

Curriculum dell'attività scientifica, didattica ed assistenziale

Redatto ai sensi degli articoli 46, 47 e 76 del D.P.R. 445/2000

Prof. Massimiliano Filosto

Il sottoscritto Prof. Massimiliano Filosto, nato a Catania il 16.12.69, residente a Verona, Via Giovanni Verga 22, CAP 37138, cittadino dell'Unione Europea, ai sensi degli art.46 e 47 DPR 445/2000, consapevole che, come previsto dall'articolo 76 del D.P.R. 445/00 e successive modificazioni ed integrazioni, chiunque rilascia dichiarazioni mendaci, forma atti falsi o ne fa uso è punito ai sensi del codice penale e delle leggi speciali in materia,

DICHIARA

che il proprio curriculum è il seguente:

DATI ANAGRAFICI

Luogo e Data di Nascita: Catania, 16 Dicembre 1969

Residenza: Via Giovanni Verga 22, 37138 Verona

E-mail: massimiliano.filosto@unibs.it

Stato civile: coniugato

Servizio militare: assolto in qualità di Ufficiale Medico di Complemento del Corpo Sanitario dell'Esercito

POSIZIONE ATTUALE E PRINCIPALI INCARICHI RICOPERTI

- **Professore Associato di Neurologia**, Settore Concorsuale 06/D6, Settore Scientifico-Disciplinare MED/26, presso il Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia
- Direttore del **Centro Clinico “NeMO Brescia” per lo Studio e la Cura delle Malattie Neuromuscolari**
- **Coordinatore regionale** dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM) per la macro-regione Lombardia
- **Membro del Management Panel** del Gruppo di Studio di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare della Società Italiana di Neurologia con il ruolo di **Vice-coordinatore**.
- Membro del Board of Healthcare Providers dell'**ERN-European Reference Network - Rare Neuromuscular Diseases (EURO-NMD)**, ASST Spedali Civili di Brescia.
- **Full Individual Member** e **FEAN** (fellow) della European Academy of Neurology e componente effettivo dei seguenti “Scientific Panels” della Società: Muscle & NMJ Disorders, Neuropathies, ALS and Frontotemporal Dementia, Neurogenetics
- **Membro del Management Group** dello “Scientific Panel” Muscle & NMJ Disorders della European Academy of Neurology
- **Referente di Presidio** per la Rete Malattie Rare Regione Lombardia
- **Membro di Orphanet** in qualità di Coordinatore di Centro Specializzato
- **Individual Member** del Treat-NMD Alliance Neuromuscular Network
- **Membro della Commissione medico-scientifica nazionale** dell'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica (AISLA)

- **Membro della Commissione medico-scientifica nazionale** dell'Unione Lotta alle Distrofie Muscolari (UILDM), in qualità di Vice Presidente, con delega alla Responsabilità Scientifica della rivista nazionale ufficiale dell'Associazione, *DM*.
- **Membro della Commissione medico-scientifica nazionale** di MITOCON Onlus – malattie mitocondriali.
- **Componente dell'Editorial Board e Reviewer** di riviste specializzate (vedasi oltre)

PERCORSO DI STUDI E AGGIORNAMENTO CLINICO-SCIENTIFICO

Studi

- 1987: ***diploma di maturità classica*** conseguito presso il Liceo Ginnasio “M.Amari” di Giarre (CT) con voti 60/60.
- 1987-1993: corso di Laurea in Medicina e Chirurgia presso l’Università degli Studi di Catania. ***Laurea in Medicina e Chirurgia*** conseguita in data 27.09.93 con voti 110/110 e lode e dignità di stampa. Tesi discussa: “Neurofisiopatologia della sindrome parkinsoniana. Recenti acquisizioni terapeutiche nella malattia di Parkinson in fase scompensata”.
- 1993: ***abilitazione all’esercizio professionale*** conseguita nella seconda sessione di esami presso l’Università degli Studi di Catania.
- 1994: ***116° Corso Allievi Ufficiali Medici di complemento*** svolto presso la Scuola di Sanita’ Militare di Firenze.
- 1995-1999: ***Scuola di Specializzazione in Neurologia*** presso l’Università degli Studi di Verona. Specializzazione in Neurologia conseguita in data 27.10.99 con voti 50/50 e lode e dignità di stampa. Tesi discussa: “La risposta del muscolo striato allo stress ossidativo in pazienti affetti da citopatia mitocondriale”.
- 1999-2003: ***Dottorato di Ricerca in Neuroscienze*** presso l’Università degli Studi di Verona. Titolo di Dottore di Ricerca in Neuroscienze conseguito in data 16.01.04. Tesi discussa: “Sindromi mitocondriali da difetto di comunicazione intergenomica: studio dei geni nucleari *POLG*, *ANT-1* e *C10orf2*.”

Lingue straniere

Inglese (letto, scritto, parlato)

Principali corsi di aggiornamento e di formazione post-laurea frequentati

Nazionali

- “Premio Ottorino Rossi, aggiornamento in tema di malattie neuromuscolari”, tenutosi a Pavia in data 15 e 16.11.96
- Meeting di Neurofisiologia clinica e Neuroriabilitazione sul tema “Correlati percettivi di plasticità nel cervello umano adulto”, tenutosi a Verona in data 29.01.97
- “Patologie opportunistiche del SNC ed intraorbitarie nell’AIDS” tenutosi a Verona in data 08.02.97
- “Diagnosi e trattamento della malattia di Parkinson”, tenutosi a Verona in data 12.03.99
- “La Neuro-oncologia”, tenutosi a Lugo di Vicenza in data 22.05.99
- “Approccio Multimodale all’epilessia”, tenutosi a Verona in data 28.01.00
- Corso post-universitario in immunologia clinica sul tema “Autoimmunità nelle patologie neurologiche”, tenutosi a Verona in data 06.04.00
- “Perspectives in molecular therapy of muscular diseases”, tenutosi a Pisa il 03.10.00
- “Linee guida diagnostiche sulle demenze: progetto di validazione”, tenutosi a Gubbio il 17.02.01
- “La Sclerosi Laterale Amiotrofica: problemi diagnostici e di gestione”, tenutosi a Verona il 24.03.01
- “Paralisi Cerebrale Infantile: esperienze a confronto”, tenutosi a Verona il 05.05.01
- 7th Terme Euganee Meeting on Rehabilitation, tenutosi ad Abano Terme dal 14 al 15.06.03
- Convegno “Dolore Neuropatico: Stato dell’arte”, tenutosi a Roma il 24 e 25.11.05
- X Riunione del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutasi a Verona dal 17 al 19.03.06
- Corso di Aggiornamento “Sclerosi Laterale Amiotrofica e trattamento palliativo: il nuovo concetto di cure palliative”, tenutosi ad Iseo (BS) il 15.09.06
- Corso di aggiornamento “Workshop: muscle glycogenoses”, tenutosi a Genova dal 27 al 28.10.06
- XI Riunione del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutasi a Siena dal 12 al 14.04.07
- 6° Congresso dell’Associazione italiana di Miologia, tenutosi a Ferrara dal 24 al 26.05.07
- Convegno “La gestione pratica della Malattia di Pompe: aspetti diagnostici e terapia”, tenutosi a Pavia il 21.11.07
- Convegno "SLA: dal laboratorio di ricerca al letto del malato", tenutosi a Pavia il 12.12.08
- Congresso dell’Associazione Italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutosi a Bologna il 28.04.11

- Convegno “Le miopatie metaboliche: dalla diagnosi alla terapia”, tenutosi a Firenze il 29.09.11
- Convegno “Seconda giornata per la FSHD”, tenutosi a Modena il 22.10.11
- 2° Convegno Nazionale “Le malattie mitocondriali: dalla diagnosi alla gestione quotidiana”, tenutosi a Firenze dal 26 al 27.05.12
- Convegno Clinico sulla ricerca Neuromuscolare Telethon-AIM, tenutosi in data 10 ed 11.03.13 a Riva del Garda (TN)
- XVII Convention Scientifica Telethon, tenutasi dall’11 al 13.03.13 a Riva del Garda (TN)
- Pompe Registry investigator meeting – Genzyme, tenutosi il 04.02.14 a Milano
- Riunione annuale dell’Associazione Italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutasi a Sorrento dal 18 al 20.04.14
- Convegno “CIDP: novità scientifiche e normative”, tenutosi dal 20 al 21.02.15 a Venezia
- II Convegno clinico Ricerca Neuromuscolare, tenutosi dall’08 al 09.03.15 a Riva del Garda (TN)
- XVIII Convention Scientifica Telethon, tenutasi dal 9 all’ 11.03.15 a Riva del Garda (TN)
- Riunione annuale dell’Associazione Italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutasi a Torino dal 9 al 11.04.15
- Terzo Convegno Neuromuscolare, tenutosi a Riva del Garda dal 12 al 13.03.17
- Convention Scientifica Telethon 2017, tenutasi a Riva del Garda dal 13 al 15.03.17
- VII Congresso dell'Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, tenutosi a Bergamo dal 20 al 22 Aprile 2017
- VIII Congresso dell'Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, tenutosi a Roma dal 19 al 21 Aprile 2018
- XLIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, tenutosi a Roma dal 27 al 30 Ottobre 2018
- Nona Riunione annuale dell’Associazione Italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutasi a Padova dall’11 al 13 Aprile 2019
- IV Convegno clinico ricerca neuromuscolare, tenutosi a Riva del Garda (Tn) dal 27 al 28 Ottobre 2019
- XX Convention Scientifica Telethon, tenutasi a Riva del Garda (Tn) il 28 e 29 Ottobre 2019
- Workshop ARISLA “Dieci anni insieme. Quali prospettive per la ricerca sulla SLA, tenutosi a Milano il 31 Gennaio 2020
- 51° Congresso della Società Italiana di Neurologia, edizione virtuale, tenutasi dal 28 al 30 Novembre 2020

Internazionali

- Seminari clinici e lectures in tema di neurologia tenuti presso la Sezione clinica del Department of Neurology della Columbia University di New York
- 24th Postgraduate Course CME (Continuing Education in the Health Sciences) Columbia University "Basic and Clinical Neurosciences", tenutosi a New York dall' 08.12.01 al 23.03.02
- 25th Postgraduate Course CME Columbia University "Basic and Clinical Neurosciences", tenutosi a New York dal 16.11.02 al 08.03.03
- Corso di aggiornamento CME Columbia University "Advances in the diagnosis and treatment of neuromuscular disorders and ALS", tenutosi a New York il 15.06.02
- Corso di aggiornamento CME Columbia University "Mild Cognitive Impairment to Alzheimer's Disease: current trends in treatment and research initiatives", tenutosi a New York il 22.06.02
- Corso di aggiornamento CME Columbia University "Headache Mini-Fellowship", tenutosi a New York il 29.06.02
- Corso di aggiornamento CME Columbia University "Frontiers in diabetes research", tenutosi a New York il 02.11.02
- Corso di aggiornamento CME Columbia University "Update in obesity", tenutosi a New York il 23.11.02
- 3rd European Symposium - Steps Forward in Pompe Disease, tenutosi a Monaco dal 20 al 21.11.09
- 4rd European Symposium - Steps Forward in Pompe Disease, tenutosi a Londra dal 19 al 20.11.10
- 5rd European Symposium - Steps Forward in Pompe Disease, tenutosi a Budapest dal 2 al 3.12.11
- Convegno "Advances and research in TTR amyloidosis", tenutosi a Berlino dal 03 al 04.02.12
- 6th European Symposium - Steps Forward in Pompe Disease, tenutosi a Berlino dal 23 al 24.11.12
- Convegno "Advances and research in TTR amyloidosis II", tenutosi a Barcellona dal 01 al 02.02.13
- 5th Scientific Symposium on Niemann-Pick type "C", tenutosi a Vienna dal 15 al 17.03.13
- BYM338B2203 EU investigator meeting – Novartis, tenutosi a Roma dal 04 al 06.02.14
- 7th International Immunoglobulin Conference, tenutosi a Interlaken (Svizzera) dal 04 al 05.04.14
- ICNMD - 13th International Congress on Neuromuscular Diseases, tenutosi a Nizza (Francia) dal 07 al 08.07.14

- Peripheral Nerve Society Congress, tenutosi a Quebec City (Canada) dal 28-06 al 02.07.15
- International MNGIE Consortium Meeting (closed meeting by invitation) tenutosi ad Innsbruck il 29.02.16
- Innsbruck Rare Disease Day Symposium 2016, tenutosi ad Innsbruck il 29.02.16
- 21th International Congress of the World Muscle Society, tenutosi a Granada (Spagna) dal 05 al 08.10.16
- Convegno “Steps forward in Pompe Disease”, tenutosi ad Amsterdam dal 11.11 al 12.11.16
- 1° ERN-EURO NMD Meeting, tenutosi a Friburgo il 30.11.17
- Congresso dell'European Academy of Neurology 2018, tenutosi a Lisbona dal 16 al 19.06.18
- 15th International Congress on Neuromuscular Diseases, tenutosi a Vienna dal 6 al 10.07.18
- Congresso Steps Forward in Pompe Disease, tenutosi a Copenaghen il 17 Ottobre 2018
- ERN-EURO NMD Meeting and Board Meeting, tenutosi a Praga il 29.11.18
- 2019 Peripheral nerve Society (PNS) annual meeting, tenutosi a Genova dal 23 al 25.06.19
- 24th International Congress of the World Muscle Society, tenutosi a Copenaghen dal 02 al 05.10.19
- ERN-EURO NMD Meeting, tenutosi a Ferrara dal 07 al 08.11.19
- World Muscle Society 2020 Pre-Congress Teaching Course, tenutosi on line il 29.09.20
- ICNMD - 16th International Congress on Neuromuscular Diseases, tenutosi on line il 21-22 e 28-29.05.21
- World Muscle Society Congress 2021, tenutosi on line dal 20 al 24 Settembre 2021
- Muscle Study Group annual meeting, tenutosi on line dal 01 al 03.10.21

ABILITAZIONE SCIENTIFICA NAZIONALE (ASN)

- Ha conseguito l'*Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN)* alle funzioni di ***Professore Universitario di I Fascia (Professore Ordinario)***, settore concorsuale 06/D6 Neurologia e settore scientifico-disciplinare MED/26, con validità a decorrere dal 24.07.2018, nella procedura indetta con Decreto Direttoriale n. 1532 del 29 luglio 2016 dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca.
- Ha conseguito l'*Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN)* alle funzioni di ***Professore Universitario di II Fascia (Professore Associato)***, settore concorsuale 06/D6 Neurologia e settore scientifico-disciplinare MED/26, con validità a decorrere dal 03.02.2014, nella procedura indetta con Decreto Direttoriale n. 222 del 20 luglio 2012 dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca.

ATTIVITÀ CLINICO-ASSISTENZIALE

- Negli anni dell'Università ha frequentato in qualità di **allievo interno** la Clinica Neurologica dell'Università di Catania coadiuvando i propri referenti in reparto ed in ambulatorio.
- Dal Luglio 1994 all'Agosto 1995 ha prestato servizio in qualità di **Sottotenente Medico di complemento** presso il 62° Reggimento F. Corazzato "Sicilia" di Catania.
- Negli anni di specializzazione **ha svolto attività di assistenza** in corsia e presso il DH della Clinica Neurologica dell'Università di Verona, coprendo regolari turni di guardia diurna per le urgenze della Clinica stessa, dei reparti esterni e del Pronto Soccorso; ha altresì frequentato il Servizio di Neuroradiologia diretto dal Prof. C. Benati e l'Unità di Terapia Intensiva Neurochirurgica diretta dal Dott. C. Vivenza (Ospedale Civile Maggiore, Verona) ed ha effettuato stages periodici presso il Servizio di Neurofisiopatologia afferente alla Clinica Neurologica di Verona. Ha collaborato con la Dott.ssa L. Bertolasi (Servizio di Neurofisiopatologia della Clinica Neurologica di Verona) nell'ambulatorio per la terapia delle distonie segmentarie mediante tossina botulinica, acquisendo conoscenze su indicazioni e tecniche di tale trattamento.
- Dal Gennaio 2000 al Maggio 2000 ha prestato servizio come **medico specialista ambulatoriale** presso l'Azienda Sanitaria Locale di Mantova (poliambulatori di Viadana) e presso l'Azienda Sanitaria Locale di Brescia (poliambulatori di Gavardo), con incarico provvisorio nella branca specialistica di Neurologia, per un totale di ore 10 settimanali.
- Dal Giugno 2000 all'Agosto 2004 ha prestato servizio presso l'U.O. di Neurologia dell'Ospedale S. Paolo di Savona (ASL 2) (Direttore Prof. A. Leonardi) in qualità di **Dirigente Medico di Neurologia di ruolo** (ex I livello) con compiti assistenziali (corsia, guardie, ambulatorio, reperibilità). Presso la sezione di Neurofisiopatologia della U.O. ha approfondito la conoscenza della Neurofisiopatologia clinica acquisendo competenza nell'interpretazione e refertazione di esami EEG, EMG e Potenziali Evocati. Presso la stessa U.O. ha lavorato presso l'Unità Valutativa Alzheimer nell'ambito del Progetto Nazionale Cronos ed è stato **Corresponsabile dell'Ambulatorio per le Neuropatie e le Malattie Neuromuscolari**.
- Dal Settembre 2004 al Settembre 2020 ha prestato servizio presso l'U.O. Neurologia dell'ASST "Spedali Civili" di Brescia / Sezione di Neurologia del Dipartimento di Scienze

Cliniche e Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia, Direttore Prof. A. Padovani, in qualità di **Dirigente Medico di Neurologia di ruolo** con compiti assistenziali (corsia, guardie, ambulatorio).

Da Ottobre 2015 ha ottenuto l'**incarico di natura professionale di fascia "C1"** (lettera C art. 27 CCNL 8.6.2000), Incarico di Alta Professionalità (Incarichi "professionali" che richiedono altissima professionalità e specializzazione).

Ha ricoperto i seguenti incarichi:

a) **Responsabile del Centro per lo studio delle Malattie Neuromuscolari (ERN European Reference Network –EuroNMD Center)** comprendente le seguenti attività ambulatoriali:

Ambulatorio per le Malattie Neuromuscolari

Ambulatorio per la Malattia del Motoneurone

Ambulatorio Biopsie Muscolari, Biopsie di Cute e Biopsie di Grasso periombelicale

Dal 2004 al 2020 ha personalmente eseguito oltre 850 biopsie muscolari e numerosi prelievi di grasso periombelicale per la ricerca di amiloide e di cute per lo studio delle piccole fibre nervose.

Il Centro ha ricevuto l'endorsement del Ministero della Salute per la partecipazione all'ERN – European Reference Network - Rare Neuromuscular Diseases in data 15.06.16 ed è stato selezionato per la partecipazione alla Call europea 2016 all'interno del Rare Neuromuscular Diseases Network (EURO-NMD). L'EURO-NMD è stato approvato dal EU Board of Member States in Dicembre 2016.

b) **Consulente/referente per la diagnostica istopatologica, biochimica e genetica delle malattie neuromuscolari** in collaborazione con il Servizio di Anatomia Patologica, con il Laboratorio di Genetica A. Nocivelli e con il Laboratorio di Biotecnologie dell'ASST "Spedali Civili" di Brescia.

c) Dal Marzo 2012 al Settembre 2020 ha seguito la **Sezione di Macroattività Ambulatoriale Complessa (MAC)** della Clinica Neurologica stessa. E' stato altresì **referente per la gestione dei Files F**, farmaci somministrati in regime di assistenza (dispensazione e somministrazione diretta).

d) **Referente** aziendale per la **Rete delle Malattie Rare** per la diagnosi ed il trattamento delle malattie neuromuscolari, tra cui la **Glicogenosi tipo II**, la **Poliradiculonevrite Demielinizzante Infiammatoria Cronica**, la **Neuropatia Motoria Multifocale**, la **Sindrome di Guillain-Barrè**, le **Malattie Mitocondriali**, le **Distrofie Muscolari** e le **Malattie del Motoneurone**.

e) *Referente per l'attuazione di percorsi diagnostico-terapeutici nella Sclerosi Laterale Amiotrofica, per il trattamento con Immunoglobuline endovena e con plasmaferesi delle patologie neurologiche e per il trattamento enzimatico sostitutivo nelle Glicogenosi di tipo II.*

f) **Consulente neurologo** di riferimento per le U.O. di Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo ed Immunologia Clinica/Reumatologia. Dal Settembre 2019 a Settembre 2020 ha fatto parte del CAR-TEAM, team multispecialistico per la gestione clinica ed il trattamento con il farmaco Kymriah (Tisagenlecleucel), il primo farmaco a base di cellule CAR-T (U.O. Trapianto di Midollo Osseo).

g) Nei mesi di Marzo e Aprile 2020, in seguito all'epidemia COVID-19, ha lavorato presso l'Unità NeuroCovid dedicata alla cura dei pazienti SARS-COV-2 positivi affetti da malattie neurologiche, istituita presso l'U.O. Neurologia dell'ASST "Spedali Civili di Brescia". In Dicembre 2020 ha fatto parte del **Gruppo multidisciplinare COVID-19** dell'ASST Spedali Civili di Brescia che ha condotto alla redazione del documento "Il paziente affetto da infezione da SARS-CoV-2: Trattamento farmacologico, gestione delle manifestazioni d'organo e delle complicanze", 07 dicembre 2020.

- Da Settembre 2020 ad oggi, è **Direttore Clinico** del **Centro Clinico NeMO-Brescia per lo Studio e la Cura delle Malattie Neuromuscolari (Neuromuscular OmniCenter)**

Il Centro Clinico NeMO-Brescia, a direzione universitaria, è una struttura di alta specializzazione per lo studio e la cura delle malattie neuromuscolari e per la presa in carico dei pazienti appartenenti ad ogni fascia di età, accreditato con il Sistema Sanitario Regionale.

Il Centro è gestito da Fondazione Serena Onlus i cui soci fondatori sono Fondazione Telethon, AISLA, UILDM, Famiglie SMA e SLAnciamoci. E' convenzionato con l'Università degli Studi di Brescia, con l'ASST Spedali Civili e con la Fondazione "Richiedi" di Brescia e, avvalendosi di un team multispecialistico che opera in regime di ricovero, macroattività ambulatoriale complessa, day hospital e ambulatoriale, è in grado di coprire tutti gli aspetti assistenziali, dalla diagnosi alla terapia, incluse le terapie innovative e personalizzate, alla presa in carico multidisciplinare.

A seguito di uno specifico protocollo d'intesa tra la Fondazione Serena Onlus, l'Università degli Studi di Brescia e l'ASST Spedali Civili di Brescia, è stato costituito un Comitato Tecnico Scientifico del Centro Clinico NeMO-Brescia (Decreto N. 759 del 29.07.2021 del Direttore Generale ASST Spedali Civili) con compiti consultivi sull'attività clinico-scientifica

nell'ambito delle malattie neuromuscolari che si svolge presso il Centro Clinico NeMO di Brescia, l'Università degli Studi di Brescia e l'ASST Spedali Civili di Brescia.

Quale polo universitario, Il Centro Clinico NeMO-Brescia è Centro di ricerca clinica nell'ambito delle malattie neuromuscolari e sede di tirocinio e attività didattica per gli studenti universitari e per i medici in formazione specialistica dell'Università degli Studi di Brescia.

Il Centro è presidio della Rete Regionale Malattie Rare

(<https://www.lombardianotizie.online/rete-malattie-rare-lombardia/>) per le seguenti malattie neuromuscolari:

Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati; Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi; Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale; Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare; Sindrome di Kearns-Sayre; Sclerosi laterale amiotrofica; Sclerosi laterale primaria; Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante; Neuropatia motoria multifocale; Sindrome di Lewis Sumner; Atrofia ottica di Leber; Malattie spinocerebellari; Atrofie muscolari spinali; Neuropatie ereditarie; Miopatie congenite ereditarie; Distrofie muscolari; Distrofie miotoniche; Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche; Miosite a corpi inclusi; Sindrome MELAS; Sindrome MERRF.

Il Centro è inserito nel Registro Monitoraggio Farmaci AIFA e nell'Osservatorio Ricerca AIFA, collegato al Comitato Etico di Brescia.

Inoltre il Centro è:

- Centro di Riferimento *Orphanet*
- Centro registrato al *TREAT-NMD Care and Trial Site Registry (CTSR)*
- Centro afferente all' *ENCALS, European Network to Cure Amyotrophic Lateral Sclerosis*
- Centro di Riferimento riconosciuto dall' *Associazione Italiana di Miologia*

E' altresì:

- Centro di Riferimento riconosciuto da *ACMT Rete per la Malattia di Charcot-Marie-Tooth*
- Centro di Riferimento riconosciuto dall' *Associazione Italiana Glicogenosi*
- Centro di Riferimento riconosciuto dall' *Associazione Italiana SLA (AISLA)*
- Centro di Riferimento per la *Unione Italiana Lotta alle Distrofie Muscolari (UILDm)*
- Centro di Riferimento per l' *Associazione Italiana Malattie Mitocondriali (MITOCON)*

Presso il Centro vengono svolte le seguenti attività:

Attività clinica

Ogni paziente viene sottoposto ad una prima visita alla quale segue il percorso diagnostico,

terapeutico e di presa in carico ritenuto indicato.

Il Centro fa riferimento nella pratica clinica alle linee guida Treat-MND.

Vengono effettuate le seguenti prestazioni:

-Attività diagnostica clinica in ambito neurologico, neurologico pediatrico, pneumologico e fisiiatrico

--Presa in carico neurologica e pneumologica

-Prelievi biotici e diagnostica patologica: si eseguono biopsie muscolari, prelievi del grasso periombelicale per la ricerca di amiloide e biopsie di cute per lo studio dell'innervazione cutanea.

Lo studio della biopsia muscolare, eseguito in collaborazione con l'U.O. Anatomia Patologica dell'ASST Spedali Civili di Brescia, comprende, tra l'altro:

- Studio istochimico ed istoenzimatico
- Studio immunoistochimico (distrofina, sarcoglicani, destroglicani, caveolina-3, disferlina, emerina, lamina A/C, spectrina, desmina, alfa-B-cristallina, miotilina, LAMP-2, Serca-1, MHC I, MAC e altri markers infiammatori)
- Studio in Western Blot per Distrofina, Calpaina, Disferlina
- Sezioni semifini ed ultrafini per studio in microscopia elettronica
- Studio biochimico enzimi glicolitici e catena respiratoria
- Studi genetici

Con i laboratori di Genetica dell'ASST "Spedali Civili" è attiva una collaborazione che ha portato allo sviluppo di pannelli diagnostici per lo studio in "Next Generation Sequencing" di neuropatie, miopatie, malattie mitocondriali e malattie motoneuronali geneticamente determinate.

Terapie specialistiche

- Terapia con Immunoglobuline e.v.
- Terapia con Immunoglobuline s.c.
- Plasmaferesi in collaborazione con l'U.O. Medicina Trasfusionale dell'ASST Spedali Civili di Brescia
- Terapie enzimatiche sostitutive
- Dispensazione Rilutek
- Terapie molecolari e geniche
- Terapie innovative per le malattie neuromuscolari

Registri di malattia

Il Centro afferisce a diversi Registri di Malattia (vedi oltre)

Gruppi di Studio e Studi Multicentrici

Il Centro afferisce a diversi gruppi di studio, studi multicentrici, trials clinici e Telethon grant proposal (vedi oltre).

