zara F, Striano P, Pedemonte M, Cassandrini D, Stringara S, Manganelli F, Santoro L, Schenone A, Bellone E, Minetti C. GDAP1 mutation in autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth with pyramidal features. *J Neurol*. 2006;253(9):1234-5. 3. D'Amico A, Tessa A, Bruno C, Petrini S, Biancheri R, Pane M, Pedemonte M, Ricci E, Falace A, Rossi A, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E. Expanding the clinical spectrum of POMT1 phenotype. *Neurology*. 2006 May 23;66(10):1564-7
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Zara F, Biancheri R, Bruno C, Bordo L, Assereto S, Gaggero E, Sotgia F, Wang XB, Gianotti S, Stringara S, Pedemonte M, Uziel G, Rossi A, Schenone A, Tortori-Donati P, van der Knaap MS, Lisanti MP, Minetti C. Deficiency of hyccin, a newly identified membrane protein, causes hypomyelination and congenital cataract. *Nat Genet*. 2006;38(10):1111-3. 2. Biancheri R, Bertini E, Falace A, Pedemonte M, Rossi A, D'Amico A, Scapolan S, Bergamino L, Petrini S, Cassandrini D, Broda P, Manfredi M, Zara F, Santorelli F, Minetti C, Bruno C. POMGnT1 mutations in congenital muscular dystrophy: genotype-phenotype correlation and expanded clinical spectrum *Arch Neurol* 2006;63(10):1491-5. 3. Madia F, Striano P, Gennaro E, Malacarne M, Paravidino R, Biancheri R, Buretta M, Cilio MR, Gaggero R, Pierluigi M, Minetti C, Zara F. Cryptic chromosome deletions involving SCN1A in severe myoclonic epilepsy of infancy *Neurology* 2006;67(7):1230-5.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. 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. Clinical and electrophysiological features of epilepsy in Italian patients with CLN8 mutations. *Epilepsy Behav.* 2007 Feb;10(1):187-91. 2. Biancheri R, Rossi A, Alpigiani G, Filocamo M, Gandolfo C, Lorini R, Minetti C. Cerebellar atrophy without cerebellar cortex hyperintensity in infantile neuroaxonal dystrophy (INAD) due to PLA2G6 mutation. *Eur J Paediatr Neurol.* 2007 Jan 23; [Epub ahead of print]
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Striano P, Mancardi MM, Biancheri R, Madia F, Gennaro E, Paravidino R, Beccaria F, Capovilla G, Dalla Bernardina B, Darra F, Elia M, Giordano L, Gobbi G, Granata T, Ragona F, Guerrini R, Marini C, Mei D, Longaretti F, Romeo A, Siri L, Specchio N, Vigeveno F, Striano S, Tortora F, Rossi A, Minetti C, Dravet C, Gaggero R, Zara F. Brain MRI findings in severe myoclonic epilepsy in infancy and genotype-phenotype correlations. *Epilepsia.* 2007 Jun;48(6):1092-6. 2. Biancheri R, Zara F, Bruno C, Rossi A, Bordo L, Gazzerò E, Sotgia F, Pedemonte M, Scapolan S, Bado M, Uziel G, Bugiani M, Lamba LD, Costa V, Schenone A, Rozemuller AJ, Tortori-Donati P, Lisanti MP, van der Knaap MS, Minetti C. Phenotypic characterization of hypomyelination and congenital cataract. *Ann Neurol.* 2007 Aug;62(2):121-7.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Rice G, Patrick T, Parmar R, Taylor CF, Aeby A, Aicardi J, Artuch R, Montalto SA, Bacino CA, Barroso B, Baxter P, Benko WS, Bergmann C, Bertini E, Biancheri R, et al. Crow YJ. Clinical and molecular phenotype of Aicardi-Goutières syndrome. *Am J Hum Genet.* 2007 Oct;81(4):713-25.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Caroli F, Biancheri R, Seri M, Rossi A, Pessagno A, Bugiani M, Corsolini F, Savasta S, Romano S, Antonelli C, Romano A, Pareyson D, Gambero P, Uziel G, Ravazzolo R, Ceccherini I, Filocamo M. GFAP mutations and polymorphisms in 13 unrelated Italian patients affected by Alexander disease. *Clin Genet.* 2007 Nov;72(5):427-33. 2. Biancheri R, Falace A, Tessa A, Pedemonte M, Scapolan S, Cassandrini D, Aiello C, Rossi A, Broda P, Zara F, Santorelli FM, Minetti C, Bruno C. POMT2 gene mutation in limb-girdle muscular dystrophy with inflammatory changes. *Biochem Biophys Res Commun.* 2007 Nov 30;363(4):1033-7. 3. Orcesi S, Pessagno A, Biancheri R, La Piana R, Mascaretti M, Rossi A, Rice GI, Crow YJ, Fazzi E, Veneselli E. Aicardi-Goutières syndrome presenting atypically as a sub-acute leukoencephalopathy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2007 Dec 7; [Epub ahead of print]
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Rossi A, Biancheri R, Zara F, Bruno C, Uziel G, van der Knaap MS, Minetti C, Tortori-Donati P. Hypomyelination and congenital

cataract: neuroimaging features of a novel inherited white matter disorder. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2008 Feb;29(2):301-5. 2. Traverso M, Gazzero E, Assereto S, Sotgia F, Biancheri R, Stringara S, Giberti L, Pedemonte M, Wang X, Scapolan S, Pasquini E, Donati MA, Zara F, Lisanti MP, Bruno C, Minetti C. Caveolin-3 T78M and T78K missense mutations lead to different phenotypes in vivo and in vitro. *Lab Invest.* 2008 Mar;88(3):275-83. 3. Bachetti T, Caroli F, Bocca P, Prigione I, Balbi P, Biancheri R, Filocamo M, Mariotti C, Pareyson D, Ravazzolo R, Ceccherini I. Mild functional effects of a novel GFAP mutant allele identified in a familial case of adult-onset Alexander disease. *Eur J Hum Genet.* 2008 Apr;16(4):462-70.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Regis S, Biancheri R, Bertini E, Burlina A, Lualdi S, Bianco MG, Devescovi R, Rossi A, Uziel G, Filocamo M. Genotype-phenotype correlation in five Pelizaeus-Merzbacher disease patients with PLP1 gene duplications. *Clin Genet.* 2008 Mar;73(3):279-87. 2. Messina S, Mora M, Pegoraro E, Pini A, Mongini T, D'Amico A, Pane M, Aiello C, Bruno C, Biancheri R, Berardinelli A, Boito C, Farina L, Morandi L, Moroni I, Pezzani R, Pichiecchio A, Ricci E, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan CP, Uggetti C, Santorelli FM, Bertini E, Mercuri E. POMT1 and POMT2 mutations in CMD patients: A multicentric Italian study. *Neuromuscul Disord.* 2008 May 29. [Epub ahead of print]
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate 1. Grossi S, Regis S, Rosano C, Corsolini F, Uziel G, Sessa M, Di Rocco M, Parenti G, Deodato F, Leuzzi V, Biancheri R, Filocamo M. Molecular analysis of ARSA and PSAP genes in twenty-one Italian patients with metachromatic leukodystrophy: identification and functional characterization of 11 novel ARSA alleles. *Hum Mutat.* 2008 Nov;29(11):E220-30. 2. Messina S, Mora M, Pegoraro E, Pini A, Mongini T, D'Amico A, Pane M, Aiello C, Bruno C, Biancheri R, Berardinelli A, Boito C, Farina L, Morandi L, Moroni I, Pezzani R, Pichiecchio A, Ricci E, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan CP, Uggetti C, Santorelli FM, Bertini E, Mercuri E. POMT1 and POMT2 mutations in CMD patients: a multicentric Italian study. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):565-71. Epub 2008 Jun 2.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate: Regis S, Grossi S, Corsolini F, Biancheri R, Filocamo M. PLP1 gene duplication causes overexpression and alteration of the PLP/DM20 splicing balance in fibroblasts from Pelizaeus-Merzbacher disease patients. *Biochim Biophys Acta.* 2009 Jun;1792(6):548-54. Epub 2009 Apr 17. Simonati A, Tessa A, Bernardina BD, Biancheri R, Veneselli E, Tozzi G, Bonsignore M, Grosso S, Piemonte F, Santorelli FM. Variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis because of CLN1 mutations. *Pediatr Neurol.* 2009

Apr;40(4):271-6.

- Pubblicazioni in estenso su riviste indicizzate: Mercuri E, Messina S, Bruno C, Mora M, Pegoraro E, Comi GP, D'Amico A, Aiello C, Biancheri R, Berardinelli A, Boffi P, Cassandrini D, Laverda A, Moggio M, Morandi L, Moroni I, Pane M, Pezzani R, Pichiecchio A, Pini A, Minetti C, Mongini T, Mottarelli E, Ricci E, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan CP, Uggetti C, Vasco G, Santorelli FM, Bertini E. Congenital muscular dystrophies with defective glycosylation of dystroglycan: a population study. *Neurology*. 2009 May 26;72(21):1802-9. Epub 2009 Mar 18. Biancheri R, Ciccolella M, Rossi A, Tessa A, Cassandrini D, Minetti C, Santorelli FM. White matter lesions in spastic paraplegia with mutations in SPG5/CYP7B1. *Neuromuscul Disord*. 2009 Jan;19(1):62-5.
- Pubblicazioni in estenso su riviste indicizzate: Aiello C, Terracciano A, Simonati A, Discepoli G, Cannelli N, Claps D, 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, Carrozzo R, Mole SE, Santorelli FM. Mutations in MFSD8/CLN7 are a frequent cause of variant-late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Hum Mutat*. 2009 Mar;30(3):E530-40. Cannelli N, Garavaglia B, Simonati A, Aiello C, Barzaghi C, Pezzini F, Cilio MR, Biancheri R, Morbin M, Dalla Bernardina B, Granata T, Tessa A, Invernizzi F, Pessagno A, Boldrini R, Zibordi F, Grazian L, Claps D, Carrozzo R, Mole SE, Nardocci N, Santorelli FM. Variant late infantile ceroid lipofuscinoses associated with novel mutations in CLN6. *Biochem Biophys Res Commun*. 2009 Feb 20;379(4):892-7. Epub 2009 Jan 7.
- Pubblicazioni in estenso su riviste indicizzate 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, Heinimann 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 MA, De Michele G, Federico A, Bertini E, Durr A, Brockmann K, van der Knaap MS, Zatz M, Filla A, Brice A, Stevanin G, Santorelli FM. Screening of ARHSP-TCC patients expands the spectrum of SPG11 mutations and includes a large scale gene deletion. *Hum Mutat*. 2009 Mar;30(3):E500-19.
- Pubblicazioni in estenso su riviste indicizzate: . Morana G, Biancheri R, Dirocco M, Filocamo M, Marazzi MG, Pessagno A, Rossi A. Enhancing cranial nerves and cauda equina: an emerging magnetic resonance imaging pattern in metachromatic leukodystrophy and krabbe disease. *Neuropediatrics*. 2009 Dec;40(6):291-4. Pavone P, Ruggieri