Diagnostica collaborativa di eccellenza

Grazie alle collaborazioni in corso, il Centro può assicurare prestazioni diagnostiche di eccellenza quali:

- Studio RM neurografia (Servizio di Neuroradiologia, Università degli Studi di Brescia, Prof. R. Gasparotti)
- Next Generation Sequencing
- Da Settembre 2020 ad oggi è ***Consulente in convenzione per le malattie neuromuscolari*** presso l'ASST Spedali Civili di Brescia.

A seguito di uno specifico protocollo d'intesa tra la Fondazione Serena Onlus, l'Università degli Studi di Brescia e l'ASST Spedali Civili di Brescia per la costituzione di un Comitato Tecnico Scientifico del Centro Clinico NeMO-Brescia (Decreto N. 759 del 29.07.2021 del Direttore Generale ASST Spedali Civili), è ***Membro del Board of Healthcare Providers dell'ERN-European Reference Network - Rare Neuromuscular Diseases*** (EURO-NMD) in qualità di ***Responsabile dell'ERN EURO-NMD ASST Spedali Civili***.

ATTIVITÀ DIDATTICA E RUOLI UNIVERSITARI

- Dall'Anno Accademico 2004-2005 al Settembre 2020 è stato **Professore a Contratto** presso l'Università degli Studi di Brescia, ha **collaborato alle lezioni**, anche come **Cultore della Materia**, ed ha avuto compiti di **tutoraggio** per gli studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia nell'ambito del Corso Integrato di Malattie del Sistema Nervoso. Ha avuto, inoltre, compiti di **tutoraggio** per i medici specializzandi della Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università degli Studi di Brescia per il perfezionamento della pratica clinica (Tutor scientifico e di Percorso).

- Dal 14 Settembre 2020 è **Professore Associato di Neurologia**, Settore Concorsuale 06/D6, Settore Scientifico-Disciplinare MED26, presso il Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia.

Attività di Relatore e Correlatore di tesi presso l'Università degli Studi di Brescia

E' stato correlatore delle seguenti **tesi di laurea in Medicina e Chirurgia**:

- Studio in DHPLC del genoma mitocondriale in pazienti con sospetta encefalomiopatia mitocondriale. A.A. 2004-2005
- Studio delle proteine LGMD-associate nel muscolo scheletrico di pazienti affetti da miopatia. A.A. 2005-2006
- Neuropatia acuta delle piccole fibre cutanee in pazienti critici. A.A. 2010-2011
- Neuropatia delle piccole fibre nei pazienti in condizioni critiche. A.A. 2011-2012
- Neurografia RM e diffusion tensor imaging (DTI) in pazienti affetti da poliradiculoneuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (CIDP): confronto con dati clinici ed elettrofisiologici. A.A. 2012-2013
- Studio dei disturbi cognitivo-comportamentali e del sistema olfattorio in pazienti affetti da malattia del motoneurone. A.A. 2013-2014
- Evaluation of therapeutic electrical stimulation applied to subjects with spinal muscular atrophy. A.A. 2014-2015
- Neuropatia delle piccole fibre: studio di correlazione clinico-patologica. A.A. 2014-2015

- Poliradiculonevrite infiammatoria cronica demielinizzante (CIDP): analisi retrospettiva di correlazione dei parametri clinici ed immunologici. A.A. 2015-2016 (**tesi vincitrice** del Premio CIDP 2017, istituito dall'Associazione CIDP Italia ONLUS)
- Costruzione ed implementazione di un pannello di Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie neuromuscolari. A.A. 2015-2016 (**tesi vincitrice** del I Premio al Concorso Nazionale per tesi sulle malattie rare, edizione 2017, organizzato dai Lions Club distretto 108Ta-3)
- Ruolo della biopsia muscolare e del Next Generation Sequencing nella definizione diagnostica dell'iperCKemia asintomatica. A.A. 2016-2017
- Studio dei fattori genetici nella Malattia del Motoneurone sporadica. A.A. 2017-2018
- Neuropatia amiloide da transtiretina. Studio con neurografia RM e DTI a 3 Tesla. A.A. 2017-2018
- Studio della Malattia del Motoneurone con RM a 3 Tesla: imaging multimodale con diffusion tensor imaging (DTI) e susceptibility weighted imaging (SWI). A.A. 2018-2019
- Polimorfismi a singolo nucleotide come possibili modificatori del fenotipo nella Malattia di Charcot-Marie-Tooth 1A: uno studio di coorte. A.A. 2019-2020

E' stato correlatore delle **seguenti tesi di specializzazione in Neurologia:**

- Il coinvolgimento del sistema nervoso centrale nella Glicogenosi tipo 2 late-onset: uno studio RMN funzionale e strutturale. A.A. 2011-2012
- Effetti a lungo termine della terapia enzimatica sostitutiva in una coorte di pazienti affetti Glicogenosi II variante dell'adulto (Late Onset Pompe Disease). A.A. 2013-2014
- Ruolo della biopsia muscolare nella diagnosi delle miopatie primitive: uno studio retrospettivo monocentrico. A.A. 2019-2020
- New insights into Guillain-Barré Syndrome and COVID-19 relationship: an observational multicenter study. A.A. 2020-2021

E' stato relatore delle seguenti **tesi di laurea in Fisioterapia**:

- Percorsi riabilitativi in pazienti affetti da polineuropatia periferica. A.A. 2008-2009
- Charcot-Marie-Tooth (CMT): una revisione sistematica sulla gestione riabilitativa. A.A. 2019-2020
- La gestione fisioterapica delle distrofinopatie: revisione sistematica della letteratura. A.A. 2019-2020

E' stato relatore delle seguenti **tesi di specializzazione in Neurologia**:

- Possibile ruolo di HERV-K nella patogenesi e nell'evoluzione clinica della Sclerosi Laterale Amiotrofica: studio di espressione virale in una coorte italiana. A.A. 2018-2019

Attività di Valutatore/Reviewer Tesi di Dottorato di Ricerca – Commissioni di Dottorato di Ricerca

- 2020 - Corso di Dottorato in MEDICINA SPECIALISTICA TRASLAZIONALE "G.B. MORGAGNI", Curriculum Neuroscienze, Università di Padova: Study of clinical and molecular variability in dystrophinopathies
- 2021 - Corso di Dottorato in MEDICINA TRASLAZIONALE, Università di Pavia: Dissecting the genetic bases of Amyotrophic lateral sclerosis and late-onset Pompe disease through Next-generation sequencing
- 2021 - Corso di Dottorato in MEDICINA RIGENERATIVA E MOLECOLARE, Università di Modena e Reggio Emilia: The Italian National Registry for Facioscapulohumeral muscular dystrophy: a tool for advanced diagnosis and prognosis in neuromuscular diseases

Ruoli universitari

Dal 2021, è membro del *Presidio della Qualità* del Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia per l'area *Ricerca*.

Attività di docenza

Attività di docenza in strutture universitarie

Negli Anni Accademici 2007-2008 e 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012 ha effettuato attività di docenza per le attività opzionali nel Corso di Laurea in Infermieristica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2004-2005

- Docente di ***Semeiotica Neurologica*** (ore 7,5) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurologia*** (ore 40) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2005-2006

- Docente di ***Semeiotica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 20) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2006-2007

- Docente di ***Semeiotica e Clinica Neurologica del SNC*** (Corso Integrato di Neurologia) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 27,5).

- Docente di ***Semeiotica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 20) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2007-2008

- Docente di ***Semeiotica e Clinica Neurologica del SNC*** (Corso Integrato di Neurologia) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 27,5).

- Docente di ***Semeiotica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 20) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2008-2009

- Docente di ***Semeiotica e Clinica Neurologica del SNC*** (Corso Integrato di Neurologia) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 27,5).

- Docente di ***Semeiotica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 20) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2009-2010

- Docente di ***Semeiotica e Clinica Neurologica del SNC*** (Corso Integrato di Neurologia) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 27,5).

- Docente di ***Semeiotica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 20) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Semeiotica delle Lesioni del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 8) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2010-2011

- Docente di ***Semeiotica e Clinica Neurologica del SNC*** (Corso Integrato di Neurologia) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 27,5).

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Semeiotica delle Lesioni del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 8) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2011-2012

- Docente di ***Semeiotica e Clinica Neurologica del SNC*** (Corso Integrato di Neurologia) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 27,5).

- Docente di ***Terapia delle Malattie del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Neurofisiopatologia*** (ore 10) nella Scuola di Specializzazione in Reumatologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Semeiotica delle Lesioni del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 8) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2012-2013

- Docente di ***Neurologia*** (Corso integrato “Nutrizione artificiale, Oncologia e Neurologia”) nel Corso di Laurea in “Dietistica”, Università degli Studi di Brescia (ore 24).

- Docente di ***Semeiotica Neurologica*** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia della Cronicità e Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Semeiotica delle Lesioni del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 8, 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente nel Master Universitario di II livello sulle Malattie Neuromuscolari dell'Università di Padova (2 ore, 08.11.12)

Anno Accademico 2013-2014

- Docente di ***Neurologia*** (Corso integrato “Nutrizione artificiale, Oncologia e Neurologia”) nel Corso di Laurea in “Dietistica”, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Semeiotica Neurologica*** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia della Cronicità e Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Semeiotica delle Lesioni del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 8, 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2014-2015

- Docente di ***Neurologia*** (Corso integrato “Nutrizione artificiale, Oncologia e Neurologia”) nel Corso di Laurea in “Dietistica”, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Semeiotica Neurologica*** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia della Cronicità e Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

- Docente di ***Semeiotica delle Lesioni del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 8, 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia.

Anno Accademico 2015-2016

- Docente di ***Semeiotica Neurologica*** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 16, 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di ***Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia della Cronicità e Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. IV anno

- Docente di ***Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. V anno

Anno 2016-2017

- Docente di ***Semeiotica Neurologica*** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di ***Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di ***Inquadramento clinico-patologico delle malattie neurologiche –SNP*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. II anno

- Docente di **Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia della Cronicità e Malattie Neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. IV anno

- Docente di **Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. V anno

- Nel Luglio 2017, ha ricevuto l'incarico di docenza nell'ambito della International Summer School “**Muscle School: exercise muscle in health and disease**” dal Direttore del Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Pisa. Modulo: Biomedical bases of exercise intolerance in metabolic myopathies, ore 4.

Anno Accademico 2017-2018

- Docente di **Semeiotica Neurologica** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di **Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di **Inquadramento clinico-patologico delle malattie neurologiche –SNP** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. II anno

- Docente di **Clinica delle malattie neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. III anno

- Docente di **Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia della Cronicità e Malattie Neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. IV anno

- Docente di **Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. V anno

- Nel Luglio 2018, ha ricevuto l'incarico di docenza nell'ambito della International Summer School “**Muscle School: exercise muscle in health and disease – II Edition**” dal Direttore del Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Pisa. Modulo: Skeletal muscle: structure, function and expected effects of exercise - Biomedical basis of exercise intolerance in metabolic myopathies, ore 1.30

Anno Accademico 2018-2019

- Docente di **Semeiotica Neurologica** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12).

- Docente di **Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di **Inquadramento clinico-patologico delle malattie neurologiche –SNP** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. II anno

- Docente di **Clinica delle malattie neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. III anno

- Docente di **Terapia delle malattie neuromuscolari** (ore 8; 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Nuovo Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. IV anno

- Docente di **Gestione Terapeutica delle Malattie Neuromuscolari** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (*Vecchio Ordinamento*), Università degli Studi di Brescia. V anno

Anno 2019-2020

- Docente di **Semeiotica Neurologica** (Corso integrato “Neurologia e Psichiatria”) nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12)

- Docente di **Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di ***Inquadramento clinico-patologico delle malattie neurologiche –SNP*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. II anno

- Docente di ***Clinica delle malattie neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti; ore di attività pratiche e tirocinio) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. III anno

- Docente di ***Terapia delle malattie neuromuscolari*** (ore 8; 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. IV anno

Altra attività di docenza in strutture universitarie

Anno 2020-2021

- Docente di ***Neurologia e Riabilitazione Neurologica*** nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Brescia (ore 12)

- Docente di ***Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di ***Inquadramento clinico-patologico delle malattie neurologiche –SNP*** (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. II anno

- Docente di ***Clinica delle malattie neuromuscolari*** (ore 16; 2 crediti; ore di attività pratiche e tirocinio) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. III anno

- Docente di ***Terapia delle malattie neuromuscolari*** (ore 8; 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. IV anno

Anno 2021-2022

- Docente di ***Neurologia e Riabilitazione Neurologica*** nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Brescia (ore 12)

- Docente di ***Neurologia*** nel Corso di Laurea in Infermieristica, sede di Chiari (Bs), Università degli Studi di Brescia (ore 15)

- *Docente di Neurologia* nel Corso di Laurea in Infermieristica, sede di Mantova, Università degli Studi di Brescia (ore 15)

- *Docente di Neurologia* nel Corso di Laurea in Educazione Professionale, sede di Mantova, Università degli Studi di Brescia (ore 24)

- *Docente di Semeiotica Neurologica* nel Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Brescia (ore 12)

- Docente di *Semeiotica del Sistema Nervoso Periferico* (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. I anno

- Docente di *Inquadramento clinico-patologico delle malattie neurologiche –SNP* (ore 16; 2 crediti) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. II anno

- Docente di *Clinica delle malattie neuromuscolari* (ore 16; 2 crediti; ore di attività pratiche e tirocinio) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. III anno

- Docente di *Terapia delle malattie neuromuscolari* (ore 8; 1 credito) nella Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Brescia. IV anno

Attività di Docenza in strutture non universitarie

- Nell'anno 2004 è stato *docente* nell'ambito del “Corso ECM di Formazione Permanente per Medici di Pronto Soccorso” organizzato dalla ASL 2 Savonese.

- Negli anni 2006 e 2008 è stato *docente* nell'ambito dei Progetti Formativi Aziendali ECM dell'A.O. “Spedali Civili” di Brescia “Percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali dei pazienti afferenti al Dipartimento di Neuroscienze e della Visione”.

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

Competenze specifiche

Presso il *Laboratorio di Neuropatologia annesso alla Clinica Neurologica dell'Università di Verona*, diretto dal Prof. N. Rizzuto, ha acquisito specifiche conoscenze nella diagnosi clinica delle malattie del muscolo scheletrico e nell'interpretazione e refertazione di biopsie muscolari per la diagnosi istopatologica di malattie neuromuscolari e per la diagnosi immunoistochimica delle Distrofie Muscolari.

In particolare ha acquisito:

- tecniche biotiche per prelievi di muscolo e nervo
- tecniche istochimiche, immunoistochimiche e di Western Blot

Durante la permanenza presso il *Department of Neurology della Columbia University di New York* in qualità di *Postdoctoral Research Fellow*, ha frequentato l'Houston Merrit Clinical Research Center for Muscular Dystrophies and Related Diseases sotto la guida del Prof. S. DiMauro e del Prof. M. Hirano acquisendo:

- tecniche di genetica molecolare (PCR, RFLP, SSCP, DHPLC, Sequenziamento genico, Single fiber PCR, Real Time PCR, Long PCR, MLPA)
- specifiche conoscenze nella diagnosi clinica, genetico-molecolare e biochimica delle malattie mitocondriali e di altre malattie neurologiche (glicogenosi, sclerosi laterale amiotrofica, etc)

- Durante la permanenza presso *l'Institute de Miologie dell'Hopital Salpêtrière di Parigi* (Giugno 2006) ha approfondito le conoscenze clinico-patologiche e le metodiche diagnostiche di laboratorio nel campo delle malattie neuromuscolari.

Attività di ricerca

Sin dagli anni della Scuola di Specializzazione e quindi nel Dottorato di Ricerca in Neuroscienze, ha seguito proprie linee di ricerca sotto la guida del Dott. G. Tomelleri, del Prof. A. Simonati e del Prof. N. Rizzuto presso l'Università degli Studi di Verona e del Prof. S. DiMauro e del Prof. M. Hirano, negli anni 2002 e 2003, presso il Department of Neurology della Columbia University, New York, USA.

Già durante gli anni di formazione ha partecipato attivamente a progetti di ricerca finanziati quale coautore, tra i quali: Progetto di ricerca Quota 60% (art. 65 del DPR 382/80), 1997, "Encefalomiopatie mitocondriali: espressione di sistemi antiossidanti e Heat Shock Proteins nelle fibre muscolari"; Ricerca Sanitaria Finalizzata n° 786/97, Regione Veneto, 1998,

“Espressione di citochine nelle distrofie muscolari e nelle miopatie mitocondriali”; Progetto di ricerca Quota 60 % (art. 65 del DPR 382/80), 1998, "Citopatie mitocondriali: studio del mtDNA ed espressione delle superossido-dismutasi in biopsie muscolari di pazienti con oftalmoplegia esterna cronica progressiva"; Progetto di ricerca Quota 60 % (art. 65 del DPR 382/80), 1999, “Citopatie mitocondriali: studio di mutazioni puntiformi del mtDNA ed espressione di citochine in biopsie muscolari di pazienti con oftalmoplegia esterna cronica progressiva”; Progetto di ricerca Quota 60% (art. 65 del DPR 382/80), 2000, “Citopatie mitocondriali: studio di mutazioni puntiformi del mtDNA su singola fibra muscolare e di meccanismi pro-apoptotici”.

Dalla conclusione del corso di Dottorato (Ottobre 2003) al 2012 ha proseguito la propria collaborazione con il Laboratorio di Neuropatologia della Sezione di Neurologia dell’Università degli Studi di Verona in qualità di **Medico Interno collaboratore alla ricerca**, essendo stato anche collaboratore esterno per la diagnostica genetica delle malattie neuromuscolari.

Parimenti, dalla conclusione del corso di Dottorato in poi ha sviluppato proprie linee di studio e ricerca, proseguendo in autonomia la propria attività di ricerca presso l’U.O Neurologia/Clinica Neurologica dell’ASST “Spedali Civili” ed Università degli Studi di Brescia in qualità di **Dirigente Medico di ruolo** (dal Settembre 2004 al Settembre 2020).

Presso l’ASST “Spedali Civili”, ha coordinato un gruppo clinico e di ricerca costituito da medici neurologi, assegnisti di ricerca, medici borsisti, medici specializzandi e studenti tesisti. La motivazione e l’oculata gestione delle capacità e delle inclinazioni di ognuno dei componenti hanno permesso di raggiungere obiettivi significativi riguardo l’attività clinica, di pubblicazione e di studi/trials clinici (vedasi oltre).

Presso il Centro Clinico NeMO-Brescia, prosegue l’attività di ricerca clinica anche mediante numerose collaborazioni attive a livello nazionale e internazionale.

L’attività di ricerca riguarda preminentemente lo studio delle malattie neuromuscolari.

I risultati degli studi effettuati sono stati oggetto di numerose relazioni e comunicazioni a congressi nazionali ed internazionali e di pubblicazioni a stampa.

Nel corso della propria attività ha consolidato numerose collaborazioni continuative in ambito nazionale ed internazionale in particolare sugli aspetti clinici, genetici e terapeutici delle malattie mitocondriali, delle miopatie metaboliche e della Malattia del Motoneurone.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Si segnalano: Department of Neurology della Columbia University di New York (Prof. S. DiMauro, Prof. M. Hirano), Division of Clinical Developmental Sciences della St George's University of London (Dr. B. Bax), Clinica Neurologica dell’Università degli Studi di Pisa

(Prof. G. Siciliano, Prof. M. Mancuso), Clinica Neurologica dell'Università di Messina (Prof. A. Toscano, Prof. G. Vita), Clinica Neurologica dell'Università degli Studi di Verona (Dr. Sergio Ferrari, Dr. Tiziana Cavallaro, Dr. Paola Tonin), Centro Trapianti del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Milano-Bicocca (Dr. A. Rovelli), Istituto Farmacologico Mario Negri di Milano (Dr. E. Beghi, Dr. E. Pupillo), Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Modena (Prof. R. Tupler), UOC. di Genetica Medica A.O. di Ferrara (Prof. A. Ferlini), TIGEM-Telethon Institute of Genetics and Medicine (Prof. V. Nigro), UOC Neurologia 3 (Prof. G. Lauria) ed UOC Neurologia 4 (Dr. L. Maggi, Dr. R. Mantegazza) dell'Istituto Carlo Besta di Milano, IRCCS Ca' Granda-Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (Dr. M. Moggio, Prof. G. Comi), Sezione Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia Humanitas di Milano (Prof. E. Nobile-Orazio), Laboratorio Biologia Molecolare dell'IRCCS E. Medea di Bosisio Parini (Dr. MT Bassi), Centri di riferimento nazionale afferenti al network dell'Associazione Italiana di Miologia.

Gruppi di Ricerca nazionali e internazionali

E' parte attiva di Gruppi e Network di Ricerca nazionali ed internazionali i cui studi hanno condotto a numerose pubblicazioni in extenso ed a comunicazioni a congressi nazionali ed internazionali (vedasi paragrafi successivi e l'elenco pubblicazioni ed abstracts per i dettagli sui prodotti della ricerca correlati).

Si segnala la partecipazione a:

- Gruppo internazionale di ricerca per il trattamento con EETP della Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE) (Coordinatore Dr. B. Bax)
- Network internazionale per il trattamento con trapianto ematopoietico allogenico della MNGIE (Coordinatore Prof. M. Hirano)
- Network italiano per la Distrofia facioscapolomerale e per il Registro Nazionale FSHD (Coordinatore Prof. R. Tupler, Modena)
- Gruppo nazionale di ricerca Glicogenosi muscolari, network che riunisce esperti italiani in miologia e malattie metaboliche per lo studio ed il follow-up dei pazienti affetti da glicogenosi, in particolare da glicogenosi di tipo II in trattamento enzimatico sostitutivo con alglucosidasi alpha (Coordinatore Prof. A. Toscano)
- Network di ricerca afferente al Registro lombardo per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, parte dell' European ALS Registry – EURALS (Coordinatore Dr. E. Beghi)
- Consorzio nazionale SLALOM per gli studi epidemiologici nella SLA (Coordinatore Dr. E. Beghi)
- Network nazionale per le malattie mitocondriali (Coordinatore Prof. M. Mancuso)
- Consorzio nazionale SLAGEN che agisce all'interno di un ampio network internazionale per lo studio degli aspetti genetici della SLA (coordinatore Prof. V. Silani).

- Network nazionale Registro CIDP (coordinatore Prof. E. Nobile.Orazio)
- Network Italiano Laminopatie che riunisce Centri esperti nella diagnosi molecolare e clinica e nella ricerca biomedica sulle patologie legate a difetti della lamina nucleare (coordinatore Dr. G. Lattanzi, Bologna)

Organizzazione e coordinamento di gruppi di ricerca multicentrici

Nel 2018 è stato **coordinatore nazionale** dello studio multicentrico “***IgERT***”, mirato a definire il ruolo degli anticorpi anti rhGGA nell’efficacia della terapia enzimatica sostitutiva con alglucosidasi alfa nella Malattia di Pompe late-onset.

Nel 2018 è stato **coordinatore nazionale** dello studio multicentrico “***Mialgie/Malattie Mitochondriali***”, mirato a definire le caratteristiche cliniche ed i correlati patologici e genetici della sintomatologia dolorosa muscolare nei pazienti affetti da encefalomiopatia mitocondriale.

Entrambi gli studi hanno coinvolto numerosi Centri per le Malattie Neuromuscolari afferenti all’Associazione Italiana di Miologia.

Nel 2020 è stato coordinatore nazionale dello studio multicentrico “***Impatto del COVID-19 su una popolazione lombarda di pazienti affetti da SLA***”, mirato ad analizzare le relazioni fra COVID-19 e pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Nel 2020 è stato coordinatore nazionale dello studio multicentrico “***Valutazione della frequenza e delle caratteristiche cliniche delle neuropatie immunomediate correlate all’infezione di SARS-CoV-2 in nord Italia***”.

Partecipazione a registri di malattia

Ha partecipato e/o partecipa a diversi progetti inerenti la costruzione di Registri di Malattia con lo scopo di ampliare le conoscenze sulle correlazioni genotipo-fenotipo e di individuare meccanismi patogenetici e molecolari di malattia.

Collabora ai seguenti Registri:

- “*Pompe Registry*”, Registro Europeo Glicogenosi II, Sanofi-Genzyme
- “*Safety Pompe SubRegistry*”, Sanofi-Genzyme
- *Registro Lombardo per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, parte dell’ European ALS Registry – Eurals*
- *Registro Italiano Malattie Mitochondriali (Telethon)*
- *Registro Italiano per la Distrofia Facioscapolomerale (Telethon)*
- *Registro Italiano Glicogenosi (Telethon)*

- Registro lombardo CIDP
- Registro lombardo MMN
- Registro SBMA (Telethon)

Principali linee di ricerca

MALATTIE MITOCONDRIALI

- *le relazioni tra stress ossidativo e malattie mitocondriali al fine di valutare i possibili momenti patogenetici ed i meccanismi di danno cellulare*

Ha dimostrato l'espressione di agenti antiossidanti nelle fibre muscolari con deficit della catena respiratoria ed ha suggerito il ruolo del fattore di trascrizione c-Jun/AP-1 nell'induzione di tale espressione e nei processi apoptotici mitocondriali. Ha mostrato che il grado di espressione degli antiossidanti è correlato al grado di proliferazione mitocondriale ed ha individuato nella Manganese-Superoossidodismutasi (MnSOD) e nel Glutathione ridotto (GSH) due markers precoci di sofferenza mitocondriale delle miofibre.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulle riviste *Acta Neuropathologica* e *Neuropathology and Applied Neurobiology* e sono stati ripresi da vari autori (Smeitink et al., Curr Neurovasc Res 2004; Schon EA & Manfredi G, J Clin Invest 2003) e riportati dal sito specialistico Mitomap (www.mitomap.org).

- *le mutazioni in geni mitocondriali ed in geni nucleari coinvolti nella funzione mitocondriale al fine di valutarne la patogenicità e le relazioni genotipo/fenotipo*

Ha individuato numerose nuove mutazioni sia su geni mitocondriali che su geni nucleari coinvolti nella funzione mitocondriale e ne ha dimostrato la patogenicità, contribuendo ad ampliare lo spettro delle cause di mitocondriopatia ed ad individuare i possibili correlati patogenetici.

Gli studi effettuati sulla Polimerasi gamma (*POLG*) hanno evidenziato come le mutazioni in questo gene siano frequentemente causa di Oftalmoplegia Esterna Progressiva Cronica (cPEO), associata a delezioni multiple del DNA mitocondriale (mtDNA).

Ha contribuito ad una migliore valutazione diagnostica di quadri mitocondriali complessi individuando, quale caratteristica clinica saliente delle cPEO dovute a mutazioni in *POLG*, l'eterogeneità fenotipica inter- ed intra-familiare nella qualità, nella severità e nell'età di insorgenza dei disturbi (causata verosimilmente da eterogeneità allelica e penetranza incompleta).

I risultati di questi studi sono stati pubblicati, fra le altre, sulle riviste *Archives of Neurology*, *Brain* e *Neurology*.

Ha studiato l'eterogeneità fenotipica inter- ed intra-familiare, le relazioni genotipo/fenotipo ed il neuroimaging nella Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale (MNGIE),

una devastante malattia mitocondriale multisistemica dovuta a mutazioni nel gene della Timidina Fosforilasi. I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulle riviste *Journal of Inherited Metabolic Diseases* e *Neuroradiology Journal*.

Ha contribuito all'identificazione di nuovi fenotipi di mitocondriopatie quale il fenotipo SMA-like in pazienti con deplezione del mtDNA (*Acta Neuropathologica*).

Ha contribuito all'individuazione di un nuovo gene, DNA2, correlato alle sindromi da instabilità del mtDNA e tali risultati sono stati pubblicati su *American Journal of Human Genetics*.

- l'ereditarietà e la patofisiologia delle malattie mitocondriali

Mediante l'analisi degli aplotipi mitocondriali ed il sequenziamento genico diretto delle regioni ipervariabili 1 e 2 del D-loop del mtDNA, ha valutato la possibilità di una ereditarietà mitocondriale paterna dimostrandone l'assoluta eccezionalità. Tali risultati, pubblicati sulla rivista *Annals of Neurology*, sono stati oggetto di un editoriale del Prof. D.R. Johns (Ann Neurol 2003; 54: 524-526) e sono stati riportati tra i lavori "chiave" in tema di mitocondriopatie dal sito specialistico "Mitomap" (www.mitomap.org).

Studiando la regione D-loop del mtDNA ha inoltre contribuito ad identificare una duplicazione di 652 bp del DNA mitocondriale quale possibile marker di mutazioni muscolo-specifiche nel genoma mitocondriale potenzialmente coinvolta nell'accumulo di mtDNA mutato (*Journal of Medical Genetics*).

In 22 pazienti affetti da Malattia di Alzheimer (AD) ha dimostrato la presenza di elevati valori ematici di lattato associati a riduzione dell'attività di citocromo-c-ossidasi nelle piastrine supportando così l'ipotesi di una disfunzione sistemica mitocondriale in corso di AD (*Experimental Neurology*).

- i meccanismi di morte cellulare e gli aspetti neuropatologici in corso di sindromi epato-cerebrali quali la Sindrome di Alpers e la Deplezione di DNA mitocondriale da mutazioni in Desossiguanosina Kinasi (dGK)

Parte di tali studi è stata svolta nell'ambito di progetti di ricerca finanziati di cui è co-autore: **Progetto di ricerca Quota 60% (art. 65 del DPR 382/80), 2001**: "Morte cellulare per apoptosi nel sistema nervoso. Studio neuropatologico".

Ha studiato gli aspetti patologici della malattia di Alpers (AHD) nel muscolo scheletrico, nell'encefalo e nel fegato di pazienti affetti, focalizzando l'attenzione sui meccanismi di degenerazione cellulare e di morte programmata e dimostrando il ruolo dell'attivazione delle vie della morte cellulare mitocondrio-legata nella patogenesi dell'AHD.

Ha descritto clinicamente e patologicamente una variante giovanile della Malattia di Alpers ed ha riportato la prima descrizione dettagliata degli aspetti neuropatologici della sindrome da deplezione di DNA mitocondriale da mutazione nel gene *dgK*.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulle riviste *Acta Neuropathologica* e *Journal of Neurology*.

- *il trattamento con trapianto ematopoietico allogenico e “carrier erythrocyte entrapped Thymidine Phosphorylase” della MNGIE*

E' stato tra i primi in Italia a studiare e sperimentare il trapianto ematopoietico allogenico in questa malattia in collaborazione con il Centro Trapianti del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Milano-Bicocca (Responsabile Dott. A. Rovelli). Tali studi sono stati pubblicati sulla rivista *Journal of Neurology*.

E' partner dello studio internazionale per il trattamento con trapianto ematopoietico allogenico della MNGIE “*AHSCT for MNGIE International Collaborative Trial (AMICT) study*” (*Brain*).

In collaborazione con la Division of Clinical Developmental Sciences, St George's University of London (Dr.ssa B. Bax) sta studiando il trattamento con Carrier Erythrocyte Entrapped Thymidine Phosphorylase nei pazienti con MNGIE ed i risultati preliminari sono stati pubblicati sulle riviste *Neurology* e *Journal of Clinical Medicine*.

In tal senso ha collaborato al progetto “*Clinical development of erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase - a therapy for mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy*”, finanziato dal Medical Research Council (2013), Coordinatrice Dr. Bridget Bax (St George's, University of London), ed alla stesura del protocollo del trial clinico internazionale “*A multi-centre, multiple-dose, open-label study to investigate the safety, tolerability, pharmacodynamics and efficacy of Erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase (EE-TP) in patients with Mitochondrial Gastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE)*” (promotore Dr. Bridget Bax, St. George's University of London).

Nel 2019 ha partecipato alla stesura delle raccomandazioni per la diagnosi ed il trattamento della MNGIE nell'ambito di una Consensus Conference ad hoc organizzata a Bologna dal MNGIE International Network.

- *la revisione fenotipica delle malattie mitocondriali*

Nell'ambito del progetto collaborativo multicentrico del Registro italiano per le Malattie Mitocondriali, ha collaborato alla revisione fenotipica di alcune malattie mitocondriali.

In particolare, si è evidenziato come il fenotipo MERRF sia altamente eterogeneo e sia meglio definito dalla dizione “atassia mioclonica” piuttosto che “epilessia mioclonica” (*Neurology, Movement Disorders*).

E' stato inoltre osservato per la prima volta che il sesso maschile rappresenta un fattore di rischio per lo sviluppo di episodi stroke-like in carriers della mutazione m.3243A>G (*Journal of Neurology*).

Ha contribuito a meglio caratterizzare le neuropatie periferiche a genesi mitocondriale, il fenotipo associato alle delezioni singole del DNA mitocondriale, la fatica e l'intolleranza all'esercizio nelle malattie mitocondriali, l'occorrenza di mioclono e di lipomatosi nelle malattie mitocondriali e le epilessie mitocondriali (*Neuromuscular Disorders, Journal of Neurology, Frontiers in Neurology, Movement Disorders, Neurogenetics*).

Nel 2018, è stato coordinatore nazionale di un ampio studio multicentrico mirato ad indagare il dolore muscolare nelle malattie mitocondriali. I risultati dello studio sono stati pubblicati su *Journal of Neurology*.

MALATTIE MUSCOLARI

- le correlazioni clinico/patologiche in pazienti con mialgie e crampi

Ha condotto ampi studi al fine di raffrontare patologia muscolare e dati clinico-strumentali in pazienti affetti da mialgie e/o crampi. Ha in tal modo mostrato come il substrato anatomo-patologico delle sindromi mialgiche sia rappresentato da un limitato numero di patterns: miopatico non specifico, di tipo mitocondriale, di tipo neurogeno, da deficit biochimico-metabolici definiti. Tali quadri patologici non hanno spesso un chiaro corrispettivo clinico-strumentale. I risultati di tali studi sono stati presentati a convegni italiani ed internazionali ed hanno permesso di meglio definire l'indicazione alla biopsia muscolare e le possibilità diagnostiche in questi disturbi le cui caratteristiche fisiopatologiche sono ancora scarsamente note. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista *Neurology* come *highlight* e con indicazione CME (Continuing Medical Education). Il prof. J.T. Kissel ha redatto in proposito un editoriale dal titolo "*Muscle biopsy in patients with myalgia: Still a painful decision*" (Neurology 2007; 68: 170).

- i meccanismi patofisiologici nelle miopatie infiammatorie, nella miopatia miofibrillare e nella distrofia miotonica

Ha collaborato a dimostrare, mediante studi immunoistochimici e TUNEL, l'assenza di processi apoptotici e l'espressione delle proteine anti-apoptotiche bcl-x₁, p16 e p57 nelle cellule infiammatorie presenti nel tessuto muscolare di pazienti affetti da miopatia infiammatoria, suggerendo quale possibile meccanismo alla base della natura "non autolimitantesi" del processo flogistico il "blocco" dei processi di morte cellulare programmata.

Mediante metodiche immunoistochimiche e Western Blot ha collaborato a dimostrare l'espressione delle isoforme α , η e ζ della Protein Kinasi C (PKC) e dell'Interleuchina 1 β ,

(IL1 β) (citochina attivatrice della PKC) nelle fibre muscolari di pazienti affetti da miopatia miofibrillare (MFM) indicando così un possibile ruolo per la PKC nella abnorme fosforilazione di desmina (proteina che si accumula nella MFM) e quindi nel processo patogenetico della malattia.

Su biopsie muscolari di pazienti affetti da distrofia miotonica (DM) ha contribuito a studiare l'espressione di markers fisiologicamente espressi durante la differenziazione delle fibre muscolari, dimostrando che le masse sarcoplasmatiche (aggregati di materiale miofibrillare disorganizzato tipicamente presenti nelle miofibre di pazienti con DM) esprimono markers di differenziazione tardiva (NCAM, bcl-2, IGF-1, pRb e p57) e così indicando che, sebbene non venga raggiunto lo stadio maturativi completo, il programma di differenziazione è in esse attivato sino agli stadi più avanzati.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulle riviste *Journal of Neuroimmunology*, *Neurology* e *Neuropathology and Applied Neurobiology*.

- l'occorrenza di una miopatia tossica da tricloroetilene

Ha collaborato a caratterizzare una miopatia conseguente ad ingestione acuta di tricloroetilene, riportando per la prima volta una sofferenza mitocondriale associata a degenerazione dei mitocondri ed accumulo di lipidi nel muscolo scheletrico del soggetto affetto.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulla rivista *JAMA*.

- la diagnostica differenziale delle miopatie

Ha contribuito ad identificare un semplice test, utile nella pratica clinica, basato sull'utilizzo di nafazolina, per la diagnosi differenziale delle ptosi di origine neuromuscolare rispetto a quelle dovute ad una disfunzione del sistema nervoso simpatico.

Ha inoltre evidenziato la possibilità, precedentemente non nota, di un disturbo dell'oculomozione nella Distrofia dei Cingoli 1C.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulla rivista *Journal of Neurology*, *Neurosurgery and Psychiatry*.

Ha collaborato a studi di Next Generation Sequencing contribuendo all'inquadramento ed alla definizione diagnostica di diverse forme di miopatia precedentemente non diagnosticate. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista *Neurology*.

- la Distrofia Facio-Scapolo-Omerale (FSHD)

Nell'ambito del Consorzio italiano FSHD, sta contribuendo ad una più precisa definizione delle correlazioni genotipo/fenotipo ed alla revisione del ruolo dell'alterazione genetica usualmente associata alla malattia stessa. Tali studi hanno evidenziato che l'alterazione nella

regione D4Z4 ritenuta causale nell'FSHD è presente in soggetti sani con frequenza pari a quella di un polimorfismo. Questi risultati hanno aperto nuove strade nello studio dell'etiologia e della patogenesi della malattia ed hanno, per la prima volta, mostrato la necessità di indagare ulteriormente l'effettivo ruolo del suddetto marker genetico nell'espressione clinica della malattia. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista **Brain**.

Ha collaborato alla redazione di un nuovo Comprehensive Clinical Evaluation Form (CCEF) per la classificazione dei pazienti affetti da FSHD ed i risultati sono stati pubblicati sulla rivista **Journal of Neurology**.

- le relazioni fenotipo/genotipo nelle glicogenosi muscolari

Ha contribuito ad un ampio studio che ha valutato lo spettro mutazionale nella Malattia di McArdle. Non è stata individuata una chiara relazione fenotipo/genotipo, è stato dimostrato che la mutazione comune R50X è responsabile di oltre il 40% dei casi e non sono state evidenziate mutazioni “popolazione-correlate” nella coorte di pazienti italiani studiati (**Human Mutation**).

Ha descritto un raro caso di “double trouble” tra mutazioni nel gene della miofosforilasi e nel gene *dGK* (**Archives of Neurology**) ed ha indagato il possibile effetto additivo dei farmaci ciclosporina ed amiodarone sull'espressione fenotipica in un raro caso di Glicogenosi VII (**Frontiers in Neurology**).

Afferisce al gruppo di studio per la costruzione di un registro italiano per le Glicogenosi muscolari, progetto finanziato da Telethon/UIIADM nel 2014 (vedi oltre).

- la Glicogenosi II e l'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva

Ha contribuito a definire i protocolli diagnostici e terapeutici nei pazienti affetti da Glicogenosi II, interessandosi in particolare della gestione integrata multidisciplinare neurologica e pneumologica. Ha valutato, in collaborazione con altri Centri Neuromuscolari, l'efficacia del trattamento enzimatico sostitutivo in pazienti affetti dalla forma “late onset” della malattia. Tali studi hanno condotto alla realizzazione di studi clinici pubblicati (**Journal of Neurology, Muscle & Nerve, Therapeutic Advances in Neurological Disorders**) e di un CD ROM che riporta il protocollo per la gestione dei pazienti approvato dall'Associazione Italiana di Miologia e distribuito sul territorio nazionale dalla casa farmaceutica Genzyme. I lavori “*Gestione integrata neurologica e pneumologica del paziente con Glicogenosi tipo II*” (**Rassegna di Patologia dell'Apparato Respiratorio**, M. Vitacca, M. Filosto) e “*Late-onset Glycogen Storage Disease type 2*” (**Current Molecular Medicine**, M. Filosto et. al) sono stati acquisiti dalla casa farmaceutica Sanofi/Genzyme per una distribuzione a neurologi e pneumologi sul territorio nazionale, al fine di uniformare, secondo quanto riportato nei lavori stessi, la gestione clinica dei pazienti.

Si è interessato al coinvolgimento multisistemico nella Glicogenosi II con particolare attenzione alle strutture encefaliche. Con l'ausilio di studi neuropsicologici e del resting-state functional magnetic resonance imaging (RS-fMRI), ha contribuito ad identificare, per la prima volta, la presenza di alterazioni di connettività entro il Salience Network con un prevalente coinvolgimento del giro cingolato e della corteccia frontale mediale in pazienti affetti.

Tali risultati, che hanno potenziali implicazioni terapeutiche in considerazione del fatto che l'attuale terapia enzimatica sostitutiva non oltrepassa la barriera ematoencefalica, sono stati pubblicati sulla rivista *Journal of Inherited Metabolic Diseases*.

Ha ulteriormente studiato il coinvolgimento extramuscolare nella Glicogenosi II individuando il coinvolgimento vasale extra cerebrale e anomalie della giunzione cranio-vertebrale in pazienti affetti (*Muscle Nerve, Acta Myologica, Journal of Craniovertebral Junction Spine*).

In collaborazione con il Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Messina (Prof. A. Toscano) ed altri centri miologici italiani ha studiato la prevalenza della Glicogenosi II e la specificità dell'esame diagnostico DBS con metodo fluorimetrico versus spettrometria tandem massa nella diagnosi precoce della Glicogenosi II, variante dell'adulto (studio multicentrico finanziato; *Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry*).

Ha partecipato a studi inerenti il ruolo dei polimorfismi genetici nella modulazione del fenotipo (Genetica Medica, Università di Pavia) e la patologia del tessuto osseo (Università di Verona) nelle Glicogenosi II (*Orphanet Journal of Rare Diseases, The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*).

In collaborazione con il Dipartimento di Scienze Neurologiche della Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (Dr. M. Moggio) ed altri centri miologici italiani, ha collaborato a studiare gli effetti della terapia enzimatica sostitutiva sul tessuto muscolare scheletrico (*Neuropathology and Applied Neurobiology*).

Nel 2018, è stato coordinatore nazionale di un ampio studio multicentrico spontaneo mirato ad indagare il ruolo degli anticorpi anti rhGAA nella risposta alla terapia con ERT in pazienti affetti da Malattia di Pompe late-onset. I risultati di questo studio sono stati pubblicati su *Advances in Therapy*.

- Inclusion body myositis (IBM)

Nel 2014 è stato **coordinatore locale** del trial terapeutico randomizzato di fase IIb/III che ha valutato l'efficacia e la sicurezza del Bimagrumab nei soggetti con miosite a corpi inclusi dimostrando un buon profilo di sicurezza del farmaco in assenza, tuttavia, di miglioramenti nella 6MWD (*Lancet Neurology*). Nel 2015 è stato indicato quale coordinatore nazionale della fase di estensione del medesimo trial (poi sospesa).

NEUROPATIE PERIFERICHE

- le neuropatie tossiche

Ha dimostrato, per la prima volta sull'uomo, l'effetto tossico dell'antineoplastico Bortezomib sulla componente mielinica del nervo periferico ed ha confermato la tossicità preminentemente assonale del Disulfiram, farmaco utilizzato nel trattamento dell'alcolismo, contribuendo ad indagarne i possibili meccanismi di danno e la risposta del nervo periferico all'azione tossica (*Journal of the Neurological Sciences*).

- le piccole fibre nervose cutanee in pazienti critici

In collaborazione con l'Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano e con l'Unità di Neuroranimazione dell'A.O. "Spedali Civili" di Brescia, ha studiato le alterazioni delle piccole fibre nervose cutanee in pazienti critici ricoverati in Terapia Intensiva con evidenza di sepsi grave o d'insufficienza multi-organo (noti fattori di rischio per lo sviluppo di neuropatie) al fine di valutare la presenza di neuropatia delle piccole fibre e la relazione tra questa e l'outcome a lungo termine con particolare riguardo all'insorgenza di dolore neuropatico e disturbi di tipo disautonomico (*PloS ONE*).

- le neuropatie paraproteinemiche

Ha studiato la presentazione clinica, il decorso e l'evoluzione della neuropatia paraproteinemica al fine di identificare elementi utili alla diagnosi, a sospettare precocemente una progressione ed a riconoscere eventuali sottostanti malignità ematologiche (*The Neurologist*).

- il trattamento con Ig S.C. delle neuropatie disimmuni

Ha collaborato allo studio degli effetti del trattamento con Immunglobuline somministrate per via sottocutanea nella CIDP e nella neuropatia multifocale motoria contribuendo a dimostrarne l'efficacia e la tollerabilità (*Journal of Neurology, Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry*).

- CIDP e GBS

Collabora ad un ampio studio multicentrico nell'ambito del Registro Lombardo per la Poliradiculonevrite Infiammatoria Cronica Demeilinizante, mirato a meglio definire le caratteristiche cliniche, la classificazione e l'eterogeneità di questa malattia.

In particolare, ha contribuito a rivalutare i criteri diagnostici, il tasso di progressione e la risposta alla terapia nelle forme atipiche di CIDP e sono stati analizzati gli eventi antecedenti e le abitudini di vita e dietetiche quali possibili fattori di rischio per lo sviluppo

della malattia. Tali studi sono stati pubblicati su *Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry* ed *European Journal of Neurology*.

Nel 2019, ha condotto un studio pilota mirato a definire il possibile ruolo dell'MHC di classe II nel modulare l'espressione clinica della CIDP. Si è evidenziato che HLA-DR3 e DR3/DQ2 appaiono significativamente più frequenti nei pazienti CIDP rispetto al gruppo di controllo. I pazienti DR3 e DR3/DQ2 –positivi presentano più frequentemente un decorso recidivante, una risposta peggiore all'Ig e.v. ed uno score più elevato all'ISS ed all'INCAT (*Journal of Neurological Sciences*).

Nel 2020, nell'ambito dell'emergenza sanitaria legata alla pandemia da infezione da SARS-CoV-2, si è dedicato allo studio delle relazioni tra COVID-19 e Sindrome di Guillain-Barré (GBS). In tal senso, ha coordinato uno studio multicentrico che ha evidenziato un significativo incremento dell'incidenza di GBS a Marzo e Aprile 2020 (0,202/100.000/mese; tasso stimato 2,43/ 100.000/anno) rispetto agli stessi mesi del 2019 (0,077/100.000/mese; tasso stimato 0,93/100.000/anno) con un aumento di 2,6 volte . L'incidenza stimata di GBS nei pazienti positivi per COVID-19 è risultata pari a 47,9/100.000 e nei pazienti ospedalizzati positivi per COVID-19 236/100.000. Quando confrontati con i pazienti COVID-19 negativi, i soggetti COVID-19 positivi per GBS hanno mostrato un punteggio MRC inferiore, una maggiore frequenza della forma demielinizante e maggiore tasso di ricovero in unità di terapia intensiva. I primi risultati dello studio, che ha quindi individuato prove a sostegno di un probabile legame patogenetico tra COVID-19 e Sindrome di Guillain-Barré, sono stati pubblicati su *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*.

- Neuropatie geneticamente determinate

Sta conducendo uno studio per valutare il ruolo dei polimorfismi a singolo nucleotide nel modulare l'espressione clinica ed il fenotipo nei pazienti affetti da Malattia di Charcot-Marie-Tooth 1A. L'obiettivo primario dello studio è analizzare eventuali effetti degli SNPs presenti nei geni *LITAF*, *SH3TC2*, *miR-149* e *SIPA1L2* sull'espressione fenotipica dei pazienti affetti da CMT1A, in particolare valutare se la presenza di SNPs può avere un effetto protettivo versus peggiorativo sul fenotipo e se può influenzare l'età di esordio.

Ci si propone, inoltre, di analizzare le caratteristiche demografiche, fenotipiche, di qualità della vita, elettro-neurografiche e di neuroimaging nella popolazione affetta da CMT1A afferente al Centro per lo Studio delle Malattie Neuromuscolari dell'ASST Spedali Civili di Brescia e di correlarle agli SNPs. Lo studio è stato approvato dal Comitato Etico di Brescia.

MALATTIA DEL MOTONEURONE

- L'epidemiologia, le basi genetiche ed il trattamento della Malattia del Motoneurone

Collabora attivamente a studi clinici ed epidemiologici tesi ad individuare possibili relazioni tra background ambientale/genetico e degenerazione motoneuronale (*Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, European Journal of Neurology, Frontiers in Molecular Neurosciences, Annals of Neurology, Nature Communications, Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry*). Tali studi si inseriscono in un ampio progetto collaborativo con l'Istituto Farmacologico Mario Negri di Milano (Dott. E. Beghi) (vedi sezione "Studi Multicentrici").

Collabora alla ricerca di alterazioni genetiche nei pazienti affetti dalla malattia (Prof. V. Silani, Università di Milano). Tali studi hanno condotto all'identificazione di nuovi loci per la Sclerosi Laterale Amiotrofica ed i risultati sono stati pubblicati sulle riviste *Human Molecular Genetics* e *Nature Genetics*. Sta inoltre studiando le relazioni genotipo-fenotipo in pazienti affetti da Malattia del Motoneurone, collaborando ad ampi studi in Next Generation Sequencing (*Journal of Clinical Medicine*).

E' altresì impegnato nello studio di possibili opzioni terapeutiche per i pazienti affetti da Malattia del Motoneurone collaborando a trials clinici controllati (vedi sezione "Studi Multicentrici"; *Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry, BMJ Open*).

Ha studiato le alterazioni della funzione olfattiva nei pazienti affetti e le sue relazioni con le alterazioni fronto-temporali. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista *Neurodegenerative Diseases*.

Ha identificato un nuovo fenotipo associato a mutazioni nel gene *ASAH-1*, usualmente responsabili di una grave condizione denominata SMA-PME caratterizzata da atrofia muscolare spinale, epilessia mioclonica intrattabile e decesso in giovane età. Mediante studi clinici, genetici e biochimici ha caratterizzato una mutazione che causa un fenotipo SMA classico in pazienti adulti. Tali dati indicano la necessità di analizzare il gene *ASAH-1* nelle forme SMA non-5q dell'adulto. I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulla rivista *European Journal of Human Genetics*.

- Ruolo del retrovirus HERV-K nella patogenesi della SLA

Mediante la valutazione dell'espressione virale e l'analisi di correlazione con le caratteristiche cliniche, in collaborazione con il laboratorio di Microbiologia dell'ASST Spedali Civili di Brescia (Prof.ssa Fiorentini), si è interessato al ruolo di HERV-K allo scopo di valutare l'espressione qualitativa e quantitativa del virus attraverso i suoi trascritti in un campione di pazienti affetti da SLA sporadica appartenente alla popolazione italiana dopo stimolazione in vitro con INF- γ e confrontarla con quella di una popolazione di controllo di riferimento. Gli endpoints comprendono la dimostrazione della riattivazione del virus HERV-K dopo stimolo con citochine infiammatorie, l'analisi del ruolo all'interno del processo di neuroinfiammazione e la valutazione di una eventuale diversa espressione

qualitativa e quantitativa dei trascritti di HERV-K nei pazienti con malattia del motoneurone rispetto ad un gruppo di controllo.

- COVID-19 e SLA

Nel 2020, nell'ambito dell'emergenza sanitaria legata alla pandemia da infezione da SARS-CoV-2, si è dedicato allo studio delle relazioni tra COVID-19 e Sclerosi Laterale Amiotrofica al fine di valutare l'impatto dell'infezione da COVID-19 sulla popolazione di paziente lombardi affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). In particolare lo scopo lo studio ha valutato, mediante una specifica intervista telefonica, le condizioni di salute dei pazienti affetti da SLA al fine di indagare la presenza di sintomi attribuibili a infezione da COVID-19, analizzare morbidità e caratteristiche cliniche dell'infezione da COVID-19 nella popolazione lombarda di pazienti SLA, confrontare l'incidenza dell'infezione da COVID-19 nella popolazione di pazienti SLA e nella popolazione generale, analizzare l'incidenza dei sintomi respiratori nei pazienti SLA positivi per COVID-19 e il loro impatto sulle condizioni cliniche, valutare il possibile ruolo dei farmaci (Riluzolo, Edaravone, ACE-inibitori, Sartani, FANS, anticoagulanti) sullo sviluppo di sintomi e sulla prognosi.