M, Lombardo I, Sudi J, Biancheri R, Castellano-Chiodo D, Rossi A, Incorpora G, Nowak NJ, Christian SL, Pavone L, Dobyns WB. Microcephaly, sensorineural deafness and Currarino triad with duplication-deletion of distal 7q. *Eur J Pediatr*. 2010 Apr;169(4):475-81.

- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate · 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. Pontocerebellar hypoplasia: clinical, pathologic, and genetic studies. *Neurology*. 2010 Oct 19;75(16):1459-64. · Bachetti T, Di Zanni E, Lantieri F, Caroli F, Regis S, Filocamo M, Rainero I, Gallone S, Cilia R, Romano S, Savoardo M, Pareyson D, Biancheri R, Ravazzolo R, Ceccherini I. A novel polymorphic AP-1 binding element of the GFAP promoter is associated with different allelic transcriptional activities. *Ann Hum Genet*. 2010 Nov;74(6):506-15.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate · Tappino B, Biancheri R, Mort M, Regis S, Corsolini F, Rossi A, Stroppiano M, Lualdi S, Fiumara A, Bembi B, Di Rocco M, Cooper DN, Filocamo M. Identification and characterization of 15 novel GALC gene mutations causing Krabbe disease. *Hum Mutat*. 2010 Sep 30. · Messina S, Bruno C, Moroni I, Pegoraro E, D'Amico A, Biancheri R, Berardinelli A, Boffi P, Cassandrini D, Farina L, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Mottarelli E, Pane M, Pantaleoni C, Pichiecchio A, Pini A, Ricci E, Saredi S, Sframeli M, Tortorella G, Toscano A, Trevisan CP, Uggetti C, Vasco G, Comi GP, Santorelli FM, Bertini E, Mercuri E. Congenital muscular dystrophies with cognitive impairment. A population study. *Neurology*. 2010 Sep 7;75(10):898-903.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate · Biancheri R, Rossi D, Cassandrini D, Rossi A, Bruno C, Santorelli FM. Cavitating leukoencephalopathy in a child carrying the mitochondrial A8344G mutation. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2010 Oct;31(9):E78-9. · Siri L, Battaglia FM, Tessa A, Rossi A, Rocco MD, Facchinetti S, Mascaretti M, Santorelli FM, Veneselli E, Biancheri R. Cognitive profile in spastic paraplegia with thin corpus callosum and mutations in SPG11. *Neuropediatrics*. 2010 Feb;41(1):35-8.
- Pubblicazioni in extenso su riviste indicizzate · Biancheri R, Zara F, Bruno C, Gazzero E, Rossi A, Van der Knaap MS, Minetti C. Hypomyelination and Congenital Cataract. In: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2008 Oct 14. PMID: 20301737 [PubMed]Books & DocumentsFree textRelated citations · Biancheri R, Pessagno A, Baglietto MG, Irani SR, Rossi A, Giribaldi G, Badenier MM, Vincent A, Veneselli E. Anti-N-methyl-D-aspartate-receptor encephalitis in a four-year-old girl. *J Pediatr*. 2010 Feb;156(2):332-4.

## RETRIBUZIONE ANNUA LORDA RISULTANTE DAL CONTRATTO INDIVIDUALE

**Amministrazione: ISTITUTO GIANINA GASLINI**

**dirigente: Biancheri Roberta**

**incarico ricoperto: Dirigente - U.O. Neuropsichiatria Infantile**

| <b>stipendio tabellare</b> | <b>posizione parte fissa</b> | <b>posizione parte variabile</b> | <b>retribuzione di risultato</b> | <b>altro*</b> | <b>TOTALE ANNUO LORDO</b> |
|----------------------------|------------------------------|----------------------------------|----------------------------------|---------------|---------------------------|
| € 0,00                     | € 0,00                       | € 0,00                           | € 0,00                           | € 0,00        | € 0,00                    |

\*ogni altro emolumento retributivo non ricompreso nelle voci precedenti