STUDI E TRIALS

Presso ASST Spedali Civili, Brescia (fino al 2020)

Monocentrici

Negli anni 2019-2020 è stato **Coordinatore e Principal Investigator** degli studi monocentrici valutati dal C.E. della Provincia di Brescia:

- 1) Il ruolo del retrovirus HERV-K nella patogenesi della SLA: studio di espressione virale e di correlazione con caratteristiche cliniche in una popolazione SLA sporadica italiana
- 2) SNPs-CMT1A - Polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs) come possibili modificatori del fenotipo nella malattia di Charcot-Marie-Tooth 1A: uno studio di coorte

Multicentrici

1) Studi no profit

RUOLO	STUDIO
Principal Investigator	<i>Genetic and environmental predictors of early onset of Amyotrophic Lateral Sclerosis</i> , coordinatore Dott. E. Beghi, Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”, Milano
Principal Investigator	<i>La terapia delle polineuropatie disimmuni croniche con immunoglobuline sottocute. Studio retrospettivo nazionale</i> , coordinatore Dr. D. Cocito, Torino
Principal Investigator	<i>Studio multicentrico, randomizzato in doppio cieco sugli effetti dell’uso combinato di sali di litio e riluzolo nella sclerosi laterale amiotrofica (SLA)</i> , coordinatore Dott. M. Pocchiari, Istituto Superiore di Sanità, Roma
Principal Investigator	<i>Euromotor European Mutidisciplinary ALS network identification to cure motor neuron de generation (FP/72007-2013)</i> , coordinatore Dott. A. Chiò, Università di Torino
Principal Investigator	<i>Efficacia della terapia con enzima ricombinante, enzyme replacement therapy (ERT), mediante valutazione del quadro bioptico muscolare in pazienti affetti da Malattia di Pompe. Confronto fra alterazioni istopatologiche prima e dopo terapia</i> , coordinatore Dr. M. Moggio, Milano
Primo sub-investigatore (P.I. A. Padovani)	<i>Amyotrophic Lateral Sclerosis, sport, physical activity and trauma: an international case-control study on genetic and environmental risk factors</i> (aderente al progetto EURALS-European ALS Registry), coordinatore Dott. E. Beghi, Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”, Milano
Primo sub-investigatore (P.I. A. Padovani)	<i>Safety and efficacy of erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: a randomized, placebo-controlled clinical trial</i> ,

	coordinatore Dott. G. Lauria, IRCCS Fondazione Istituto Neurologico “Carlo Besta” Milano
Collaboratore	<i>Genome-wide association (GWA) in SLA sporadica</i> , coordinatore Prof. V. Silani, Milano
Collaboratore	<i>Studio della possibile associazione tra la vaccinazione influenzale stagionale e l'insorgenza della Sindrome di Guillain-Barrè</i> , coordinatore Dott. R. D'Alessandro, Università degli Studi di Bologna
Collaboratore	<i>Neuropatia acuta delle piccole fibre nervose cutanee nei pazienti in condizioni critiche, CRIMYNEs (CRITICAL Illness MYopathy and NEuropathy skin)</i> , coordinatore Prof. N. Latronico, Brescia
Collaboratore	<i>Neuropatia acuta delle piccole fibre nervose cutanee nei pazienti in condizioni critiche - Studio CRINE (CRITICAL Illness Neuropathy of small Epidermal nerves)</i> , coordinatore Prof. N. Latronico
Collaboratore afferente al Centro Università di Verona (responsabile Dott. P. Tonin)	<i>Sviluppo e validazione di un network nazionale per la creazione del registro italiano delle malattie mitocondriali</i> , finanziato dalla Fondazione Telethon (bando Telethon-UILDM 2010)
Principal Investigator	<i>Impatto emotivo e psicosociale dello sport nelle malattie neuromuscolari</i> , coordinatore Prof. Giuseppe Vita, Università di Messina, Messina
Principal Investigator	<i>Edarav-ALS (The Italian multicenter experience with intravenous administration of Edaravone in Amyotrophic Lateral Sclerosis patients according the National Law 648/96: an observational study)</i> , coordinatore Centro Nemo, Milano
Principal Investigator	<i>Studio retrospettivo di valutazione di effetto e sicurezza del trattamento con Nusinersen nei pazienti affetti da atrofia muscolare spinale in età adulta (SMADU)</i> , coordinatore Dr. L. Maggi, Istituto C. Besta, Milano

Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>The effects of RNS60 on ALS biomarkers</i> , coordinatore Dr. E. Beghi, Istituto Mario Negri, Milano
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>SLALOM (Registro Lombardo della Sclerosi Laterale Amiotrofica)</i> , coordinatore Dr. E. Beghi, Istituto Mario Negri, Milano
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Un database italiano per la valutazione della diagnosi, patogenesi e risposta alla terapia dei pazienti affetti da Neuropatia Motoria Multifocale e sue varianti - IDAM</i> coordinatore Prof. E. Nobile-Orazio, Milano
Primo sub-investigatore (fino al 13.09.20)	<i>Validazione del questionario DYMUS (DYsphagia in Multiple Sclerosis) come strumento per la valutazione della disfagia nei</i>

	<i>pazienti con SLA (DYsphagia in Amyotrophic Lateral Sclerosis – DYALS), coordinatore Dr. L- Diamanti, Pavia</i>
Coordinatore (fino al 13.09.20)	<i>Impact of COVID-19 infection on a Lombard population of ALS patients, coordinatore Dr. M. Filosto, ASST Spedali Civili, Brescia</i>
Coordinatore (fino al 13.09.20)	<i>Assessing frequency and features of SARS-COV-2-related acute immunomediated neuropathies in northern Italy, coordinatore Dr. M. Filosto, ASST Spedali Civili, Brescia</i>

2) Studi finanziati da enti o aziende farmaceutiche

RUOLO	STUDIO
Principal Investigator	<i>Late-onset Pompe early diagnosis (LOPED), coordinatore Prof. A. Toscano, Università di Messina</i>
Principal Investigator	<i>A randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter, parallel group, dose-finding, pivotal, phase IIb/III study to evaluate the efficacy, safety and tolerability of intravenous BYM338 at 52 weeks on physical function, muscle strength, and mobility and additional long-term safety up to 2 years in patients with sporadic inclusion body myositis. Protocollo: CBYM338B2203, Novartis, coordinatore Dr. M. Mirabella, Università Cattolica, Roma</i>
Coordinatore nazionale	<i>Estensione dello studio di fase IIb/III CBYM338B2203 per valutare l'efficacia, la sicurezza e la tollerabilità a lungo termine di BYM338 somministrato per via endovenosa in pazienti con miosite sporadica da corpi inclusi. EUDRACT 2015-001411-12, Novartis</i>
Principal Investigator	<i>Studio clinico I10E-1302: An European, multicentre, efficacy and safety study of I10E in initial and maintenance treatments of patients with Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy (CIDP). LFB</i>
Principal Investigator SOSPESO	<i>Studio clinico I10E-1306: Extension of the European, multicentre, efficacy and safety study of I10E in patients with Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy (CIDP) to determine efficacy and safety of a dose reduction scheme: a Descriptive Study. LFB</i>
Principal Investigator SOSPESO	<i>Double-blind, randomized, placebo-controlled phase III study evaluating efficacy and safety of subcutaneous human immunoglobulin (Octanorm) in patients with dermatomyositis, Octapharma Italy</i>

Principal Investigator	<i>Studio COMET (COMparative Enzyme replacement Trial with neoGAA versus rhGAA), Sanofi Genzyme</i>
Principal Investigator	<i>Studio familiare ed analisi dell'esoma per identificare i fattori genetici associati alla variabilità clinica della Malattia di Pompe ad esordio tardivo (Late Onset Pompe Disease - LOPD), coordinatore Prof. C. Danesino, Pavia</i>
Primo sub-investigatore (P.I. A. Padovani) (fino al 13.09.20)	<i>Pompe Registry, Sanofi Genzyme</i>
Primo sub-investigatore (P.I. e Coordinatore nazionale A. Padovani) (fino al 13.09.20)	<i>A prospective safety sub-registry to assess anaphylaxis and severe allergic reactions and severe cutaneous and systemic immune-mediated reactions with alglucosidasi alfa treatment, Sanofi Genzyme</i>
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>A Phase 2 Placebo-Controlled, Double-Blind, Randomized Withdrawal Study to Evaluate the Efficacy and Safety of BIIB074 in Subjects With Idiopathic Small Fibre Neuropathy or Diabetes Mellitus with Confirmed Small Fibre Neuropathy. Biogen</i>
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>ARGX-113-1802, A Phase 2 Trial to Investigate the Efficacy, Safety, and Tolerability of Subcutaneously Administered Efgartigimod with rHuPH20 in Adult Patients with Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy (CIDP). Argenx</i>
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Estensione in aperto della sperimentazione ARGX-113-1802 per valutare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia a lungo termine di Efgartigimod PH20 SC in pazienti affetti da polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP) - STUDIO ARGX-113-190. Argenx</i>
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Protocol AG10-333: A Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study of the Efficacy and Safety of AG10 in Subjects with symptomatic Transthyretin Amyloid Polyneuropathy (ATTRIBUTE-PN Trial). Eidos Therapeutics</i>
Principal Investigator (ANNULLATO in ITALIA dalla ditta il 06.06.20)	<i>A phase 2b/3, multi-center, randomized, double-blind, placebo-controlled, 12 month clinical trial to evaluate the efficacy and safety of mn-166 (ibudilast) followed by an open-label extension in subjects with amyotrophic lateral sclerosis. Medicinova</i>

3) Grants (mediante “valutazione tra pari”)

RUOLO	STUDIO
Principal Investigator	<i>Development of the Italian National Registry for FSHD, finanziato dalla Fondazione Telethon (bando Telethon-UILDM</i>

	2011)
Principal Investigator	<i>Building a Nation-wide Italian collaborative network for muscle glycogenoses: registry and natural history</i> , finanziato dalla Fondazione Telethon (bando Telethon-UILDM 2013)
Principal Investigator	<i>Phenotypic and molecular characterization of FSHD families: a systematic approach towards trial readiness</i> finanziato dalla Fondazione Telethon (bando Telethon-UILDM 2013)
Principal Investigator	<i>Protein misfolding Amyotrophic Lateral Sclerosis and guanabenz, a phase II RCT with futility design; protocollo PROMISE</i> , coordinatore. Prof. G. Lauria, Milano (Call 2013 ARISLA)
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Una rete lombarda per lo studio della Poliradiculoneuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizzante (CIDP) (RF0180) e delle sue varianti per ottimizzare il processo diagnostico e terapeutico alla luce dei costi e del miglioramento della qualità della vita</i> , Bando di Ricerca Indipendente 2012 di Regione Lombardia , Responsabile Scientifico Prof. E. Nobile Orazio
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Translating molecular mechanisms into ALS risk and patient's well-being (TRANS-ALS)</i> , Bando FRRB 2015 (Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica)
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Developing tools for trial readiness in primary mitochondrial myopathies of the adulthood</i> (progetto Telethon-Mitocon , 2016)
Principal Investigator (fino al 13.09.20)	<i>Studio randomizzato controllato in doppio cieco con rituximab verso placebo nei pazienti con poliradiculoneuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (CIDP) in trattamento cronico con immunoglobuline, CIDPRIT</i> , coordinatore Prof. E. Nobile-Orazio, Milano (AIFA)
Collaboratore (fino al 13.09.20)	<i>"Rete clinica e registro di malattia per la preparazione a trial clinici nella Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale"</i> , bando Telethon-UILDM 2015

Presso Centro Clinico NeMO-Brescia (dal 2020 ad oggi)

1) Studi no profit

Principal Investigator	<i>Registro Lombardo della Sclerosi Laterale Amiotrofica - STUDIO SLALOM</i> ; IRCCS Istituto Mario Negri, Milano
	<i>Registro italiano SLA: studio pilota per valutare la fattibilità di un registro web based e patient driven per pazienti italiani affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica (Italian ALS Registry: a pilot study to assess the</i>

Principal Investigator	<i>feasibility of a web-based, patient driven registry for Italian people with Amyotrophic Lateral Sclerosis) - Studio REGISTRO ITALS; Centro Clinico NeMO, Milano</i>
Principal Investigator	<i>A nation-wide Italian registry for patients with muscular dystrophies and myopathies - Studio GSP18002 Telethon</i>
Principal Investigator	<i>ROSACAL - Retrospective observational study on the use of acetyl-L-carnitine in ALS”; Istituto Mario Negri, Milano</i>
Principal Investigator	<i>PIMPA2 - Somministrazione giornaliera di SCIg con metodica “manual push” in pazienti con CIDP: effetti sui livelli plasmatici di IgG e possibilità di ridurre la dose iniziale (PIMPA2), ICS Maugeri Torino</i>
Principal Investigator	<i>Rischio di ricaduta di malattia (“relapse”) dopo la vaccinazione per COVID-19 e sicurezza del vaccino nei pazienti con neuropatie infiammatorie croniche - CIDP MMN VAX COVID; Istituto Humanitas, Milano</i>

2) Studi finanziati da enti o aziende farmaceutiche

RUOLO	STUDIO
Principal Investigator	<i>A Natural History Study in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy Managed in Routine Clinical Practice; Sarepta Therapeutics</i>
SOSPESO Principal Investigator	<i>Storia naturale della atrofia muscolare spinale: studio a lungo termine e creazione di un registro - STUDIO MER-SMA-18-003 - Registro ISMAC ITASMAC; Università Cattolica del Sacro Cuore, prof. E. Mercuri</i>
Principal Investigator	<i>ABI9001 “Studio prospettico, multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo, a gruppi paralleli, di fase III, per confrontare l’efficacia e la sicurezza di masitinib in combinazione con riluzolo versus placebo in combinazione con riluzolo nel trattamento di pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)”, AB Science</i>

EDITORIAL BOARDS ED ATTIVITA' DI REVIEWER

Editorial Boards

- Dal 2008 ad oggi è stato chiamato a far parte dell'”Editorial Board” di riviste scientifiche di nuova fondazione allo scopo di cooperare alla crescita scientifica delle riviste stesse. Tra queste: *The Open Gene Therapy Journal* (Discontinued), Bentham Open, Japan; *International Journal of Clinical Case Studies* Graphy Publication, Bangalore, India; *International Journal of Autoimmune Disorders & Therapy*, Graphy Publication, Bangalore, India; *Neurological Research and Therapy*, Aperito Publication, USA; *International Journal of Neurological Disorders*, SciRes literature, Middletown, USA; *Journal of Muscle Health*, JSciMed Central, San Diego, USA; *AIMS Medical Science*, AIMPress, Springfield, USA; *Annals of Clinical Case Studies* per la sezione “Neurology Case Reports”, Chicago, USA; *Current Drug Therapy* per la sezione “Neuromuscular Diseases”, Bentham Science.
- Dal 2011 fa parte dell'”Editorial Board” della rivista *Case Reports in Neurological Medicine*, Hindawi Publishing Corporation, Cairo, Egypt; New York, USA
- Dal 2017, gli è stata affidata la responsabilità scientifica della rivista nazionale ufficiale della UILDM *DM*.
- Dal 2017 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Frontiers in Neurology*, dapprima in qualità di *Review Editor* e, dal Giugno 2018, in qualità di *Associate Editor*. **IF 2020: 4.003**
- Dal 2018, fa parte dell'Editorial Board della rivista *Neurological Sciences*, rivista ufficiale della Società Italiana di Neurologia, in qualità di *Advisory Board Member*. **IF 2020: 3.307**
- Dal 2018 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Acta Myologica*, rivista ufficiale dell'Associazione italiana di Miologia e della Mediterranean Society of Miology.
- Dal 2018 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Current Pharmaceutical Biotechnology*, Bentham Science. **IF 2020: 2.837**
- Da Giugno 2018 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Journal of Clinical Medicine*, Basel, Switzerland. **IF 2020: 4.241**

Da Maggio 2019, fa parte dell'Editorial Board della rivista *Current Drugs Targets*, in qualità di Regional Editor, USA. **IF 2020: 3.465**

Da Gennaio 2019 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Frontiers in Neuroscience*, in qualità di Associate Editor, Switzerland. **IF 2020: 4.677**

Da Aprile 2020 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Frontiers in Aging Neuroscience*, in qualità di Review Editor, Switzerland. **IF 2020: 5.750**

Da Novembre 2020 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Journal of Translational Genetics and Genomics*, China, USA.

Da Marzo 2020 fa parte dell'Editorial Board della rivista *Journal of Integrative Neuroscience*, Hong Kong. **IF 2020: 2.117**

Da Ottobre 2021 fa parte del Reviewer Board della rivista *Cells*, Switzerland, **IF 2020: 6.600**

Da Ottobre 2021 è Academic Editor della rivista *International Journal of Clinical Practice*, Wiley/Hindawi publishing partnership

Da Novembre 2021 è membro dell'Editorial Board della rivista *Muscles*, Basel, Switzerland.

Topic Editor

- Nel 2017-2018-2019, è stato Guest Editor del numero speciale “Advances in Metabolic Myopathies” della rivista *Journal of Clinical Medicine* (ISSN 2077-0383), Basel, Switzerland. **IF 2018: 5.688**

- Nel 2017-2018, è stato Guest Editor del numero speciale “Metabolic Myopathies” della rivista *Case Reports in Neurological Medicine* (ISSN 2090-6668), London, UK, Cairo, Egypt

- Nel 2018-2019 è stato Topic Editor per la rivista *Frontiers in Neuroscience* (**IF: 4.677**) per il topic “Iron and Neurodegeneration”

- Nel 2020 è stato Topic Editor del numero speciale “Imaging of Neuromuscular Diseases” per la rivista *Frontiers in Neurology* (**IF: 4.003**)

- Nel 2020 è stato Topic Editor del numero speciale “Gene therapy for Neuromuscular Diseases” per la rivista *Frontiers in Neurology* (**IF: 4.003**)

- Nel 2020 è stato Topic Editor del numero speciale “The Impact of Neurofilament Light Chain (NFL) Quantification in Serum and Cerebrospinal Fluid in Neurodegenerative Diseases” per la rivista *Frontiers in Neuroscience* (**IF: 4.677**)

- Nel 2021 è Guest Editor del numero speciale “Advances in Spinal Muscular Atrophy and Other Neuromuscular Diseases in Children” per la rivista *Journal of Clinical Medicine* (IF: 4.241)
- Nel 2021 è Topic Editor per la rivista *Frontiers in Neuroscience* (IF: 4.677) per il topic “Iron and Neurodegeneration”, II Edition

Attività di reviewer

Dal 2007 svolge regolare attività di “reviewer”.

Tra le riviste per cui ha svolto tale attività (in grassetto le riviste di maggiore diffusione e impatto): ***Neurological Sciences*** (Italia), ***BMC Neurology*** (Regno Unito), ***Southern Medical Journal*** (USA), ***CNS Spectrum*** (USA), ***Current Alzheimer Research*** (USA), ***European Journal of Neurology*** (UK), ***Pathology Research International*** (USA), ***BMC Medical Genetics*** (UK), ***Neurotoxicity Research*** (USA), ***Mitochondrion*** (USA), ***Journal of Neurology*** (Germany), ***Neuroepidemiology*** (New Zealand), ***Clinical Neurology and Neurosurgery*** (Belgium), ***Muscle and Nerve*** (USA), ***PLoS ONE*** (U.K.), ***Movement Disorders*** (USA/Spain), ***Seizure - European Journal of Epilepsy*** (UK), ***BMJ Case Reports*** (UK), ***Digestive and Liver Disease*** (Italy), ***Brain Research*** (USA), ***BioMed Research International*** (Egypt, USA), ***Journal of Nephrology*** (Italy), ***Clinical Genetics*** (Canada), ***Journal of The Neurological Sciences*** (USA), ***Biochemical Genetics*** (USA), ***Neuromuscular Disorders*** (UK), ***Austin Journal of Musculoskeletal Disorders*** (USA), ***Molecular Genetics and Metabolism*** (USA), ***Computers in Biology and Medicine*** (USA), ***BioMed Research International*** (Egypt, USA), ***Informatics in Medicine Unlocked*** (USA), ***Neuroscience Letters*** (USA), ***Current Pharmaceutical Design*** (USA), ***Diseases of the Esophagus*** (USA), ***Endocrinology Clinical Research*** (USA), ***Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery*** (USA), ***International Journal of Molecular Sciences*** (Switzerland), ***Epigenomics*** (USA), ***Scientific Reports-Nature*** (UK), ***Journal of Clinical Medicine*** (Switzerland), ***HSOA Journal of Human Endocrinology*** (USA), ***Frontiers in Neurology*** (Switzerland), ***Frontiers in Physiology*** (Switzerland), ***Molecules*** (Switzerland), ***American Journal of Alzheimers Disease & Other Dementias*** (United Kingdom), ***Human Mutation*** (USA), ***Case Reports in Medicine*** (Egypt, USA), ***Frontiers in Pharmacology*** (Switzerland), ***Annals of Neurology*** (USA), ***Orphanet Journal of Rare Diseases*** (Europe), ***Acta Myologica*** (Italy), ***World Journal of Surgical Oncology*** (BioMed Central, UK), ***Journal of Medical Case Report*** (Canada), ***Neurology Research International*** (UK), ***Annals of Clinical and Translational Neurology*** (USA), ***Drugs in Context*** (UK), ***JAMA Neurology*** (USA), ***Cells*** (Switzerland), ***Journal of Affective Disorders*** (USA, Italy), ***BMC Neurology*** (UK), ***BMC Musculoskeletal Disorders*** (UK), ***Journal of Translational Genetics and Genomics*** (Cina, USA), ***Molecular Genetics and Metabolism Reports*** (USA), ***eNeurologicalSci*** (World Federation of Neurology), ***Clinical Case Reports*** (UK), ***Journal of Integrative Neuroscience*** (Hong Kong), ***Current Drug Targets***

(USA), *Journal of Medical Virology* (USA), *Journal of Neuroimmunology* (USA), *American Journal of Case Reports* (USA), *Case Report in Rheumatology* (Egypt, USA), *Acta Neurologica Belgica* (Belgio), *Children* (Switzerland), *Brain Communications* (UK).

Attività di valutazione nell'ambito di procedure di selezione competitive

- Nel 2008 e nel 2011 è stato “invited reviewer” dell’ente governativo “National Medical Research Council” di Singapore per proposte di ricerca inerenti le malattie mitocondriali
- Nel 2012 gli è stato richiesto dal National Science Centre (Narodowe Centrum Nauki – NCN; executive government agency), Polonia, di partecipare, in qualità di reviewer, alla valutazione di progetti di ricerca finanziabili
- Nel 2013 e nel 2015 gli è stato richiesto dal Prinses Beatrix Spierfonds (Netherlands), il più importante supporter finanziario per la ricerca scientifica nel campo delle malattie neuromuscolari nei Paesi Bassi, di partecipare, in qualità di reviewer, alla valutazione di progetti di ricerca finanziabili
- Nel 2014 gli è stato richiesto dal Czech Science Foundation (Czech Republic) il più importante supporter finanziario per la ricerca scientifica nella repubblica Ceca, di partecipare, in qualità di reviewer, alla valutazione di progetti di ricerca finanziabili.

INCARICHI SCIENTIFICI ED AFFILIAZIONI

Soggiorni all'estero (incarichi di ricerca presso qualificati atenei/istituti di ricerca esteri)

Gennaio 2002-Marzo 2003: **Postdoctoral Research Fellowship** presso l' H. Houston Merritt Center for Inherited Myopathies and Mitochondrial Diseases, Department of Neurology, Columbia University, New York, USA (Prof. S. DiMauro; Prof. M. Hirano)

Altri soggiorni presso istituti di ricerca esteri

Giugno 2006 (14-23.06): IX Summer School of Myology, Institute de Myologie INSERM, Hopital Salpêtrière, Parigi, Francia

Incarichi in società scientifiche

Nel 2012 è stato eletto membro del **Consiglio Direttivo dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM)**, con incarico di durata triennale.

Nel 2015 è stato eletto membro del **Consiglio Direttivo dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM)** con incarico triennale (secondo mandato) e gli è stata conferita la carica di **Segretario**.

- Dal 2018 a tutt'oggi è **Coordinatore regionale** dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM) per la macro-regione Lombardia.
- Nel 2021 è stato eletto membro del **Management Group dell' EAN Scientific Panel Muscle & NMJ disorders** (European Academy of Neurology) per il periodo 2022-2024

Incarichi in commissioni medico-scientifiche

Dal 2015 è membro della **Commissione medico-scientifica nazionale** dell'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica (AISLA)

Dal 2016 è membro della **Commissione medico-scientifica nazionale** dell'Unione Lotta alle Distrofie Muscolari (UILDM) con **delega alla Responsabilità Scientifica** della rivista nazionale ufficiale dell'Associazione, *DM*. Nel Gennaio 2020 ha ricevuto l'incarico di **Vice-Presidente**.

Dal 2017 è membro della **Commissione medico-scientifica nazionale** di MITOCON Onlus – malattie mitocondriali.

- Dal 2019 è **esperto della European Medicine Agency** (EMA Expert nominated for involvement in EMA activities)

Incarichi in commissioni di valutazione per conferimento borse di studio o grants di ricerca

- Studio di fattibilità dell'uso nel setting clinico di una smartphone-APP per il monitoraggio domiciliare di pazienti con Malattia di Pompe dell'adulto. **Borsa di Ricerca** Associazione Italiana di Miologia/Associazione Italiana Glicogenosi, 2017
- Sviluppo ed organizzazione di strumenti applicativi nel network nazionale delle malattie mitocondriali. **Borsa di Ricerca**, Associazione Italiana di Miologia/Mitocon, 2017
- **Premio Mitoideas**, concorso, promosso dall'Associazione Mitocon e rivolto ai ricercatori under 35 che hanno presentato progetti di ricerca e sviluppo innovativi nel campo delle malattie mitocondriali, 2017,2018
- **Borsa di Studio** E. Canitano per lo sviluppo di competenze ed esperienza di giovani medici ricercatori nel campo delle malattie mitocondriali sia nelle attività cliniche che in attività di ricerca in ambito mitocondriale. Mitocon, 2017
- **Premio CIDP 2018**, concorso promosso dall'Associazione CIDP Onlus e destinato a premiare la migliore tesi di laurea o di specializzazione sulle neuropatie disimmuni.
- **Premio CIDP 2020**, concorso promosso dall'Associazione CIDP Onlus e destinato a premiare la migliore tesi di laurea o di specializzazione sulle neuropatie disimmuni.
- **Association of British Neurologists (ABN)**, Clinical Research Training Fellowship Application, 2021

Partecipazione su invito ad advisory board meetings internazionali e Consensus Conferences

- **European Scientific Advisory Board** meeting on subcutaneous immunoglobulins (CLS Behring) in treating CIDP, tenutosi a Barcellona il 07.07.17
- **European Scientific Advisory Board** meeting on the treatment landscape for DMD in Italy, Greece and Cyprus (Sarepta Therapeutics), tenutosi a Roma il 21.03.18
- Ha fatto parte del **Board scientifico ed organizzativo** della “1° Consensus UILDM: conferenza di consenso per la presa in carico riabilitativa neuromotori delle distrofie muscolari del bambino e dell'adulto”, tenutasi a Roma il 25 e 26 Gennaio 2018.
- Ha fatto parte del **Consensus Development Panel** della International Consensus Conference su “Diagnosis and treatment of Mitochondrial NeuroGastroIntestinal Encephalomyopathy (MNGIE), tenutasi a Bologna il 30.3 e 31.03.19.
- Ha fatto parte dello “**Scientific Advisory Board** on Radicava (edaravone)” su richiesta della European Medicine Agency (EMA) in qualità di ALS expert in data 15.04.19 ad Amsterdam.

- Ha fatto parte del “**Malaysia Pompe Disease Medical Advisory Board Meeting**” in data 28.04.19 a Kuala Lumpur (Malesia).
- Ha fatto parte del “**Consensus: Malattia di Pompe a esordio tardivo in età pediatrica**”, prima riunione in data 18 marzo 2021. Ruolo: coordinatore scientifico.
- Ha fatto parte del “**Avalglucosidase alfa Immunogenicity Medical Advisory Board**”, tenutosi on line dal 18 al 29 Giugno 2021
- Ha fatto parte del “**Amicus International Advisory Board on Pompe Disease**”, tenutosi l’08 Giugno 2021

Gruppi di studio

- Nel 2009, è stato componente del **Gruppo di Lavoro “Malattie Rare”** con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per le malattie rare per la stesura dei PDTA per la CIDP (nell’ambito del progetto cofinanziato ai sensi dell’art.1, comma 805 L. 296/2006 “*Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia*” - *i percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, PDTA*), Coordinatore Prof. E. Nobile-Orazio
- Nel 2012 è stato componente del **Gruppo di Lavoro “Malattie Rare”** con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per le malattie rare per la stesura dei PDTA per le seguenti patologie: Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine, Malattia di Gaucher, Malattia di Niemann-Pick, Sindrome di Kearns-Sayre, Disturbi del ciclo dell’urea, MELAS, MERRF, Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche, POEMS (nell’ambito del progetto cofinanziato ai sensi dell’art.1, comma 805 L. 296/2006 “*Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia*” - *i percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, PDTA*)
- Nel 2015 è stato componente, in qualità di responsabile del Centro di riferimento SLA degli “Spedali Civili” di Brescia, del gruppo di lavoro individuato dalla **ASL di Brescia** per la definizione del documento PDTA “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la gestione integrata di pazienti affetti da SLA e da altre malattie del motoneurone”
- Nel 2018 ha fatto parte del **gruppo di studio AIM/ADI** (Associazione Italiana di Miologia/Associazione Italiana di Dietetica e Nutrizione clinica) per la nutrizione nei pazienti affetti da malattie neuromuscolari; del **gruppo di studio AIM** per la terapia con nusinersen nei pazienti adulti affetti da SMA5q; del **gruppo di studio UILDM** per la riabilitazione nei malati affetti da malattie neuromuscolari; del **Board FIMMG** (Federazione italiana Medici di Medicina Generale) per le Malattie Rare.
- Nel 2020 ha fatto parte del Gruppo di Studio multidisciplinare ASST Spedali Civili e Università degli Studi di Brescia dedicato a COVID-19. Il Gruppo di Studio ha prodotto il vademecum “**Il paziente affetto da infezione da SARS-CoV-2: trattamento**”

farmacologico, gestione delle manifestazioni d'organo e delle complicanze",
ufficializzato in Dicembre 2020

- Ha fatto parte del *Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico* della Società Italiana di Neurologia (adesso divenuto *Associazione*)
- Fa parte del *Gruppo di Studio per la Malattia del Motoneurone* afferente alla Società Italiana di Neurologia
- Fa parte del *Gruppo di Studio di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare* afferente alla Società Italiana di Neurologia; dal 2017 è membro del Management Panel con l'incarico di **vice-coordinatore**
- Dal 2021, fa parte del *Gruppo di Studio per la Medicina Metabolica dell'Adulto* della SIMMESN (Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale)

Affiliazioni a società scientifiche e accademie di settore

- Dal 2000 è membro della ***Società Italiana di Neurologia*** e dell'***Associazione Italiana di Miologia***
- Dal 2005 è membro dell'***Associazione italiana di Neuropatologia***
- Dal 2007 è membro della ***World Muscle Society***
- Dal 2010 è membro dell'***Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico***
- Dal 2011 è membro **del *Treat NMD-Neuromuscular Network***, network di eccellenza Commissione Europea, FP6-036825
- Dal 2012 è membro **di *Orphanet*** in qualità di Coordinatore del Centro Specializzato "Centro per lo Studio delle Malattie Neuromuscolari e delle Neuropatie, U.O. Neurologia, ASST Spedali Civili di Brescia", numero EUGT : EUGTIT291956
- Dal 2016 è **Full Individual Member** della *European Academy of Neurology* ed è componente effettivo dei seguenti "Scientific Panels" della Società: **Muscle & NMJ Disorders, Neuropathies, ALS and Frontotemporal Dementia, Neurogenetics**. Dal 2021 è **FEAN, Fellow of the European Academy of Neurology**
- Dal 2017 è membro del Board of Healthcare Providers dell'**ERN – European Reference Network - Rare Neuromuscular Diseases (EURO-NMD)**, avendo ricevuto l'endorsement del Ministero della Salute
- Dal 2018 è membro di **ENCALS, European Network to Cure Amyotrophic Lateral Sclerosis**

Altri incarichi e attività

- Nel 2009 è stato *consulente per gli "incontri sulle patologie di accumulo lisosomiali"*

organizzati sul territorio nazionale dalla ditta Genzyme, Modena

- Nel 2010 è stato tra i realizzatori di un CD-ROM distribuito dalla Ditta Farmaceutica Genzyme dedicato alle procedure di valutazione dei pazienti con Malattia di Pompe (Coordinatori C. Angelini, T. Mongini, A. Toscano)
- Nel 2015, in qualità di Responsabile del Centro di Riferimento provinciale per la Malattia del Motoneurone, è stato tra i redattori del documento dell'ASL di Brescia *“Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la gestione integrata di pazienti affetti da SLA e da altre malattie del motoneurone”*
- Nel 2016 è stato invitato a tenere *letture magistrali sulla Glicogenosi tipo II* presso il Gangnam Severance Hospital (Chairman Prof. YC Choi) di Seoul (Korea), presso il Yangsan Busan University Hospital (Chairman Prof. Dae-Seong Kim) di Busan (Korea) e presso il Neurosummit on Rare Diseases tenuto a Busan (Korea) il 05.03.16
- Nel 2017, è stato invitato a tenere un seminario con tema “La Malattia di Pompe Late-Onset” presso l'U.O. Neurologia dell'ASST di Bergamo.
- Nel 2018, è stato invitato a tenere un seminario dal titolo “Malattia di Pompe: aspetti patogenetici, clinici e terapeutici” presso l'Università Campus Biomedico, Unità di Neurologia-Unità di Ricerca in Neurofisiologia e Neuroingegneria dell'Interazione Uomo-Tecnologia, Roma
- Nel 2018, è stato tra i redattori delle “Linee Guida evidence-based sull'impiego delle immunoglobuline normali” dell'ASST Spedali Civili di Brescia
- Nel 2018, fa parte del board scientifico del progetto “L'approccio alle malattie rare nel setting della medicina generale” organizzato dalla FIMMG, Federazione Italiana Medici di Medicina Generale
- Nel 2019 è stato invitato a tenere *letture magistrali sulla Glicogenosi tipo II* presso il Chulalongkorn University Hospital di Bangkok (Tailandia) e presso il Neurology Summit tenuto a Kuala Lumpur (Malesia) il 27.04.19
- Nel 2020 è tra i redattori dell'opuscolo “Emergenza COVID 19: raccomandazioni per i pazienti affetti da malattie mitocondriali” (Mitocon Onlus)

- Nel 2021 è stato reviewer per la selezione degli abstracts per il 7th EAN European Academy of Neurology) Congress, June 19-22, 2021

PARTECIPAZIONE A CONVEGNI, CONGRESSI, WEBINAR IN QUALITÀ DI RELATORE, MODERATORE O RELATORE SU INVITO

Nazionali

- 33° Congresso dell'Associazione italiana di Neuropatologia, tenutosi a Pisa dall'01 al 03.06.97. Ruolo: relatore sessione poster
- 30° Congresso della Società italiana di Neurologia, tenutosi a Palermo dal 28 all'01.11.97. Ruolo: relatore sessione poster
- 34° Congresso dell'Associazione italiana di Neuropatologia, tenutosi a Bosisio Parini in data 02.06.98. Ruolo: relatore sessione poster
- 35° Congresso dell'Associazione italiana di Neuropatologia, tenutosi a Lipari dal 27 al 29.05.99. Ruolo: relatore sessione poster
- 31° Congresso della Società italiana di Neurologia, tenutosi a Verona dal 02 al 06.10.99. Ruolo: relatore sessione poster
- 37° Congresso dell'Associazione Italiana di Neuropatologia, tenutosi a Verbania dal 24 al 26.05.01. Ruolo: relatore sessione poster
- 32° Congresso della Società italiana di Neurologia, tenutosi a Rimini dal 29.09 al 03.10.01. Ruolo: relatore sessione poster
- 39° Congresso dell'Associazione italiana di Neuropatologia, tenutosi a Siena dal 9 al 12.06.03. Ruolo: relatore sessione poster
- 3° Congresso dell'Associazione italiana di Miologia, tenutosi ad Abano Terme dal 12 al 14.06.03. Ruolo: relatore sessione poster
- 34° Congresso della Società italiana di Neurologia, tenutosi a Roma dall'11 al 15.10.03. Ruolo: relatore sessione poster
- 4° Congresso congiunto dell'Associazione italiana di Miologia e del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutosi a Taormina dal 6 all'08.05.04. Ruolo: relatore
- 5° Congresso dell'Associazione italiana di Miologia, tenutosi ad Ischia dal 16 al 18.06.05. Ruolo: relatore sessione poster
- 1° Convegno Associazione Neurologica Bresciana: Percorsi diagnostico-terapeutici in Neurologia", tenutosi a Brescia il 17.12.05. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "La Malattia del Motoneurone"
- Riunione congiunta dell'Associazione italiana di Neuropatologia e dell'Associazione italiana di Miologia, tenutasi a Roma dal 24.05.06 al 27.05.06. Ruolo: relatore sessione poster
- Corso nazionale UILDM "In-exsufflator, aiutaci a tossire", tenutosi a Brescia il 29.09.07. Ruolo: relatore

- 6° Mediterranean Neuroscience Congress, tenutosi a Catania dal 2 al 4.10.08. Ruolo: relatore
- Incontro Multidisciplinare Lombardo sulla Glicogenosi tipo II, tenutosi a Brescia il 30.10.08. Ruolo: organizzatore e relatore
- II Workshop nazionale sulla Malattia di Pompe, tenutosi a Firenze dal 19 al 20.11.08. Ruolo: relatore - XLIX Congresso della Società Italiana dei Neurologi, Neurochirurghi e Neuroradiologi Ospedalieri, tenutosi a Palermo dal 13 al 16.05.09. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Le malattie mitocondriali: aspetti clinici e diagnostici"
- 7° Mediterranean Neuroscience Congress, tenutosi a Catania dall'8 al 10.09.09. Ruolo: relatore
- Convegno "From mitochondrial biology to mitochondrial medicine: a tribute to Salvatore DiMauro in the day of the honoris causa degree", tenutosi a Pisa il 12.11.09. Ruolo: relatore
- Convegno "Gestione Integrata Neurologica e Pneumologica del paziente con Glicogenosi II", tenutosi a Brescia il 18.12.09. Ruolo: organizzatore e relatore. Titolo delle relazioni: "La scommessa di un lavoro comune nata dall'esperienza lombarda" e "Road Map per un definitivo lavoro"
- III Workshop italiano per la gestione della Malattia di Pompe, tenutosi a Messina dal 26 al 27.02.10. Ruolo: moderatore della sessione "Aspetti terapeutici e gestionali della malattia di Pompe"
- Convegno ECM "Aggiornamento in tema di neuropatie acquisite", tenutosi a Brescia il 20.03.10. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP)"
- 8° Mediterranean Neuroscience Congress, tenutosi a Catania il 03.06.10. Ruolo: relatore
- 10° Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Milano il 4.06.10. Ruolo: moderatore della sessione "Miscellanea malattie neuromuscolari"
- Simposio della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie nell'ambito del Congresso "Milano Pediatria", tenutosi a Milano il 21.11.10. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Muscle Biopsy in Mitochondrial Disorders"
- Convegno "Le malattie metaboliche curabili in età pediatrica", tenutosi a Brescia il 27.11.10. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "La transizione all'età adulta"
- 2° Convegno nazionale "Gestione integrata neurologica e pneumologica del paziente con Glicogenosi II", tenutosi a Roma il 10.12.10. Ruolo: relatore
- Convegno nazionale "Malattie Neuromuscolari: stato dell'arte", tenutosi a Brescia il 18.02.11. Ruolo: organizzatore, moderatore e relatore. Titolo delle relazioni: "La Glicogenosi Tipo II: Gestione e follow-up del paziente" ed "Encefalomiopatie Mitocondriali (DNA mitocondriale)"

- Convegno “Come diagnosticare e trattare le malattie neuromuscolari: gestione integrata tra territorio ed ospedale”, tenutosi a Padova il 17.05.11. Ruolo: relatore. Titolo: "Tavola Rotonda: Meccanismi autofagici nella GSDII"
- XI Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Cagliari dal 26 al 28.05.11. Ruolo: relatore e moderatore della sessione "Muscle Club"). Titolo della relazione: "Allogenic stem cell transplantation in Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy"
- 9° Mediterranean Neuroscience Congress, tenutosi a Catania dal 6 all' 08.10.11. Ruolo: relatore
- Convegno nazionale “Neuropatie Periferiche: Stato dell'Arte”, tenutosi a Brescia il 27.01.12. Ruolo: organizzatore, moderatore e relatore. Titolo della relazione: "Le neuropatie mitocondriali"
- Convegno “Malattie Neuromuscolari: percorsi diagnostico-assistenziali a Brescia – incontro con i pazienti”, tenutosi a Brescia il 21.02.12. Ruolo: organizzatore e relatore
- Congresso dell'Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, tenutosi a Pisa dal 12 al 14.04.12. Ruolo: moderatore della sessione "Neuropatie ereditarie e modelli neurobiologici"; relatore. Titolo della relazione: "Clinical and diagnostic features in mitochondrial neuropathies"
- XII Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Scicli (Rg) dal 17 al 19.05.2012. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "MNGIE therapy: experience with continuous ambulatory peritoneal dialysis, allogeneic stem cell transplantation and carrier erythrocyte entrapped thymidine phosphorylase"
- Corso nazionale "Aspetti peculiari delle malattie muscolari e malattia di Pompe", tenutosi a Milano il 30.05.12. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Gestione medica ed infermieristica della procedura di somministrazione dell'ERT"
- Meeting ECM “Miopatie e Miastenie” nell'ambito dei “Meetings clinici e percorsi diagnostico-terapeutici in neurologia”, tenutosi a Verona, il 14.09.12. Ruolo: relatore
- XLIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, tenutosi a Rimini dal 06.10.12 al 09.10.12. Ruolo: relatore. Titoli delle relazioni: "Muscle pain"; "Atypical myopathy in a family with a reduced 4161D4Z4PAS allele: is this the right connection?"; "Clinical features and diagnostic pitfalls in mitochondrial neuropathies"
- Convegno nazionale “Malattie Rare: gestione e presa in carico globale delle malattie neuromuscolari”, tenutosi a Messina il 06.12.12. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "La diagnostica biochimica"
- Convegno nazionale “Terza giornata per la FSHD”, tenutosi a Modena il 13.04.13. Ruolo: relatore. Titolo: "Tavola rotonda: Pazienti e Clinici a confronto"

- II Congresso dell'Associazione Italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, tenutosi a Verona dal 18 al 20 Aprile 2013. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Diffusion tensor imaging and tractography of the sciatic nerves in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy"
- XXII Riunione Annuale delle sezioni SIN/SNO Lombardia, tenutasi a Castellanza (VA) il 20 Aprile 2013. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Glicogenosi II: aspetti clinici"
- 13° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Stresa dal 16 al 18.05.13. Ruolo: comitato scientifico e moderatore.
- Corso Residenziale nazionale di Neurogenetica, tenutosi a Pisa dal 29 al 30.05.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione "Glicogenosi 2 ed altre miopatie metaboliche"
- Congresso Regionale SIN Sicilia, "Controversie in Neurologia", tenutosi a Trapani il 31.05.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Glycogen Storage Disease Type 2: to treat or not to treat?"
- Convegno "Le malattie metaboliche in età pediatrica e adulta", tenutosi a Pavia il 01.06.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Late-onset GSD II"
- Convegno "Malattie Rare: approccio clinico e inquadramento diagnostico nell'ambulatorio del medico di medicina generale e del pediatra di libera scelta", tenutosi a Brescia il 04.06.13. Ruolo: relatore. Titolo: "Presentazione e discussione di casi clinici"
- XX Convegno nazionale ALCRI "Crioglobulinemia mista: gestione multidisciplinare di pazienti complessi", tenutosi a Brescia il 05.10.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Neuropatia nella crioglobulinemia: inquadramento, diagnostica differenziale e trattamento"
- Convegno "Update sulla malattia di Pompe a sette anni di distanza dall'avvento dell'ERT", tenutosi a Roma, l'11.10.13. Ruolo: moderatore della sessione "Aspetti clinici e genetici"
- Convegno nazionale "Imaging delle malattie neuromuscolari e del nervo periferico: stato dell'arte", tenutosi a Milano, il 17 e 18.10.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Glicogenosi di tipo 2"
- XLIV Congresso della Società Italiana di Neurologia, tenutosi a Milano dal 02 al 5.11.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "GSD II: la terapia enzimatica sostitutiva nel paziente adulto. Gestione, outcome clinico e dati di sopravvivenza"
- Convegno "Update sulle malattie neuromuscolari", tenutosi a Crema il 22.11.13. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Aspetti clinici della GSDII variante dell'adulto"
- Incontro Specialistico Ufficio Formazione Aziendale "Spedali Civili", "Clinica e diagnosi delle neuropatie periferiche. Focus sulle neuropatie crioglobulinemiche", tenutosi a Brescia il 26.11.13. Ruolo: relatore

- 14° Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia tenutosi a Sirmione (BS) dall'8 al 10 Maggio 2014. Ruolo: organizzatore, comitato scientifico, moderatore e relatore. Titolo della relazione: "Malattia di Pompe ad esordio tardivo: lo stato dell'arte"
- 4° Convegno Nazionale Mitocon sulle Malattie Mitocondriali, tenutosi a Tivoli (Roma) dal 23 al 24 Maggio 2014. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Cellule staminali e terapia enzimatica: l'esperienza nella MINGIE e le future applicazioni in altre patologie mitocondriali"
- Corso "Emopatie rare e quadri clinici atipici", tenutosi a Brescia dal 24 al 25 Ottobre 2014. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "MGNS (Gammopatie monoclonali a significato neurologico)"
- Corso di aggiornamento sulle malattie neuromuscolari e su aspetti traslazionali, tenutosi a S.Donato Milanese (MI) il 25 Ottobre 2014. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Aspetti clinici della Malattia di Pompe"
- Convegno "La Malattia di Pompe: aggiornamenti clinico-terapeutici", tenutosi a Parma il 29 Novembre 2014. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "La terapia sostitutiva"
- Convegno "Il ruolo delle immunoglobuline nella patologia neurologica", tenutosi a Milano il 06 Marzo 2015. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Immunoglobuline, miastenia e malattie muscolari"
- Convegno nazionale "Malattie Neuromuscolari: dalla diagnosi alla terapia", tenutosi a Brescia il 13 Marzo 2015. Ruolo: organizzatore, moderatore e relatore. Titolo della relazione: "Glicogenosi II: la terapia"
- 15° Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Napoli dal 20 al 23 Maggio 2015. Ruolo: comitato scientifico, moderatore e relatore. Titolo della relazione: "A clinical and enzyme functional study in a novel ASAH1-linked adult spinal muscular atrophy phenotype"
- Convegno nazionale "4ª Giornata per la FSHD - Il Registro Nazionale Italiano per la Distrofia Muscolare Facioscapolomereale: un modello da esportare", tenutosi a Modena il 18 Settembre 2015. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "La variabilità fenotipica nella distrofia muscolare facioscapolomereale"
- Convegno nazionale "Glicogenosi II: dalla diagnosi alla terapia", tenutosi a Brescia dal 23 al 24 Settembre 2015. Ruolo: organizzatore, comitato scientifico, moderatore e relatore. Titolo della relazione: "La terapia nei pazienti late-onset"
- IX Convegno nazionale AINAT-ISIN, tenutosi a Monopoli (Ba) dall'01 al 03 Ottobre 2015. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Hyperammonemia"
- XLVI Congresso della Società Italiana di Neurologia, tenutosi a Genova dal 10 al 13 Ottobre 2015. Ruolo: relatore. Titoli delle relazioni: "Rhabdomyolysis"; "A novel ASAH1-linked adult spinal muscular atrophy phenotype: a clinical and enzyme functional study"

- Convegno “Giornate neurologiche mantovane: malattie rare”, tenutosi a Mantova il 22.10.15. Ruolo: relatore. Titoli delle relazioni: "Malattia di Pompe: Aspetti clinici nell’adulto"; "Malattia di Pompe: la terapia enzimatica"
- Congresso nazionale Società Italiana di Reumatologia, tenutosi a Rimini dal 25 al 28.11.15. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Moderno inquadramento delle miopatie infiammatorie idiopatiche: istopatologia vs autoanticorpi"
- Tavola Rotonda AISLA “L’etica e il diritto alla scelta di cura”, tenutasi a Brescia il 16.01.16. Ruolo: relatore
- Corso “Imaging delle Malattie Neuromuscolari e del Nervo Periferico: stato dell’arte” tenutosi a Milano il 28 e 29.01.16. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Glicogenosi di tipo II: Inquadramento clinico"
- 16° Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Lecce dall'8 all'11.06.16. Ruolo: comitato scientifico e relatore. Titoli delle relazioni: "The role of nutrition in Metabolic Myopathies"; "Role of IgG antibodies to rh-GAA in modulating ERT therapeutic response in patients with LOPD: the IGERT study"
- XXII Congresso Nazionale ADI Associazione Italiana di Dietetica e Nutrizione Clinica, tenutosi a Vicenza il 20 Ottobre 2016. Ruolo: relatore. Titolo della relazione. "Sarcopenia and muscle diseases"
- XLVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, tenutosi a Venezia dal 23 al 25 Ottobre 2016. Ruolo: relatore. Titoli delle relazioni: "Critical Illness Myopathy"; "Long-term follow-up and IgG anti rh-GAA assessment in late-onset Pompe disease"
- Convegno “Le Connettivite Rare”, tenutosi a Brescia il 05.11.16. Ruolo: moderatore e relatore. Titolo della relazione: "Le miopatie infiammatorie: patterns istopatologici e diagnosi differenziale"
- Convegno nazionale “Malattie neuromuscolari: dalla diagnosi alla terapia” tenutosi a Brescia il 10.02.17. Ruolo: organizzatore, moderatore e relatore. Titolo della relazione: "La glicogenosi tipo II: aspetti clinici e diagnostici"
- Convegno nazionale “Le enzimopatie lisosomiali” tenutosi a Bologna il 24.02.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Ruolo degli anticorpi e follow-up clinico-strumentale nella Malattia di Pompe"
- Convegno “I Giornata Malattie Neuromuscolari”, tenutosi a Brescia il 04.03.17. Ruolo: organizzatore e relatore. Titolo della relazione: "Malattie neuromuscolari: inquadramento clinico"
- Convegno “Aggiornamenti epidemiologici, clinici e terapeutici sulla polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica”, tenutosi a Milano il 10.03.17. Ruolo: moderatore della sessione “biopsie e terapie”

- Convegno “Le malattie metaboliche: riconoscerle per curarle meglio”, tenutosi a Brescia il 11.03.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "La malattia di Pompe"
- Convegno “La malattia di Pompe: cosa è cambiato dopo dieci anni di terapia”, tenutosi a Parma dal 05 al 06.04.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Rilevanza degli anticorpi nelle forme adulte"
- Manifestazioni Nazionali UILDM 2017 – Tavola rotonda: i trials clinici, tenutasi a Lignano Sabbiadoro, il 12.05.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Le terapie nelle miopatie metaboliche, presente e futuro"
- Convegno “La Miastenia Gravis”, tenutosi a Bolzano il 12.05.17. Ruolo: moderatore della sessione “Clinica e Neurofisiopatologia”
- Simposio “SLA: possibili trattamenti terapeutici farmacologici e cellulari”, tenutosi a Brescia il 20.05.17. Ruolo: relatore e moderatore. Titolo della relazione: "La terapia delle malattie neuromuscolari: presente e futuro"
- 17° Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Siracusa dal 31.05 al 03.06.17. Ruolo: comitato scientifico, moderatore e relatore. Titoli delle relazioni: "IgG anti rh-GAA assessment in an Italian cohort of patients with late-onset Pompe Disease"; "Muscle pain in mitochondrial diseases: a survey from the large cohort of the Italian Network"
- Convegno “ Le patologie della mielina: gli strumenti per la diagnosi differenziale” tenuto a Cremona il 09.06.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Il ruolo dell'anamnesi e dell'esame obiettivo neurologico nelle malattie del SNP"
- Convegno nazionale “Master Class su Distrofia di Duchenne e Becker” tenuto a Roma il 15 e 16 Settembre 2017. Ruolo: moderatore nella sessione "Il paziente non deambulante dopo i 12 anni"
- Convegno “FSHD 2.0: dalla raccolta dati alla pratica clinica”, tenuto a Modena il 23 Settembre 2017. Ruolo: moderatore della sessione "Qualità della vita e supporto psicologico"
- XLVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, tenutosi a Napoli dal 14 al 17 Ottobre 2017. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Assessing the role of IgG anti rh-GAA in modulating response to ERT in an Italian cohort of patients with late-onset Pompe Disease"
- Corso SIMG “Il percorso diagnostico delle principali miopatie in medicina generale: dalla diagnosi differenziale alla diagnosi di Malattia di Pompe, tenuto a Brescia l'11.11.17. Ruolo: relatore, moderatore, organizzatore. Titolo della relazione: "Focus sulla Malattia di Pompe ad esordio tardivo"

- Convegno nazionale “Il tempo della comunicazione” in tema di malattie croniche, tenuto a Milano il 17.11.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Inquadramento delle malattie neuromuscolari"
- Convegno “Pisa Stroke Challenges”, tenuto a Pisa il 27.11.17. Ruolo: moderatore della sessione "Challenging stroke phenotypes"
- Convegno “Il paziente ematologico complicato”, tenuto a Brescia il 01.12.17. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Lettura: Complicanze neurologiche centrali e periferiche nel paziente ematologico"
- Convegno “Attualità in tema di sarcopenia”, tenuto a Brescia il 26.01.18. Ruolo: organizzatore e relatore. Titolo della relazione: "Diagnosi differenziale: aspetti neurologici"
- Convegno “II Giornata Malattie Neuromuscolari”, tenutosi a Brescia il 10.03.18. Ruolo: organizzatore e relatore. Titoli delle relazioni: "ERN EURO-NMD e gli altri network per le malattie neuromuscolari"; "Il trattamento terapeutico: tradizione ed innovazione"
- Convegno “ Home of Therapies. Incontro nazionale”, tenutosi a Riccione il 6 e 7.04.18. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “Malattia di Pompe Late-Onset: aspetti clinici e diagnostici”
- Riunione Regionale Sin Triveneta. Novità terapeutiche e prospettive in neurologia, tenutosi a Treviso il 12.05.18. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “Neuropatia Ottica di Leber”
- 8° Convegno nazionale Malattie Mitocondriali, tenutosi a Roma dal 25 al 26 Maggio 2018. Moderatore della sessione “Approcci diagnostici ed algoritmi”
- Convegno “ Linee guida evidence based sull’impiego delle immunoglobuline normali” tenutosi a Brescia il 31 Maggio 2018. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “L’utilizzo delle immunoglobuline normali in neurologia”
- XVIII Congresso dell’Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Genova dal 06 al 09 Giugno 2018. Ruolo: relatore e membro del Comitato scientifico. Titolo della relazione: “Adult Polymyositis”
- Master Class FIMMG “Approccio alle malattie rare nel setting della Medicina Generale: focus sulle malattie di Fabry, Gaucher e Pompe”, tenutosi a Roma il 23.06.18. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “La Malattia di Pompe”
- Convegno “Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce”, tenutosi a Brescia il 28.09.18. Ruolo: responsabile scientifico e relatore. Titolo delle relazioni: “L’iter diagnostico e la diagnosi differenziale”, “Le nuove terapie nelle distrofie muscolari e nell’atrofia muscolare spinale”
- 75° Congresso Nazionale Federazione Italiana Medici di Medicina Generale (FIMMG), tenutosi a Cagliari il 02.10.19. Ruolo: relatore. Titolo della relazione tenuta via Skype: “La Malattia di Pompe”

- Convegno “Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce”, tenutosi a Milano il 12.10.18. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “L’esperienza del Neurologo del Centro di Riferimento”
- Convegno “Il medico di Medicina Generale e le malattie rare. Focus su Malattia di Fabry, Gaucher e Pompe”, tenutosi a Roma il 20.10.18. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “La Malattia di Pompe”
- Convegno “Imaging delle malattie neuromuscolari e del nervo periferico: stato dell’arte”, tenutosi a Milano il 16.11.18. Ruolo: moderatore
- Convegno “Il medico di Medicina Generale e le malattie rare. Focus su Malattia di Fabry, Gaucher e Pompe”, tenutosi a Padova il 30.11.18. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “La Malattia di Pompe”
- Convegno “III Giornata Malattie Neuromuscolari”, tenutosi a Brescia il 09.03.19. Ruolo: coordinatore e relatore. Titolo delle relazioni: “Focus sulle problematiche nella transizione”; “Nuovi aspetti terapeutici”
- Convegno “La Malattia di Pompe”, tenutosi a Milano dal 29.03 al 30.03.19. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “Anticorpi anti rhGAA in LOPD (Studio IgERT)”
- LIX Congresso della Società dei Neurologi, Neurochirurghi e Neuroradiologi ospedalieri (SNO) tenutosi a Stresa dall’8 all’11 Maggio 2019. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “La malattia di Pompe dell’adulto”
- Giornata Scientifica, Manifestazioni Nazionali UILDM: “Tavola Rotonda: la ricerca e Telethon”, tenutasi a Lignano Sabbiadoro (UD) il 17.05.19. Ruolo: Moderatore
- 9° Convegno nazionale sulle malattie mitocondriali Mitocon, tenutosi a Roma, dal 30.05 al 02.06.19. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale (MNGIE).
- 19° Congresso dell’Associazione Italiana di Miologia, tenutosi a Bergamo dal 05 all’08.06.19. Ruolo: Moderatore
- Convegno ECM “Approccio integrato alle malattie neuromuscolari”, tenutosi a Brescia, il 25.10.19. Ruolo: Responsabile Scientifico, Moderatore, Relatore. Titolo della relazione “La diagnosi istologica e biochimica”
- Convegno: 6ª Giornata per la FSHD. Dalla clinica alle risposte pratiche per la vita di tutti i giorni, tenutosi il 26.10.19 a Modena. Ruolo: moderatore
- Convegno “Miopatie metaboliche: stato dell’arte delle malattie di accumulo di glicogeno e del metabolismo lipidico”, tenutosi a Milano il 29.11.19: Ruolo: relatore. Titolo della relazione “Sperimentazioni farmacologiche e nuove prospettive terapeutiche nelle glicogenosi”
- 2° Congresso Internazionale “Distrofia dei Cingoli da deficit di Calpaina 3 – il paziente, la malattia, la cura”, tenutosi a Bosisio Parini (LC) il 30.11.19. Ruolo: moderatore

- Convegno “La pianificazione condivisa delle cure: dalla Legge 219/2017 alla pratica clinica”, tenutosi a Brescia il 03.12.19. Ruolo: relatore. Titolo della relazione “Malattia del Motoneurone”
- Convegno “Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo” tenuto dal 1 al 03.20.21 a Cefalù (Pa). Ruolo: relatore. Titolo della relazione “Genetics of Mitochondrial Diseases”
- XXI Congresso dell’Associazione Italiana di Miologia tenuto dall’1 al 04.12.21 a Milano. Ruolo: relatore. Titolo della relazione “Peripheral nerve complications of COVID-19”

Internazionali

- 6th European Congress of Neuropathology, tenutosi a Barcellona dal 05 al 09.05.99. Ruolo: relatore sessione poster
- 5th European Meeting on Mitochondrial Pathology, tenutosi a Venezia dal 19 al 23.09.01. Ruolo: relatore sessione poster
- Simposio “Mitochondrial medicine: advances in understanding pathologies and therapeutical strategies”, tenutosi a Pisa il 25.10.06. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: Neuropathology of mitochondrial disorders
- World Muscle Society 12th International Congress, tenutosi a Taormina dal 17 al 20.10.07. Ruolo: relatore sessione poster
- X Congress of Mediterranean Society of Myology, tenutosi a Pisa dal 28 al 30.04.11. Ruolo: moderatore della sessione Free communications in Neuromuscular Diseases
- Sanofi Genzyme “Neurosummit on Rare Diseases”, tenutosi a Busan (Korea) il 05.03.16. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "High Risk Screening for Pompe Disease – "LOPED study and lessons learned"
- 2nd Congress of the European Academy of Neurology, tenutosi a Copenaghen dal 28 al 31 Maggio 2016. Ruolo: relatore sessione poster. Titolo della relazione: "An ASAH1 variant causing an adult spinal muscular atrophy phenotype with no myoclonic epilepsy: a clinical, genetic and biochemical study"
- 3th Congresso of the European Academy of Neurology, tenutosi ad Amsterdam dal 24 al 27 Giugno 2017. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: "Long-term follow-up and IgG anti rh-GAA assessment in late-onset Pompe disease"
- Neurology Summit 2019, tenutosi a Kuala Lumpur (Malesia) il 27 Aprile 2019. Ruolo: relatore. Titolo delle relazioni: “Responding to the challenge of NMD” e “Pompe disease: role of neurologists”

Webinar e FAD

- Webinar “Covid & neuropatie periferiche” (SIN- Società Italiana di Neurologia) tenutosi il 26.05.20. Titolo della relazione: “COVID-19 e Sindrome di Guillain-Barré”
- Webinar e corso FAD sincrono ed asincrono “La malattia di Pompe all’epoca del Coronavirus, tenutosi il 17.06.20. Titolo della relazione: “Il paziente adulto con Malattia di Pompe nel contesto della pandemia”
- Webinar nell’ambito del ERN EURO-NMD Peripheral Nerve Working Group meeting tenutosi il 10.07.20. Titolo della relazione: “GBS and COVID-19”
- Webinar “Corso di Aggiornamento SINC- Società Italiana di Neurofisiologia Clinica” tenutosi il 11.09.20. Titolo della relazione: “Il quadro clinico delle neuropatie autoimmuni COVID-19-correlate in Italia”
- Webinar “Applicazioni dell’imaging nelle patologie rare (Fabry&Pompe) tenutosi il 2.09.20. Ruolo: Moderatore e Relatore. Titolo della relazione: “Aspetti clinici della malattia di Pompe”
- 10th Italian Meeting on Mitochondrial Diseases tenutosi dal 08 al 09.10.20. Moderatore della sessione “Accelerating high tech involvement in daily practice”
- Corso FAD asincrona “Look around Pompe, Gli occhi degli Specialisti puntati sulla Malattia di Pompe”, dal 30.11.20 al 29.11.21. Titolo della relazione: “Trattamento farmacologico e riabilitativo nella Malattia di Pompe”
- Corso Webinar “Screen&Care Amiloidosi hATTR: riconoscerla per curarla. I incontro tenuto il 04.12.20. Ruolo: Tutor e Docente. Titolo della relazione: “Amiloidosi TTR”.
- Congresso Congiunto Associazione Italiana di Miologia/Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico tenutosi dal 09 al 12.12.20. Ruolo: Moderatore della sessione “New therapeutic frontiers in dysimmune diseases of muscle, NM junction and peripheral nerve disorders”
- Corso FAD “L.A.P. LOOK AROUND POMPE. Gli occhi degli Specialisti puntati sulla Malattia di Pompe”, dal 30.11.20 al 20.09.21. MULTIPLA (Multichannel Learning Platform). Titolo della relazione: “Trattamento farmacologico e riabilitativo nella malattia di Pompe”
- Webinar “Indicazioni sulla riabilitazione neuromotoria delle distrofie muscolari”, tenuto il 31.03.21. Ruolo: Moderatore
- 3rd Saudi Arabia neuromuscular and electrodiagnostic medicine conference – SANEM 2021, tenutosi dal 01 al 03.04.21. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “Differential diagnosis in Late Onset Pompe Disease”
- Progetto Nurse Coach: facilitatrice di percorsi e di integrazione, tenuto il 20.05.21. Ruolo: relatore. Titolo della relazione: “SMA e Distrofie Muscolari: l’ingravescenza della patologia”

- Webinar AIM “Le miopatie metaboliche ad esordio infantile e tardivo”, tenuto il 27.05.21. Ruolo: coordinatore e relatore. Titolo della relazione: “Aspetti clinici delle miopatie ad esordio adulto”
- 7th European Academy of Neurology (EAN) Congress, tenuto dal 19 al 22.06.21. Ruolo: moderatore della sessione presentazioni orali “OS4003: Late Breaking News: General”
- Webinar AIM “La gestione del paziente con malattia neuromuscolare nel periodo pandemico: dalla telemedicina all’esperienza vaccinale”, tenuto il 16.09.21. Ruolo: coordinatore e moderatore.
- Pompe Disease Masterclass, CME accredited tenuto il 27.09.21 e il 04.10.21. Ruolo: relatore. Titolo delle relazioni: “Diagnostic and screening tools for Pompe Disease”; “Differential diagnosis with other neuromuscular diseases and when to do parallel testing”; “Genetics of Pompe Disease”; “Real patients’ cases”; “Disease management and follow-up monitoring in LOPD”.
- Mitochondrial Diseases Conference 2021 tenuta dal 15.10.21 al 16.10.21. Ruolo: membro dello Scientific Program Committee e moderatore della sessione “Exploring phenotypes”.
- Corso FAD asincrona “La gestione del paziente con malattia neuromuscolare nel periodo pandemico: dalla telemedicina all’esperienza vaccinale” Macro Area: Lombardia-Piemonte-Valle D’Aosta, dal 06.12.21 al 30.06.22. Ruolo: membro del Board Scientifico e moderatore.

EVENTI SCIENTIFICI ORGANIZZATI

- Nel 2008 è stato organizzatore e coordinatore scientifico dell'**Incontro Multidisciplinare Lombardo sulle Glicogenosi tipo II**, al fine di individuare percorsi gestionali comuni e condivisi per i pazienti affetti
- Nel 2009, 2013, 2015, 2016, 2017 e 2018 è stato membro del comitato scientifico dell'annuale **Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia**
- Nel 2009 è stato organizzatore e coordinatore scientifico del Convegno ECM "**Gestione Integrata Neurologica e Pneumologica del paziente con Glicogenosi II**", tenuto a Brescia il 18.12.09
- Nel 2011 è stato organizzatore e coordinatore scientifico del Convegno ECM "**Malattie Neuromuscolari: Stato dell'Arte**", tenuto a Brescia il 18.02.11
- Nel 2012, è stato organizzatore e coordinatore scientifico del Convegno ECM "**Neuropatie Periferiche: Stato dell'Arte**", tenuto a Brescia il 27.01.12
- Nel 2012 è stato organizzatore e coordinatore scientifico del Convegno "**Malattie Neuromuscolari: percorsi diagnostico-assistenziali a Brescia – incontro con i pazienti**" tenuto a Brescia il 21.02.12
- Nel 2013 è stato organizzatore e coordinatore scientifico del Convegno "**Malattia del Motoneurone: stato dell'Arte**" tenuto a Brescia il 22.02.12
- Nel 2014 è stato organizzatore e coordinatore scientifico del **14° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia** tenutosi a Sirmione (BS) dall'8 al 10 Maggio 2014
- Nel 2015 è stato organizzatore e coordinatore del Convegno "**Malattie Neuromuscolari: dalla diagnosi alla terapia**" tenutosi a Brescia il 13.03.15
- Nel 2015 è stato organizzatore e Responsabile Scientifico del Convegno Nazionale "**Glicogenosi II: dalla diagnosi alla terapia**" tenutosi a Brescia il 23 e 24.09.15
- Nel 2017 è stato organizzatore e coordinatore scientifico del Convegno Nazionale "**Malattie neuromuscolari: dalla diagnosi alla terapia**" tenutosi a Brescia il 10.02.17

- Nel 2017 è stato organizzatore e coordinatore della “**I Giornata per le Malattie Neuromuscolari**” tenuta a Brescia il 04.03.17 (evento su scala nazionale tenutosi in 14 città italiane).
- Nel 2018 è stato organizzatore del Convegno “**Attualità in tema di sarcopenia**”, tenuto a Brescia il 26.01.18.
- Nel 2018 è stato organizzatore e coordinatore della “**II Giornata per le Malattie Neuromuscolari**” tenuta a Brescia il 10.03.18 (evento su scala nazionale tenutosi in 14 città italiane).
- Nel 2018 è stato organizzatore e coordinatore del Corso “**Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce**”, tenutosi a Brescia il 28.09.18 (evento su scala nazionale tenutosi in 10 città italiane organizzato dalla Società Italiana di Neurologia e dall'Associazione Italiana di Miologia).
- Nel 2019 è stato organizzatore e coordinatore della “**III Giornata per le Malattie Neuromuscolari**” tenuta a Brescia il 09.03.19 (evento su scala nazionale tenutosi in 14 città italiane).
- Nel 2019 ha fatto parte del Board Scientifico del Convegno “**La Malattia di Pompe**”, evento su scala nazionale tenutosi a Milano dal 29 al 30.03.19.
- Nel 2019 è stato organizzatore e coordinatore del Convegno “**Approccio integrato alle malattie neuromuscolari**”, tenutosi a Brescia, il 25.10.19.

Webinar

- Nel 2021 è stato organizzatore e coordinatore della “**IV Giornata per le Malattie Neuromuscolari**” tenuta a Brescia il 13.03.21 (evento su scala nazionale tenutosi in 14 città italiane).

RESPONSABILITA' DI CORSI FAD

- Nel 2020 è stato Responsabile Scientifico del Corso FAD “Aggiornamenti sulle Malattie Neuromuscolari”, promosso dall'Associazione Italiana di Miologia (attivo dal 05/05/20 al 31/12/20, www.fclassevents.com)

RICONOSCIMENTI

- Nel 2009 è stato nominato Socio Onorario dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM)

PUBBLICAZIONI IN EXTENSO (220)

H-Index (Gennaio 2022, Scopus): 41
H-Index (Gennaio 2022, Google Scholar): 45
Scopus Author ID: 57209161436
ORCID ID: orcid.org/0000-0002-2852-7512
WOS Researcher ID: S-9446-2019

Pubblicazioni in extenso su riviste internazionali con ISSN (191)

- 1) G. Vattemi, P. Tonin, **M. Filosto**, M. Spagnolo, N. Rizzuto, G. Tomelleri
T-cell anti-apoptotic mechanisms in inflammatory myopathies
J Neuroimmun (2000) 111:146-151
- 2) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattemi, L.G. Bongiovanni, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Cutis Verticis gyrata, Mental retardation and Lennox-Gastaut Syndrome: a case report
Neurol Sci (2001) 22: 253-256
- 3) **M. Filosto**, E. Fincati, A. Priori, G. Tomelleri, G. Chieragato, N. Rizzuto, L. Bertolasi
Axillary injection of Botulinum A Toxin in a patient with muscle cramps associated with severe axillary hyperhidrosis
Acta Neurol Belg (2001) 101: 121-123
- 4) G. Vattemi, P. Tonin, G. Martignoni, **M. Filosto**, F. Marchioretto, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Dermatomyositis and retroperitoneal germ cell cancer
Eur Neurol (2001) 45: 52-53
- 5) G. Zanusso, G. Vattemi, S. Ferrari, M. Tabaton, E. Pecini, T. Cavallaro, G. Tomelleri, **M. Filosto**, P. Tonin, E. Nardelli, N. Rizzuto, S. Monaco
Increased expression of the normal cellular isoform of prion protein in inclusion body myositis, inflammatory myopathies and denervation atrophy
Brain Pathol (2001) 11: 182-189
- 6) M. Spagnolo, G. Tomelleri, G. Vattemi, **M. Filosto**, N. Rizzuto, P. Tonin
A new mutation in the mitochondrial tRNA^{ALA} gene in a patient with ophthalmoplegia and dysphagia
Neuromusc Disord (2001) 11: 481-484
- 7) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattemi, M. Spagnolo, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Antioxidant agents have a different expression pattern in muscle fibers of patients with mitochondrial disease
Acta Neuropathol (2002) 103: 215-220
- 8) M. Mancuso, **M. Filosto**, A. Naini, A. Rocchi, A. Del Corona, F. Sartucci, G. Siciliano, L. Murri
A screening for Superoxide Dismutase-1 D90A mutation in italian patients with sporadic ALS
Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord (2002) 3: 215-218
- 9) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattemi, C. Savio, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Transcription factors c-Jun/AP-1 and NF-kB in oxidative stress response in mitochondrial diseases
Neuropathol Appl Neurobiol (2003) 29: 52-59

- 10) **M. Filosto**, M. Mancuso, Y. Nishigaki, J. Pancrudo, Y. Harati, C. Gooch, A. Mankodi, L. Bayne, E. Bonilla, S. Shanske, M. Hirano, S. DiMauro
Clinical and genetic heterogeneity in progressive external ophthalmoplegia due to mutations in polymerase gamma
Arch Neurol (2003) 60: 1279-1284
- 11) **M. Filosto**, M. Mancuso, C. Vives-Bauza, M. R. Vila, S. Shanske, M. Hirano, A.L. Andreu, S. DiMauro
Lack of paternal inheritance of muscle mtDNA in sporadic mitochondrial myopathies
Ann Neurol (2003) 54: 524-526
- 12) M. Mancuso, **M. Filosto**, J.C. Stevens, M. Patterson, S. Shanske, S. Krishna, S. DiMauro
Mitochondrial myopathy and complex III deficiency in a patient with a new stop-codon mutation (G339X) in the cytochrome b gene
J Neurol Sci (2003) 209: 61-63
- 13) M. Mancuso, **M. Filosto**, M. Hirano, S. DiMauro
Spinal muscular atrophy and mtDNA depletion
Acta Neuropathol (2003) 105: 621-622
- 14) A. Simonati, **M. Filosto**, G. Tomelleri, P. Tonin, C. Savio, B. Dalla Bernardina, N. Rizzuto
Features of cell death in brain and liver; the target tissues of progressive neuronal degeneration of childhood with liver disease (Alpers-Huttenlocher Disease)
Acta Neuropathol (2003) 106: 57-65
- 15) A. Simonati, **M. Filosto**, G. Tomelleri, C. Savio, P. Tonin, A. Polo, N. Rizzuto
Central-peripheral sensory axonopathy in a juvenile case of Alpers-Huttenlocher disease
J Neurol (2003) 250: 702-706
- 16) M. Mancuso, **M. Filosto**, E. Bonilla, M. Hirano, S. Shanske, T. Vu, S. DiMauro
Mitochondrial myopathy of childhood associated with mtDNA depletion and a homozygous mutation (T77M) in the TK2 gene
Arch Neurol (2003) 60: 1007-1009
- 17) G. Vattermi, P. Tonin, **M. Filosto**, C. Savio, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Reversible upper limb muscle weakness with selective loss of thick filaments
Neurology (2003) 61: 863-864
- 18) M. Mancuso, M. Leone, **M. Filosto**, G. Tognoni, G. Siciliano, P. Nichelli, L. Murri
P301L Tau mutation and non-Alzheimer dementias in Italy
Acta Neurol Scand (2003) 108: 379-380
- 19) M. Mancuso, **M. Filosto**, F. Bosetti, R. Ceravolo, A. Rocchi, G. Tognoni, M.L. Manca, G. Solaini, G. Siciliano, L. Murri
Decreased platelet cytochrome c oxidase activity is accompanied by increased blood lactate concentration during exercise in patients with Alzheimer disease
Exp Neurol (2003) 182: 421-426
- 20) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Tsujino, C. Lamperti, S. Shanske, M. Coquet, C. Desnuelle, S. DiMauro
Muscle glycogenosis and mitochondrial hepatopathy in an infant with mutations in both the myophosphorylase and deoxyguanosine kinase genes
Arch Neurol (2003) 60: 1445-1447

- 21) S. DiMauro, E. Bonilla, M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Sacconi, L. Salviati, M. Hirano
Mitochondrial myopathies
Basic Appl Myol (2003) 13: 145-155
- 22) **M. Filosto**, M. Mancuso, C. Savio, G. Tomelleri, N. Rizzuto, B. Dalla Bernardina, S. DiMauro, A. Simonati
Hepato-cerebral syndrome associated with dGK mutation: genetical and pathological investigation of an infantile case
Acta Neuropathol (2004) 108: 168-171
- 23) M. Mancuso, **M. Filosto**, M. Bellan, R. Liguori, P. Montagna, A. Baruzzi, S. DiMauro, V. Carelli
POLG mutations causing ophthalmoplegia, sensory-motor polyneuropathy, ataxia and deafness
Neurology (2004) 62: 316-318
- 24) M. Mancuso, **M. Filosto**, F. Forli, A. Rocchi, S. Berrettini, G. Siciliano, L. Murri
A non-syndromic hearing loss caused by very low levels of the mtDNA A3243G mutation
Acta Neurol Scand (2004) 110: 72-74
- 25) M. Mancuso, **M. Filosto**, V.K. Mootha, A. Rocchi, S. Pistolesi, L. Murri, S. DiMauro, G. Siciliano
A novel mitochondrial tRNAPhe mutation causes MERRF
Neurology (2004) 62: 2119-2121
- 26) M. Mancuso, **M. Filosto**, S.J Oh, S. DiMauro
A novel polymerase γ mutation in a family with ophthalmoplegia, neuropathy and parkinsonism
Arch Neurol (2004) 61: 1777-1779
- 27) M. Mancuso, C. Vives-Bauza, **M. Filosto**, R. Marti, A. Solano, J. Montoya, J. Gamez, S. DiMauro, A.L. Andreu
A mitochondrial DNA duplication as a marker of skeletal muscle-specific mutations in the mitochondrial genome
J Med Genet (2004) 41: e73
- 28) G. Vattermi, P. Tonin, M. Mora, **M. Filosto**, L. Morandi, C. Savio, I. Dal Pra, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Expression of protein kinase C isoforms and interleukin-1 beta in myofibrillar myopathy
Neurology (2004) 62: 1778-1782
- 29) M. Mancuso, F.L. Conforti, A. Rocchi, A. Tessitore, M. Muglia, G. Tedeschi, D. Panza, M.R. Monsurrò, P. Sola, J. Mandrioli, A. Choub, A. Del Corona, M.L. Manca, R. Mazzei, T. Sprovieri, **M. Filosto**, A. Salviati, P. Valentino, F. Bono, M. Caracciolo, I.L. Simone, V. La Bella, G. Majorana, G. Siciliano, L. Murri, A. Quattrone
Could mitochondrial haplogroups play a role in sporadic amyotrophic lateral sclerosis?
Neurosc Lett (2004) 371: 158-162
- 30) G. Ferrari, E. Lamantea, A. Donati, **M. Filosto**, E. Briem, F. Carrara, R. Parini, A. Simonati, R. Santer, M. Zeviani
Infantile hepatocerebral syndromes associated with mutations in the mitochondrial DNA polymerase- γ
Brain (2005) 128: 723-731

- 31) G. Vattemi, G. Tomelleri, **M. Filosto**, C. Savio, N. Rizzuto, P. Tonin
Expression of late myogenic differentiation markers in sarcoplasmic masses of patients with myotonic dystrophy
Neuropath Appl Neurobiol (2005) 31: 45-52
- 32) F.M. Hisama, M. Mancuso, **M. Filosto**, S. DiMauro
Progressive external ophthalmoplegia: A new family with tremor and peripheral neuropathy
Am J Med Genet (2005) 135A: 217-219
- 33) G. Vattemi, P. Tonin, **M. Filosto**, N. Rizzuto, G. Tomelleri, L. Perbellini, W. Iacovelli, N. Pietrucci
Human skeletal muscle as a target organ of trichloroethylene toxicity
JAMA (2005) 294: 554- 556
- 34) M. Mancuso, C. Pizzanelli, **M. Filosto**, G. Siciliano, L. Murri
Antimyoclonic effect of levetiracetam in MERRF syndrome
J Neurol Sci (2006) 243: 97-99
- 35) C. Bruno, D. Cassandrini, A. Martinuzzi, A. Toscano, M. Moggio, L. Morandi, S. Servidei, T. Mongini, C. Angelini, O. Musumeci, GP. Comi, C. Lamperti, **M. Filosto**, F. Zara, C. Minetti
McArdle disease: the mutation spectrum of PYGM in a large Italian cohort
Hum Mutat (2006) 27: 718
- 36) M. Mancuso, G. Siciliano, **M. Filosto**, L. Murri
Mitochondrial dysfunction and Alzheimer's disease: new developments
J Alzheimers Dis (2006) 9: 111-117
- 37) M. Mancuso, A. Choub, **M. Filosto**, L. Petrozzi, G. Cafforio, G. Siciliano, L. Murri
Coenzyme Q10 and neurological diseases: an update
Lett Drug Des Discov (2006) 3: 378-382
- 38) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattemi, L. Bertolasi, A. Simonati, N. Rizzuto, G. Tomelleri
The role of muscle biopsy in investigating isolated muscle pain
Neurology (2007) 68: 181-186
- 39) M. Mancuso, L. Petrozzi, **M. Filosto**, C. Nesti, A. Rocchi, A. Choub, S. Pistolesi, R. Massetani, G. Fontanini, G. Siciliano
MERRF syndrome without ragged-red fibers: the need for molecular diagnosis
Biochem Biophys Res Commun (2007) 354: 1058-1060
- 40) **M. Filosto**, M. Mancuso
Mitochondrial diseases: a nosological update
Acta Neurol Scand (2007) 115: 211-221
- 41) G. Tomelleri, G. Vattemi, **M. Filosto**, P. Tonin
Eyelid ptosis from sympathetic nerve dysfunction mistaken as myopathy. A simple test to identify this condition
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2007) 78:632-634
- 42) M. Mancuso, **M. Filosto**, A. Choub, M. Tentorio, L. Broglio, A. Padovani, G. Siciliano
Mitochondrial DNA-related disorders
Biosci Rep (2007) 27: 31-37

- 43) **M. Filosto**, G. Tomelleri, P. Tonin, M. Scarpelli, G. Vattei, N. Rizzuto, A. Padovani, A. Simonati
Neuropathology of mitochondrial diseases
Biosci Rep (2007) 27: 23-30
- 44) **M. Filosto**, G. Rossi, A. M. Pelizzari, S. Buzio, M. Tentorio, L. Broglio, M. Mancuso, M. Rinaldi, M. Scarpelli, A. Padovani
A high-dose bortezomib neuropathy with sensory ataxia and myelin involvement
J Neurol Sci (2007) 263: 40-43
- 45) M. Mancuso, G. Ricci, A. Choub, **M. Filosto**, S. DiMauro, G. Davidzon, A. Tessa, FM Santorelli, L. Murri, G. Siciliano
Autosomal dominant psychiatric disorders and mitochondrial DNA multiple deletions: report of a family
J Affect Disord (2008) 106: 173-177
- 46) **M. Filosto**, M. Tentorio, L. Broglio, S. Buzio, C. Lazzarini, M. Pasolini, M. Mancuso, A. Choub, M. Scarpelli, M. Cotelli, A. Padovani.
Disulfiram neuropathy: two cases of distal axonopathy
Clin Toxicol (2008) 46: 314-316
- 47) **M. Filosto**, P. Tonin, M. Scarpelli, C. Savio, F. Greco, M. Mancuso, G. Vattei, V. Govoni, N. Rizzuto, R. Tupler, G. Tomelleri
Novel mitochondrial tRNA^{Leu(CUN)} transition and D4Z4 partial deletion in a patient with a facioscapulohumeral phenotype
Neuromusc Disord (2008) 18: 204-209
- 48) G. Vattei, P. Tonin, M. Marini, L. Guadagnin, B. Dal Pra, A. Simonati, **M. Filosto**, G. Tomelleri
Sarcoidosis and inclusion-body myositis
Rheumatology (2008) 47: 1433-143
- 49) M. Mancuso, L. Kiferle, L. Petrozzi, C. Nesti, A. Rocchi, R. Ceravolo, D. Orsucci, MR. Maluccio, U. Bonuccelli, **M. Filosto**, G. Siciliano, L. Murri
Mitochondrial DNA haplogroups do not influence the Huntington's disease phenotype
Neurosci Lett (2008) 444: 83-86
- 50) **M. Filosto**, L. Broglio, M. Tentorio, A. Padovani
Author's reply to the comment on "Disulfiram neuropathy: two cases of distal axonopathy"
Clin Toxicol (2008) 46: 918
- 51) M. Mancuso, **M. Filosto**, D. Orsucci, G. Siciliano
Mitochondrial DNA sequence variation and neurodegeneration
Hum Genomics (2008) 3: 71-78
- 52) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattei, M. Scarpelli, C. Baronchelli, L. Broglio, M. Tentorio, M. Cotelli, A. Padovani, G. Tomelleri
Chronic ophthalmoparesis in limb-girdle muscular dystrophy 1C
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2009) 80: 448-449
- 53) C. Angelini, C. Semplicini, P. Tonin, **M. Filosto**, E. Pegoraro, G. Sorarù M. Fanin
Progress in enzyme replacement therapy in glycogen storage disease type II
Ther Adv Neurol Disord (2009) 2: 143-153

- 54) M. Scarpelli, G. Vattei, **M. Filosto**, S. Krause, M. Marini, G. Tomelleri, P. Tonin
McArdle disease and sporadic inclusion-body myositis
Neuropathol Appl Neurobiol (2009) 35 : 442-445
- 55) **M. Filosto**, T. Cavallaro, G. Pasolini, L. Broglio, M. Tentorio, M. Cotelli, S. Ferrari, A. Padovani
Idiopathic hypocomplementemic urticarial vasculitis-linked neuropathy
J Neurol Sci (2009) 284: 179-81
- 56) D. Orsucci, **M. Filosto**, G. Siciliano, M. Mancuso
Electron transfer mediators and other metabolites and cofactors in the treatment of mitochondrial dysfunction
Nutr Rev (2009); 67: 427-38
- 57) M. Scarpelli, M. Cotelli, M. Mancuso, G. Tomelleri, P. Tonin, C. Baronchelli, V. Vielmi, V. Gregorelli, A. Todeschini, A. Padovani, **M. Filosto**
Current options in the treatment of mitochondrial diseases
Recent Pat CNS Drug Discov (2010) 5: 203-9
- 58) L. Broglio, M. Tentorio, M. Cotelli, M. Mancuso, V. Vielmi, V. Gregorelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Limb-girdle muscular dystrophy-associated protein diseases
Neurologist (2010) 16: 340-352
- 59) L. Broglio, M. Cotelli, C. Cattaneo, G. Rossi, M. Tentorio, V. Gregorelli, V. Vielmi, A. Todeschini, M. Benelle, A. Padovani, **M. Filosto**
Involvement of the central nervous system myelin in a POEMS patient
Clin Neurol Neurosurg (2011) 113:164-166
- 60) E. Caldarazzo Ienco, C. Simoncini, D. Orsucci, L. Petrucci, **M. Filosto**, M. Mancuso, G. Siciliano
May mitochondrial Eve and mitochondrial haplogroups play a role in neurodegeneration and Alzheimer's disease?
Int J Alzheimer Dis (2011) Feb 22; 2011: 709061
- 61) **M. Filosto**, M. Scarpelli, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, V. Gregorelli, P. Tonin, G. Tomelleri, A. Padovani
The role of mitochondria in neurodegenerative diseases
J Neurol (2011) 258: 1763-1764
- 62) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, S. Testi, M. Cotelli, M. Rossi, A. Salvi, A. Grottolo, V. Vielmi, A. Todeschini, G. Fabrizi, A. Padovani, G. Tomelleri
Pitfalls in diagnosing mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
J Inherit Metab Dis (2011) 34: 1199-1203
- 63) G. Vattei, M. Neri, S. Piffer, P. Vicart, F. Gualandi, M. Marini, V. Guglielmi, **M. Filosto**, P. Tonin, A. Ferlini, G. Tomelleri
Clinical, morphological and genetic studies in a cohort of 21 patients with myofibrillar myopathy
Acta Myol (2011) 30: 121-126
- 64) M. Mancuso, D. Orsucci, **M. Filosto**, C. Simoncini, G. Siciliano
Drugs and mitochondrial diseases. Forty queries and answers
Expert Opin Pharmacother (2012) 13: 527-543

- 65) M. Scarpelli, F. Zappini, **M. Filosto**, A. Russignan, P. Tonin, G. Tomelleri
Mitochondrial sensorineural hearing loss: a retrospective study and a description of cochlear implantation in a MELAS patient
Genet Res Int (2012) Article ID 287432: 5 pages; doi:10.1155/2012/287432
- 66) C. Angelini, C. Semplicini, S. Ravaglia, M. Moggio, G. Comi, O. Musumeci, E. Pegoraro, P. Tonin, **M. Filosto**, S. Servidei, L. Morandi, G. Crescimanno, G. Marrosu, G. Siciliano, T. Mongini, A. Toscano and the Italian Group on GSDII
New motor outcome function measures in evaluation of late-onset Pompe disease before and after ERT
Muscle Nerve (2012) 45: 831-834
- 67) D. Orsucci, M. Mancuso, **M. Filosto**, G. Siciliano
Tetracyclines and neuromuscular disorders
Curr Neuroparmacol (2012) 10: 134-138
- 68) C. Angelini, C. Semplicini, S. Ravaglia, B. Bembi, S. Servidei, E. Pegoraro, M. Moggio, **M. Filosto**, E. Sette, G. Crescimanno, P. Tonin, R. Parini, L. Morandi, G. Marrosu, G. Greco, O. Musumeci, G. Di Iorio, G. Siciliano, M. Donati, F. Carubbi, M. Ermani, T. Mongini, A. Toscano and the Italian GSDII Group
Observational clinical study in juvenile-adult Glycogenosis type 2 patients undergoing enzyme replacement therapy up to 4 years
J Neurol (2012) 259: 952-958
- 69) N. Latronico, G. Tomelleri, **M. Filosto**
Critical illness myopathy
Curr Opin Rheumatol (2012) 24: 616-622
- 70) **M. Filosto**, M. Cotelli, A. Todeschini, L. Broglio, V. Vielmi, F. Rinaldi, V. Gregorelli, M. Benelle, A. Padovani
Clinical spectrum and evolution of monoclonal gammopathy-associated neuropathy: an observational study
Neurologist (2012) 18: 378-384
- 71) M. Cotelli, V. Vielmi, M. Rimoldi, M. Rizzetto, B. Castellotti, V. Bertasi, A. Todeschini, V. Gregorelli, C. Baronchelli, C. Gellera, A. Padovani, **M. Filosto**
Riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency with unknown genetic defect
Neurol Sci (2012) 33: 1383-1387
- 72) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, G. Lucchini, F. Pavan, F. Santus, R. Parini, M.A. Donati, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, F. Canonico, G. Tomelleri, A. Padovani, A. Rovelli
Course and management of allogeneic stem cell transplantation in patients with mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
J Neurol (2012) 259: 2699-2706
- 73) M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, C. Seddio, A. Padovani, **M. Filosto**
Hemangioma of the semimembranosus muscle in a patient with late-onset glycogenosis II
Muscle Nerve (2013) 47: 142-143
- 74) D. Ronchi, A. Di Fonzo, W. Lin, A. Bordoni, C. Liu, E. Fassone, S. Pagliarani, M. Rizzuti, L. Zheng, **M. Filosto**, M. Ferrò, M. Ranieri, F. Magri, S. Corti, M. Sciacco, M. Moggio, N. Bresolin, B. Shen, G. Comi
Mutations in DNA2 link progressive myopathy with mitochondrial DNA instability
Am J Hum Genet (2013) 92: 293-300

- 75) M. Scarpelli, A. Russignan, M. Zombor, C. Bereczki, F. Zappini, R. Buono, B. E. Bax, A. Padovani, P. Tonin, **M. Filosto**
Poor outcome in a MNGIE Patient with a novel TYMP mutation: the need for early diagnosis
Case Rep Neurol (2012) 4: 248-253
- 76) M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, G. P. Comi, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, G. Uziel, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, **M. Filosto**, C. Lamperti, D. Martinelli, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, D. Ronchi, F. M. Santorelli, D. Sauchelli, M. Scarpelli, M. Sciacco, M. Spinazzi, M. L. Valentino, L. Vercelli, M. Zeviani, G. Siciliano
Phenotypic heterogeneity of the 8344A>G mtDNA "MERRF" mutation
Neurology (2013) 80:2049-2054
- 77) **M. Filosto**, A. Alberici, A. Tessa, A. Padovani, F. M. Santorelli
Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria (HHH) syndrome in adulthood: a rare recognizable condition
Neurol Sci (2013) 34: 1699-1701
- 78) B. Borroni, MS Cotelli, E. Premi, S. Gazzina, M. Cosseddu, A. Formenti, R. Gasparotti, **M. Filosto**, A. Padovani
The brain in late-onset glycogenosis II: a structural and functional MRI study
J Inherit Metab Dis (2013) 36: 989-995
- 79) **M. Filosto**, E. Pari, M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, F. Rinaldi, A. Padovani, R. Gasparotti
MR neurography in diagnosing nondiabetic lumbosacral radiculoplexus neuropathy
J Neuroimag (2013) 23: 543-544
- 80) B.E. Bax, MD. Bain, L. Fairbanks, M. Levene, M. Scarpelli, **M. Filosto**, P. Tonin, N. Moran
Clinical and biochemical improvements in a patient with MNGIE following enzyme replacement with erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase
Neurology (2013) 81: 1269-1271
- 81) B. Borroni, MS Cotelli, E. Marchina, **M. Filosto**, E. Premi, A. Padovani
Choreo-athetosis in LRRK2 R1441C mutation: expanding the clinical phenotype
Clin Neurol Neurosurg (2013) 115: 2217-2218
- 82) G. Ricci, I. Scionti, F. Sera, M. Govi, R. D'Amico, I. Frambolli, F. Mele, **M. Filosto**, L. Vercelli, L. Ruggiero, A. Berardinelli, C. Angelini, G. Antonini, E. Bucci, M. Cao, J. Daolio, A. Di Muzio, R. Di Leo, G. Galluzzi, E. Iannaccone, L. Maggi, V. Maruotti, M. Moggio, T. Mongini, L. Morandi, A. Nikolic, E. Pastorello, E. Ricci, C. Rodolico, L. Santoro, M. Servida, G. Siciliano, G. Tomelleri, R. Tupler
Large-scale genotype-phenotype analyses indicate that novel prognostic tools are required for facioscapulohumeral muscular dystrophy families
Brain (2013) 136: 3408-3417
- 83) N. Latronico, **M. Filosto**, N. Fagoni, L. Gheza, B. Guarneri, A. Todeschini, R. Lombardi, A. Padovani, G. Lauria
Small nerve fiber pathology in critical illness
PLOS One (2013) Sep 30; 8: e75696

- 84) M. Mancuso, D. Orsucci, EC Ienco, G. Ricci, G. Ali, A. Servadio, G. Fontanini, **M. Filosto**, V. Vielmi, A. Rocchi, L. Petrozzi, A. Logerfo, G. Siciliano
An "inflammatory" mitochondrial myopathy. A case report
Neuromuscul Disord (2013) 23: 907-910
- 85) M. Scarpelli, GK. Ricciardi, A. Beltramello, I. Zocca, F. Calabria, A. Russignan, F. Zappini, MS. Cotelli, A. Padovani, G. Tomelleri, **M. Filosto**, P. Tonin
The role of brain MRI in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Neuroradiol J (2013) 26: 520-530
- 86) **M. Filosto**, A. Todeschini, M. Cotelli, V. Vielmi, F. Rinaldi, S.Rota, M. Scarpelli, A. Padovani
Non-Muscle Involvement in Late-Onset Glycogenosis II
Acta Myol (2013) 32: 91-94
- 87) L. Tremolizzo, P. Messina, E. Conti, G. Sala, M. Cecchi, L. Airoidi, R. Pastorelli, E. Pupillo, M. Bandettini Di Poggio, **M. Filosto**, C. Lunetta, F.R. Guerini, J. Mandrioli, A. Calvo, E. Beghi, C. Ferrarese; EURALS Consortium
Whole-blood global DNA methylation is increased in amyotrophic lateral sclerosis independently of age of onset
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener (2014) 15:98-105
- 88) I. Fogh, A. Ratti, C. Gellera, K. Lin, C. Tiloca, V. Moskvina, L. Corrado, G. Sorarù, C. Cereda, S. Corti, D. Gentilini, D. Calini, B. Castellotti, L. Mazzini, G. Querin, S. Gagliardi, R. Del Bo, F.L. Conforti, G. Siciliano, M. Inghilleri, F. Sacca, P. Bongioanni, S. Penco, M. Corbo²⁰, S. Sorbi, **M. Filosto**, A. Ferlini, [...], A. Al-Chalabi, J. Powell, V. Silani, the SLAGEN Consortium and Collaborators
A genome-wide association meta-analysis identifies a novel locus at 17q11.2 associated with sporadic amyotrophic lateral sclerosis
Hum Mol Genet (2014) 23: 2220-2231
- 89) A. Citterio, A. Arnoldi, E. Panzeri, MG D'Angelo, **M. Filosto**, R. Dilella, F. Arrigoni, M. Castelli, C. Maghini, C. Germiniasi, F. Menni, A. Martinuzzi, N. Bresolin, MT Bassi
Mutations in CYP2U1, DDHD2 and GBA2 genes are rare causes of complicated forms of hereditary spastic paraparesis
J Neurol (2014) 261: 373-381
- 90) M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, G.P. Comi, A. Donati, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, G. Uziel, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, **M. Filosto**, C. Lamperti, M. Catteruccia, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, D. Ronchi, F.M. Santorelli, D. Sauchelli, M. Scarpelli, M. Sciacco, M.L. Valentino, L. Vercelli, M. Zeviani, G. Siciliano
The m.3243A>G mitochondrial DNA mutation and related phenotypes. A matter of gender?
J Neurol (2014) 261: 504-510
- 91) M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, M. Catteruccia, E. Pegoraro, V. Carelli, M.L. Valentino, G. P. Comi, C. Minetti, C. Bruno, M. Moggio, E. Caldarazzo Ienco, T. Mongini, L. Vercelli, G. Primiano, S. Servidei, P. Tonin, M. Scarpelli, A. Toscano, O. Musumeci, I. Moroni, G. Uziel, F. M. Santorelli, C. Nesti, **M. Filosto**, C. Lamperti, M. Zeviani, G. Siciliano
Myoclonus in mitochondrial disorders
Mov Disord (2014) 29: 722-728

- 92) E. Pupillo, P. Messina, G. Giussani, G. Logroscino, S. Zoccolella, A. Chiò, A. Calvo, M. Corbo, C. Lunetta, B. Marin, D. Mitchell, O. Hardiman, J. Rooney, Z. Stevic, M. Bandettini di Poggio, **M. Filosto**, MS.Cotelli, M. Perini, N. Riva, L. Tremolizzo, E. Vitelli, D. Damiani, E. Beghi; the EURALS Consortium
Physical Activity and ALS. A European Population-based, Case-control Study
Ann Neurol (2014) 75: 708-716
- 93) D. Orsucci, A. Rocchi, EC. Ienco, G. Ali, A. LoGerfo, L. Petrozzi, M. Scarpelli, **M. Filosto**, C. Carlesi, G. Siciliano, U. Bonuccelli, M. Mancuso
Myopathic involvement and mitochondrial pathology in Kennedy Disease and in other motor neuron diseases
Curr Mol Med (2014) 14: 598-602
- 94) M. Cecchi, P. Messina, L. Airoidi, E. Pupillo, M. Bandettini di Poggio, A. Calvo, **M. Filosto**, C. Lunetta, J. Mandrioli, F. Pisa, R. Pastorelli, E. Beghi; Eurals Consortium
Plasma amino acids patterns and age of onset of amyotrophic lateral sclerosis
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener (2014) 15: 371-375
- 95) P. De Filippi, K. Saeidi, S. Ravaglia, A. Dardis, C. Angelini, T. Mongini, L. Morandi, M. Moggio, A. Di Muzio, **M. Filosto**, B. Bembi, F. Giannini, G. Marrosu, M. Rigoldi, P. Tonin, S. Servidei, G. Siciliano, A. Carlucci, C. Scotti, M. Comelli, A. Toscano, C. Danesino
Genotype-phenotype correlation in Pompe disease, a step forward
Orphanet J Rare Dis (2014) 9:102
- 96) D. Cocito, A. Merola, E. Peci, A. Toscano, R. Fazio, A. Francia, P. Valentino, R. Liguori, **M. Filosto**, G. Siciliano, G. Bono, S. Lelli, G.A. Marfia, G. Antonini, I. Cecconi, E. Nobile-Orazio, L. Lopiano
Subcutaneous Immunoglobulin Short-Term Efficacy In Chronic Dysimmune Neuropathies: A Nationwide Study
J Neurol (2014) 261: 2159-2164
- 97) M. Cotelli, M. Fontanella, A. Padovani, **M. Filosto**
A Complex Craniovertebral Junction Malformation in a Patient with Late Onset Glycogenosis 2
J Craniovertebr Junction Spine (2014) 5: 137-138
- 98) S. Esposito, C. Bruno, A. Berardinelli, **M. Filosto**, T. Mongini, L. Morandi, O. Musumeci, E. Pegoraro, G. Siciliano, P. Tonin, G. Marrosu, C. Minetti, C. Fiorillo, G. Conforti, S. Scapolan, F. Ansaldi, A. Vianello, S. Castaldi, N. Principi, A. Toscano, M. Moggio
Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease
Vaccine (2014) 32: 5893-5900
- 99) M. Scarpelli, A. Todeschini, F. Rinaldi, S. Rota, A. Padovani, **M. Filosto**
Strategies for treating mitochondrial disorders: an update
Mol Genet Metabol (2014) 113: 253-260
- 100) **M. Filosto**, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, F. Rinaldi, S. Rota, M. Scarpelli, A. Padovani
Late-onset Glycogen Storage Disease type 2
Curr Mol Med (2014) 1: 971-978
- 101) F. Bertoldo, F. Zappini, M. Brigo, M. Moggio, V. Lucchini, C. Angelini, C. Semplicini, **M. Filosto**, S. Ravaglia, S. Cotelli, A. Todeschini, M. Scarpelli, S. Pancheri, P. Tonin
Prevalence of asymptomatic vertebral fractures in late-onset Pompe disease
J Clin Endocrinol Metab (2015) 100: 401-406

- 102) G. Lauria, B. Dalla Bella, G. Antonini, G. Borghero, M. Capasso, C. Caponnetto, A. Chiò, M. Corbo, R. Eleopra, R. Fazio, **M. Filosto**, F. Giannini, E. Granieri, V. La Bella, G. Logroscino, J. Mandrioli, L. Mazzini, MR. Monsurrò, G. Mora, V. Pietrini, R. Quatralè, R. Rizzi, F. Salvi, G. Siciliano, G. Sorarù, P. Volanti, I. Tramacere, G. Filippini on behalf of the EPOS Trial Study Group *Erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: a multicentre, randomised, double blind, placebo controlled, phase III study*
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2015) 86: 879-886
- 103) F. Rinaldi, MT. Bassi, A. Todeschini, S. Rota, A. Arnoldi, A. Padovani, **M. Filosto**
A novel mutation in motor domain of KIF5A associated with a HSP/axonal neuropathy phenotype
J Clin Neuromusc Dis (2015) 16: 153-158
- 104) S. Rota, E. Marchina, A. Todeschini, L. Nanetti, F. Rinaldi, A. Vanotti, C. Mariotti, A. Padovani, **M. Filosto**
Very late-onset Friedreich ataxia with laryngeal dystonia
Case Rep Neurol (2014) 6: 287-290
- 105) F. Rinaldi, A. Todeschini, S. Rota, E. Pari, A. Padovani, **M. Filosto**
A very slowly progressive neurogenic "man in the barrel" syndrome
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener (2015) 16: 425-426
- 106) M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, G.P. Comi, M. A. Donati, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, F.M. Santorelli, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, C. Bruno, L. Bello, E. Caldarazzo Ienco, E. Cardaioli, M. Catteruccia, P. Dapozzo, **M. Filosto**, C. Lamperti, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, D. Ronchi, D. Sauchelli, M. Scarpelli, M. Sciacco, M.L. Valentino, L. Vercelli, M. Zeviani, G. Siciliano
Redefining phenotypes associated with mitochondrial DNA single deletion
J Neurol (2015) 262 :1301-1309
- 107) O. Musumeci, G. La Marca, M. Spada, S. Mondello, C. Danesino, GP Comi, E. Pegoraro, G. Antonini, G. Marrosu, R. Liguori, L. Morandi, M. Moggio, R. Massa, S. Ravaglia, A. Di Muzio, **M. Filosto**, P. Tonin, G. Di Iorio, S. Servidei, G. Siciliano, C. Angelini, T. Mongini, A. Toscano; Italian GSD II group
LOPED study: looking for an early diagnosis in a late-onset Pompe disease high risk population
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2016) 87: 5-11
- 108) E. Pupillo, E. Bianchi, P. Messina, L. Chiveri, C. Lunetta, M. Corbo, **M. Filosto**, L. Lorusso, B. Marin, J. Mandrioli, N. Riva, F. Sasanell, L. Tremolizzo, E. Beghi, Eurals Consortium.
Extrapyramidal and cognitive signs in amyotrophic lateral sclerosis: population based cross-sectional study
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener (2015) 16: 324-330
- 109) JP. Halter, WMM. Schüpbach, H. Mandel, C. Casali, K. Orchard, M. Collin, D. Valcarcel, A. Rovelli, **M. Filosto**, MT. Dotti, G. Marotta, G. Pintos, P. Barba, A. Accarino, C. Ferra, I. Illa, Y. Beguin, JA. Bakker, JJ. Boelens, IF. de Co, K. Fay, CM. Sue, D. Nachbaur, H. Zoller, C. Sobreira, B. Pinto Simoes, SR. Hammans, D. Savage, R. Marti, PF. Chinnery, R. Elhasid, A. Gratwohl, M. Hirano
Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Brain (2015) 138: 2847-58
- 110) D. Cocito, A. Merola, A. Romagnolo, E. Peci, A. Toscano, A. Mazzeo, L. Gentile, M. Russo, R. Fazio, **M. Filosto**, G. Siciliano, E. Schirinzi, E. Nobile-Orazio, L. Lopiano
Subcutaneous immunoglobulin in CIDP and MMN: a different long-term clinical response?
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2016) 87: 791-793

- 111) **M. Filosto**, G. Lanzi, C. Nesti, V. Vielmi, E. Marchina, A. Galvagni, S. Giliani, F.M. Santorelli, A. Padovani
A novel mitochondrial tRNA^{Ala} gene variant causes chronic progressive external ophthalmoplegia in a patient with Huntington Disease
Mol Genet Metab Rep (2016) 6: 70-73
- 112) M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, G. Comi, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, P. Tonin, A. Toscano, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, **M. Filosto**, C. Lamperti, D. Diodato, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, M. Spinazzi, N. Ahmed, M. Sciacco, L. Vercelli, A. Ardisson, M. Zeviani, G. Siciliano
Mitochondrial neuropathies”: a survey from the large cohort of the Italian Network
Neuromusc Disord (2016) 26: 272-276
- 113) **M. Filosto**, M. Aureli, B. Castellotti, F. Rinaldi, D. Schiumarini, M. Valsecchi, S. Lualdi, R. Mazzotti, V. Pensato, S. Rota, C. Gellera, M. Filocamo, A. Padovani
ASAH1 variant causing a mild SMA phenotype with no myoclonic epilepsy: a clinical, biochemical and molecular study
Eur J Hum Genet (2016) 24: 1578-1583
- 114) M. Savarese, G. Di Fruscio, A. Torella, C. Fiorillo, F. Magri, M. Fanin, L. Ruggiero, G. Ricci, G. Astra, L. Passamano, A. Ruggieri, D. Ronchi, G. Tasca, A. D'Amico, S. Janssens, O. Farina, M. Mutarelli, V.S. Marwah, A. Garofalo, T. Giugliano, S. Sampaolo, F. Del Vecchio Blanco, G. Esposito, G. Piluso, P. D'Ambrosio, R. Petillo, O. Musumeci, C. Rodolico, S. Messina, A. Evilã, P. Hackman, **M. Filosto**, G. Di Iorio, G. Siciliano, M. Mora, L. Maggi, C. Minetti, S. Sacconi, L. Santoro, K. Claes, L. Vercelli, T. Mongini, E. Ricci, F. Gualandi, R. Tupler, J. De Bleecker, B. Udd, A. Toscano, M. Moggio, E. Pegoraro, E. Bertini, E. Mercuri, C. Angelini, F.M. Santorelli, L. Politano, C. Bruno, G. Comi, V. Nigro
The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: results from 504 patients
Neurology (2016) 87: 71-76
- 115) G. Ricci, L. Ruggiero, L. Vercelli, F. Sera, A. Nikolic, M. Govi, F. Mele, J. Daolio, C. Angelini, G. Antonini, A. Berardinelli, E. Bucci, M. Cao, M. D'Amico, G. D'Angelo, A. Di Muzio, **M. Filosto**, L. Maggi, M. Moggio, T. Mongini, L. Morandi, E. Pegoraro, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, L. Villa, G. Tomelleri, R. Tupler
A novel clinical tool to classify facioscapulohumeral muscular dystrophy phenotypes
J Neurol (2016) 263: 1204-1214
- 116) A. Pilotto, F. Rossi, F. Rinaldi, S. Compostella, M. Cosseddu, B. Borroni, **M. Filosto** [correspondent author], A. Padovani
Exploring olfactory function and its relation with behavioral and cognitive impairment in ALS patients: a cross-sectional study
Neurodegener Dis (2016) 16: 411-416
- 117) **M. Filosto**, F.M. Santorelli
Reply to: Double trouble progressive external ophthalmoplegia and Huntington's disease
Mol Genet Metab Rep (2016) 7: 93
- 118) W. van Rhee, A. Shatunov, A.M. Dekker, [...], **M. Filosto**, [...], A. Al-Chalabi, L.H. van den Berg, J.H. Veldink
Genome-wide association analyses identify new risk variants and the genetic architecture of amyotrophic lateral sclerosis
Nat Genet (2016) 48: 1043-1048

- 119) A. Todeschini, F. Gualandi, C. Trabanelli, A. Armaroli, A. Ravani, M. Fanin, S. Rota, L. Bello, A. Ferlini, E. Pegoraro, A. Padovani, **M. Filosto**
Becker muscular dystrophy due to an intronic splicing mutation inducing a dual dystrophin transcript
 Neuromusc Disord (2016) 26: 662-665
- 120) G. Biasiotto, S. Archetti, D. Di Lorenzo, F. Merola, G. Paiardi, B. Borroni, A. Alberici, A. Padovani, **M. Filosto**, C. Bonvicini, L. Caimi, I. Zanella
A PCR-based protocol to accurately size C9orf72 intermediate-length alleles
 Mol Cell Probes (2017) 32: 60-64
- 121) M. Scarpelli, A. Todeschini, I. Volonghi, A. Padovani, **M. Filosto**
Mitochondrial Diseases: advances and issues
 Appl Clin Genet (2017) 10: 21-26
- 122) M. Filareti, S. Luotti, L. Pasetto, M. Pignataro, K. Paoletta, P. Messina, E. Pupillo, **M. Filosto**, C. Lunetta, J. Mandrioli, G. Fuda, A. Calvo, A. Chiò, M. Corbo, C. Bendotti, E. Beghi, V. Bonetto
Decreased Levels of Foldase and Chaperone Proteins Are Associated with an Early-Onset Amyotrophic Lateral Sclerosis
 Front Mol Neurosci (2017) Apr 6;10:99. doi: 10.3389/fnmol.2017.00099. eCollection 2017
- 123) M. Ripolone, R. Violano, D. Ronchi, S. Mondello, A. Nascimbeni, I. Colombo, G. Fagiolari, A. Bordoni, F. Fortunato, V. Lucchini, S. Saredi, M. **Filosto**, O. Musumeci, P. Tonin, T. Mongini, S. Previtali, L. Morandi, C. Angelini, M. Mora, M. Sandri, M. Sciacco, A. Toscano, GP Comi, M. Moggio
Effects of short-to-long term enzyme replacement therapy (ERT) on skeletal muscle tissue in late Onset Pompe disease (LOPD)
 Neuropathol Appl Neurobiol. 2017 Jun 2. doi: 10.1111/nan.12414
- 124) P. Imbrici, C. Altamura, F. Gualandi, G. Felice Mangiatordi, M. Neri, G. De Maria, A. Ferlini, A. Padovani, MC D'Adamo, O. Nicolotti, M. Pessia, D. Conte, **M. Filosto**, JF Desaphy
A novel KCNA1 mutation in a patient with paroxysmal ataxia, myokymia, painful contractures and metabolic dysfunctions
 Mol Cell Neurosci (2017) 83: 6-12
- 125) D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, GP Comi, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, F.M. Santorelli, S. Servidei, P. Tonin, A. Ardisson, L. Bello, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, D. Diodato, **M. Filosto**, Lamperti, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, G. Primiano, D. Ronchi, Rubegni, S. Salvatore, M. Sciacco, ML Valentino, L. Vercelli, A. Toscano, M. Zeviani, G. Siciliano, M. Mancuso
Revisiting mitochondrial ocular myopathies: a study from the Italian Network
 J Neurol (2017) 264: 1777-1784
- 126) ED Bella, I. Tramacere, G. Antonini, G. Borghero, M. Capasso, C. Caponnetto, A. Chiò, M. Corbo, R. Eleopra, **M. Filosto**, F. Giannini, E. Granieri, V. Bella, C. Lunetta, J. Mandrioli, L. Mazzini, S. Messina, MR Monsurrò, G. Mora, N. Riva, R. Rizzi, G. Siciliano, V. Silani, I. Simone, G. Sorarù, P. Volanti, G. Lauria
Protein misfolding, amyotrophic lateral sclerosis and guanabenz: protocol for a phase II RCT with futility design (ProMISe trial)
 BMJ Open (2017) 7: e015434

- 127) L. Maggi, S. Ravaglia, A. Farinato, R. Brugnoli, C. Altamura, P. Imbrici, DC Camerino, A. Padovani, R. Mantegazza, P. Bernasconi, JF Desaphy, **M. Filosto**
Coexistence of CLCN1 and SCN4A mutations in one family suffering from myotonia
Neurogenetics (2017) 18 : 219-225
- 128) E. Pupillo, M. Poloni, E. Bianchi, G. Giussani, G. Logroscino, S. Zoccolella, A. Chiò, A. Calvo, M. Corbo, C. Lunetta, B. Marin, D. Mitchell, O. Hardiman, J. Rooney, Z. Stevic, M. Bandettini di Poggio, **M. Filosto**, MS Cotelli, M. Perini, N. Riva, L. Tremolizzo, E. Vitelli, D. Damiani, E. Beghi; EURALS Consortium
Trauma and amyotrophic lateral sclerosis: a european population-based case-control study from the EURALS consortium.
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener (2018) 19: 118-125
- 129) **M. Filosto**, A. Galvagni, G. Fagiolari, F. Caria, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, C. Baronchelli, M. Moggio, A. Padovani
Muscle biopsy displaying «double trouble» pathology: combined features of periodic paralysis and dermatomyositis
Clin Neuropathol (2018) 37: 196-198
- 130) P.E. Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G. Marfia, A. Cortese, B. Fierro, S. Jann, E. Beghi, A.M. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, G. Liberatore, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, G. Mataluni, L. Piccolo, G. Cosentino, M. Sabatelli, E. Nobile-Orazio for the Italian CIDP Database Study Group.
Atypical CIDP: diagnostic criteria, progression, and treatment response. Data from the Italian CIDP Database
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2019) 90: 125-132
- 131) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, A. Galvagni, I. Volonghi, M. Scarpelli, A. Padovani
Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE- MTDPS1)
J Clin Med (2018) 7. pii: E389
- 132) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, I. Palmieri, N. Necchini, M. Valente, I. Zanella, G. Biasiotto, D. Di Lorenzo, C. Cereda, A. Padovani
A novel mutation in the stalk domain of KIF5A causes a slowly progressive atypical motor syndrome
J. Clin Med (2018) 8. pii: E1
- 133) M. Paoletti, A. Pichiecchio, S. Cotti Piccinelli, G. Tasca, A. Lucia Berardinelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Advances in quantitative imaging of genetic and acquired myopathies: clinical applications and perspectives
Front Neurol (2019) Feb 11;10:78
- 134) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, A. Pichiecchio, O. Musumeci, A. Galvagni, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, R. Vitale, A. Padovani, A. Toscano
Late and severe myopathy in a patient with Glycogenosis VII worsened by cyclosporine and amiodarone
Front Neurol (2019) Feb 7;10:77

- 135) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, C. Lamperti, T. Mongini, S. Servidei, O. Musumeci, P. Tonin, F.M. Santorelli, C. Simoncini, G. Primiano, L. Vercelli, A. Rubegni, A. Galvagni, M. Moggio, G.P. Comi, V. Carelli, A. Toscano, A. Padovani, G. Siciliano, M. Mancuso
Muscle pain in mitochondrial diseases: a picture from the Italian network
J Neurol (2019) 266: 953-959
- 136) M. Fredi, I. Cavazzana, G. Biasiotto, **M. Filosto**, A. Padovani, E. Monti, A. Tincani, F. Franceschini, I. Zanella
C9orf72 intermediate alleles in patients with amyotrophic lateral sclerosis, systemic lupus erythematosus and rheumatoid arthritis
Neuromol Med (2019) 21: 150-159
- 137) O. Musumeci, E. Barca, C. Lamperti, S. Servidei, G.P. Comi, M. Moggio, T. Mongini, G. Siciliano, **M. Filosto**, E. Pegoraro, G. Primiano, D. Ronchi, L. Vercelli, D. Orsucci, L. Bello, M. Zeviani, M. Mancuso, A. Toscano
Lipomatosis incidence and characteristics in an Italian cohort of mitochondrial patients
Front Neurol (2019) Feb 27;10:160
- 138) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, S. Ravaglia, S. Servidei, M. Moggio, O. Musumeci, MA Donati, E. Pegoraro, A. Di Muzio, L. Maggi, P. Tonin, G. Marrosu, C. Sancricca, A. Lerario, M. Sacchini, C. Semplicini, V. Bozzoni, R. Telese, S. Bonanno, R. Piras, M.A. Maioli, G. Ricci, L. Vercelli, A. Galvagni, S. Gallo Cassarino, F. Caria, T. Mongini, G. Siciliano, A. Padovani, A. Toscano
Assessing the role of anti rh-GAA in modulating response to ERT in a late-onset Pompe disease cohort from Italian GSDII study group
Adv Ther (2019) 36 1177-1189
- 139) M. Levene, M. Bain, N. Moran, N. Nirmalananthan, J. Poulton, M. Scarpelli, **M. Filosto**, H. Mandel, A. MacKinnon, L. Fairbanks, D. Pacitti, B. Bax
Safety and efficacy of erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
J Clin Med (2019) pii: E457
- 140) S. Cotti Piccinelli, MT Bassi, A. Citterio, F. Manganelli, S. Tozza, FM Santorelli, S. Gallo Cassarino, F. Caria, E. Baldelli, A. Galvagni, L. Santoro, A. Padovani, **M. Filosto**
A novel CAPN1 mutation causes a pure hereditary spastic paraplegia in an Italian family
Front Neurol (2019) 10: 580
- 141) MG Hanna, UA Badrising, O. Benveniste, TE Lloyd, M. Needham, H. Chinoy, M. Aoki, P M Machado, C. Liang, KA Reardon, M. de Visser, DP Ascherman, RJ Barohn, MM Dimachkie, JAL Miller, JT Kissel, NC Joyce, P. Van den Bergh, J. Baets, JL De Bleecker, C. Karam, WS David, M. Mirabella, SP. Nations, HH Jung, E. Pegoraro, L. Maggi, C. Rodolico, **M. Filosto**, AI Shaibani, K. Sivakumar, NA Goyal, M. Mori-Yoshimura, S. Yamashita, N. Suzuki, M. Katsuno, K. Murata, H. Nodera, I. Nishino, C. DeMuro Romano, VSL Williams, J. Vissing, LZ Auberson, M. Wu, A. de Vera, DA Papanicolaou, AA Amato for the RESILIENT Study Group
RESILIENT study: a phase IIb/III, randomised, double-blind, placebo-controlled study of bimagrumab in inclusion body myositis
Lancet Neurol. (2019) 18: 834-844
- 142) A. Benussi, A. Alberici, MS Cotelli, V. Dell'Era, V. Cantoni, E. Bonetta, R. Manenti, **M. Filosto**, R. Morini, A. Datta, C. Thomas, S. Vucic, A. Padovani, B. Borroni
Cortico-spinal tDCS in ALS: a randomized, double-blind, sham-controlled trial
Brain Stimul (2019) 12: 1332-1334

- 143) M. Gobbo, S. Lazzarini, L. Vacchi, P. Gaffurini, L. Bissolotti, A. Padovani, **M. Filosto**
Exercise combined with electrotherapy enhances motor function in an adolescent with spinal muscular atrophy type III: a case report
 Case Rep Neurol Med (2019) article ID 4839793
- 144) F. Caria, M. Cescon, F. Gualandi, A. Pichiecchio, R. Rossi, P. Rimessi, S. Cotti Piccinelli, S. Gallo Cassarino, I. Gregorio, A. Galvagni, A. Ferlini, A. Padovani, P. Bonaldo, **M. Filosto**
Autosomal recessive Bethlem myopathy: a clinical, genetic and functional study
 Neuromuscul Disord (2019) 29: 657-663
- 145) BE Bax, M. Levene, MD Bain, LD Fairbanks, **M. Filosto**, S. Kalkan Uçar, T. Klopstock, C. Kornblum, H. Mandel, S. Rahman, A. Roubertie, M. Scarpelli, PM Sedgwick, M. Baru, M. Selloso-Moura, J. Price, P. Horn, N. Nirmalanathan
Erythrocyte Encapsulated Thymidine Phosphorylase for the treatment of patients with Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy: study protocol for a multi-centre, multiple dose, open label trial
 J Clin Med (2019) pii: E1096
- 146) S. Cotti Piccinelli, G. Carella, M. Frassi, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, M. Marini, A. Tincani, A. Padovani, **M. Filosto**
Human leukocyte antigens class II in CIDP spectrum neuropathies
 J Neurol Sci (2019) 15; 407:116533
- 147) G. Biasiotto, **M. Filosto**, I. Zanella
Editorial: Iron and Neurodegeneration
 Front Neurosci (2019) 13:1382
- 148) PE Doneddu, E. Bianchi, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, **M. Filosto**, A. Mazzeo, G. Cosentino, A. Cortese, S. Jann, AM Clerici, G. Antonini, G. Siciliano, M. Luigetti, GA Marfia, C. Briani, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, M. Carpo, L. Benedetti, E. Beghi, G. Liberatore, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, L. Piccolo, EP Verrengia, L. Leonardi, E. Schirinzi, G. Mataluni, M. Ruiz, P. Dacci, E. Nobile-Orazio on behalf of the Italian CIDP Database Study Group
Risk factors for CIDP: antecedent events, lifestyle and dietary habits. Data from the Italian CIDP database
 Eur J Neurol (2020) 27:136-143
- 149) C. Ticci, F. Sicca, A. Ardisson, E. Bertini, V. Carelli, D. Diodato, L. Di Vito, **M. Filosto**, C. La Morgia, C. Lamperti, D. Martinelli, I. Moroni, O. Musumeci, D. Orsucci, E. Pancheri, L. Peverelli, G. Primiano, A. Rubegni, S. Servidei, G. Siciliano, C. Simoncini, P. Tonin, A. Toscano, M. Mancuso, FM Santorelli
Mitochondrial epilepsy: a cross-sectional nation-wide Italian survey
 Neurogenetics (2020) 21: 87-96
- 150) M. Mancuso, **M. Filosto**, C. Lamperti, O. Musumeci, FM Santorelli, S. Servidei, EM Valente, M. Zeviani, GL Mancardi, G. Tedeschi, A. Federico.
Awareness of rare and genetic neurological diseases among italian neurologist. A national survey.
 Neurol Sci (2020) 41: 1567-1570

151) A. Dardis, S. Zampieri, C. Gellera, R. Carrozzo, S. Cattarossi, P. Peruzzo, R. Dariol, A. Sechi, F. Deodato, C. Caccia, D. Verrigni, S. Gasperini, A. Fiumara, S. Fecarotta, M. Carecchio, **M. Filosto**, L. Santoro, B. Borroni, A. Bordugo, F. Brancati, C. Russo, M. Di Rocco, A. Toscano, M. Scarpa, B. Bembi

Molecular genetics of Niemann Pick type C disease in Italy: an update on 105 patients and description of 18 NPC1 novel variants

J Clin Med (2020) 9: 679

152) M. Neri, R. Rossi, C. Trabanelli, A. Mauro, R. Selvatici, M.S. Falzarano, N. Spedicato, A. Margutti, P. Rimessi, F. Fortunato, M. Fabris, F. Gualandi, G.P. Comi, S. Tedeschi, M. Seia, C. Fiorillo, M. Traverso, C. Bruno, E. Giardina, M.R. Piemontese, G. Merla, M. Cau, M. Marica, C. Scuderi, E. Borgione, A. Tessa, G. Astrea, F.M. Santorelli, L. Merlini, M. Mora, P. Bernasconi, S. Gibertini, V. Sansone, T. Mongini, A. Berardinelli, A. Pini, R. Liguori, **M. Filosto**, S. Messina, G. Vita, A. Toscano, G. Vita, M. Pane, S. Servidei, E. Pegoraro, L. Travaglini, E. Bertini, A. D'Amico, M. Ergoli, L. Politano, V. Nigro, E. Mercuri, A. Ferlini

The genetic landscape of dystrophin mutations in Italy: A nationwide study

Front Genet (2020) 11:131

153) GL Vita, C. Stancanelli, S. La Foresta, C. Faraone, M. Sframeli, A. Ferrero, C. Fattore, R. Galbo, M. Ferraro, G. Ricci, S. Cotti Piccinelli, S. Pizzighello, **M. Filosto**, A. Martinuzzi, L. Padua, G. Trimarchi, G. Siciliano, T. Mongini, ME Lombardo, A. Berardinelli, G. Vita

Psychosocial impact of sport activity in neuromuscular disorders

Neurol Sci (2020) 41: 2561-2567

154) A. Nikolic, TI Jones, M. Govi, F. Mele, L. Maranda, F. Sera, G. Ricci, L. Ruggiero, L. Vercelli, S. Portaro, L. Villa, C. Fiorillo, L. Maggi, L. Santoro, G. Antonini, **M. Filosto**, M. Moggio, C. Angelini, E. Pegoraro, A. Berardinelli, MA Maioli, G. D'Angelo, A. Di Muzio, G. Siciliano, G. Tomelleri, M. D'Esposito, F. Della Ragione, A. Brancaccio, R. Piras, C. Rodolico, T. Mongini, F. Magdinier, V. Salsi, PL Jones., R. Tupler

Interpretation of the epigenetic signature of facioscapulohumeral muscular dystrophy in light of genotype-phenotype studies.

Int J Mol Sci (2020) 21: 2635

155) G. Liberatore, F. Manganelli, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, G. Antonini, G. Cosentino, S. Jann, A. Mazzeo, A. Cortese, G. Marfia, A. Clerici, G. Siciliano, M. Carpo, M. Sabatelli, G. Lauria, T. Rosso, E. Nobile Orazio on the behalf of the Italian CIDP Database Study Group

Relevance of diagnostic investigations in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: data from the italian CIDP database

J Peripher Nerv Syst. In Press

156) L. Ruggiero, F. Mele, F. Manganelli, D. Bruzzese, G. Ricci, L. Vercelli, M. Govi, A. Vallarola, S. Tripodi, L. Villa, A. Di Muzio, M. Scarlato, E. Bucci, G. Antonini, L. Maggi, C. Rodolico, G. Tomelleri, **M. Filosto**, S. Previtali, C. Angelini, A. Berardinelli, E. Pegoraro, M.o Moggio, T. Mongini, G. Siciliano, L. Santoro, R. Tupler

Phenotypic Variability Among Patients With D4Z4 Reduced Allele Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy

JAMA Network Open 2020;3(5):e204040

- 157) A. Benussi, A. Pilotto, E. Premi, I. Libri, M. Giunta, C. Agosti, A. Alberici, E. Baldelli, M. Benini, S. Bonacina, L. Brambilla, S. Caratozzolo, M. Cortinovis, A. Costa, S. Cotti Piccinelli, E. Cottini, V. Cristillo, I. Delrio, **M. Filosto**, M. Gamba, S. Gazzina, N. Gilberti, S. Gipponi, A. Imarisio, P. Invernizzi, U. Leggio, M. Leonardi, P. Liberini, M. Locatelli, S. Masciocchi, L. Poli, R. Rao, B. Risi, L. Rozzini, A. Scalvini, F. Schiano di Cola, R. Spezi, V. Vergani, I. Volonghi, N. Zoppi, B. Borroni, M. Magoni, A. Pezzini, A. Padovani
Clinical characteristics and outcomes of inpatients with neurological disease and COVID-19
Neurology (2020) 95: e910-e920
- 158) L. Maggi, R. Brugnoli, E. Canioni, P. Tonin, V. Saletti, P. Sola, S. Cotti Piccinelli, L. Colleoni, P. Ferrigno, A. Pini, R. Masson, F. Manganelli, D. Lietti, L. Vercelli, G. Ricci, C. Bruno, G. Tasca, A. Pizzuti, A. Padovani, C. Fusco, E. Pegoraro, L. Ruggiero, S. Ravaglia, G. Siciliano, L. Morandi, R. Dubbioso, T. Mongini, **M. Filosto**, I. Tramacere, R. Mantegazza, P. Bernasconi
Clinical and molecular spectrum of myotonia and periodic paralyses associated with mutations in SCN4A in a large cohort of Italian patients
Front Neurol (2020) Jul 29;11:646
- 159) S. Mariotto, S. Carta, S. Bozzetti, C. Zivelonghi, D. Alberti, S. Zanzoni, **M. Filosto**, S. Fusina, S. Monaco, F. Castellani, A. Mantovani, T. Cavallaro, C. Briani, S. Ferrari
Sural nerve biopsy: current role and comparison with serum neurofilament light chain levels
J Neurol (2020) 267: 2881-2887
- 160) G. Liberatore, C. Giannotta, B. Punnen Sajeev, E. Morengi, F. Terenghi, F. Gallia, P.E. Doneddu, F. Manganelli, D. Cocito, **M. Filosto**, G. Antonini, G. Cosentino, G.A. Marfia, A.M. Clerici, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, E. Nobile-Orazio
Sensitivity and specificity of a commercial ELISA test for anti-MAG antibodies in patients with neuropathy
J Neuroimmunol (2020) 345: 57728
- 161) PE Doneddu, E. Bianchi, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, M. Filosto, E. Beghi, A. Mazzeo, G. Cosentino, A. Cortese, S. Jann, AM Clerici, G. Antonini, G. Siciliano, GA Marfia, C. Briani, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, M. Carpo, L. Benedetti, A. Schenone, G. Liberatore, E. Peci, E. Spina, S. Tronci, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, L. Gentile, L. Piccolo, L. Leonardi, G. Mataluni, M. Ruiz, M. Sabatelli, L. Santoro, E. Nobile-Orazio; Italian CIDP Database Study Group
Impact of environmental factors and physical activity on disability and quality of life in CIDP
J Neurol (2020) 267: 2683-2691
- 162) MM Fontanella, L. Zanin, R. Bergomi, M. Fazio, CM Zattra, E. Agosti, G. Saraceno, S. Schembari, L. De Maria, L. Quartini, U. Leggio, **M. Filosto**, R. Gasparotti, D. Locatelli
Snake-Eye Myelopathy and Surgical Prognosis: Case Series and Systematic Literature Review
J. Clin. Med (2020) 9: 2197
- 163) R. D'Angelo, E. Boschetti, G. Amore, R. Costa, A. Pugliese, L. Caporali, LL Gramegna, V. Papa, L. Vizioli, M. Capristo, M. Contin, S. Mohamed, G. Cenacchi, R. Lodi, MC Morelli, L. Fasano, L. Pisani, M. Cescon, C. Tonon, AD Pinna, MT Dotti, F. Sicurelli, M. Scarpelli, **M. Filosto**, C. Casali, L. Pironi, V. Carelli, R. De Giorgio, R. Rinaldi
Liver transplantation in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): clinical long-term follow-up and pathogenic implications
J Neurol (2020) 267: 3702-3710

- 164) V. Montano, F. Gruosso, V. Carelli, G. Comi, **M. Filosto**, C. Lamperti, TE Mongini, O. Musumeci, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, A. Modenese, GA Primiano, ML Valentino, S. Bortolani, S. Marchet, M. Meneri, G. Tavilla, G. Siciliano, M. Mancuso
Primary mitochondrial myopathy: clinical features and outcome measures in 118 cases from Italy
Neurol Genet (2020) 6: e519
- 165) PE Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, E. Bianchi, S. Jann, A. Mazzeo, G. Antonini, G. Cosentino, GA Marfia, A. Cortese, AM Clerici, M. Carpo, A. Schenone, G. Siciliano, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, E. Beghi, G. Liberatore, L. Santoro, E. Spina, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, EP Verrengia, L. Gentile, L. Leonardi, G. Mataluni, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio, on the behalf of the Italian CIDP Database Study Group
Frequency of diabetes and other comorbidities in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy and their impact on clinical presentation and response to therapy
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2020) 91:1092-1099
- 166) L. Maggi, L. Bello, S. Bonanno, A. Govoni, C. Caponnetto, L. Passamano, M. Grandis, F. Trojsi, F. Cerri, M. Ferraro, V. Bozzoni, L. Caumo, R. Piras, R. Tanel, E. Saccani, M. Meneri, V. Vacchiano, G. Ricci, G. Sorarù, E. D'Errico, I. Tramacere, S. Bortolani, G. Pavesi, R. Zanin, M. Silvestrini, L. Politano, A. Schenone, SC Previtali, A. Berardinelli, M. Turri, L. Verriello, M. Coccia, R. Mantegazza, R. Liguori, **M. Filosto**, G. Marrosu, G. Siciliano, IL Simone, T. Mongini, GP Comi, E. Pegoraro
Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2020) 91: 1166-1174
- 167) E. Mauri, E. Abati, O. Musumeci, C. Rodolico, MG D'Angelo, M. Mirabella, M. Lucchini, L. Bello, E. Pegoraro, L. Maggi, L. Manneschi, C. Gemelli, M. Grandis, A. Zuppa, S. Massucco, L. Benedetti, C. Caponnetto, A. Schenone, A. Prella, SC Previtali, M. Scarlato, A. D'Amico, E. Bertini, EM Pennisi, L. De Giglio, M. Pane, E. Mercuri, T. Mongini, F. Ricci, A. Berardinelli, G. Astrea, S. Lenzi, R. Battini, G. Ricci, F. Torri, G. Siciliano, FM Santorelli, A. Ariatti, **M. Filosto**, L. Passamano, L. Politano, M. Scutifero, P. Tonin, B. Fossati, C. Panicucci, C. Bruno, S. Ravaglia, M. Monforte, G. Tasca, E. Ricci, A. Petrucci, L. Santoro, L. Ruggiero, A. Barp, E. Albamonte, V. Sansone, D. Gagliardi, G. Costamagna, A. Govoni, F. Magri, R. Brusa, D. Velardo, M. Meneri, M. Sciacco, S. Corti, N. Bresolin, I. Moroni, S. Messina, A. Di Muzio, V. Nigro, R. Liguori, G. Antonini, A. Toscano, C. Minetti, GP Comi, Italian Association of Myology
Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase
Acta Myol (2020) 39: 57-66
- 168) G. Ricci, F. Mele, M. Govi, L. Ruggiero, F. Sera, L. Vercelli, C. Bettio, L. Santoro, T. Mongini, L. Villa, M. Moggio, **M. Filosto**, M. Scarlato, SC Previtali, SM Tripodi, E. Pegoraro, R. Telese, A. Di Muzio, C. Rodolico, E. Bucci, G. Antonini, MG D'Angelo, A. Berardinelli, L. Maggi, R. Piras, MA Maioli, G. Siciliano, G. Tomelleri, C. Angelini, R. Tupler.
Large genotype-phenotype study in carriers of D4Z4 borderline alleles provides guidance for facioscapulohumeral muscular dystrophy diagnosis.
Sci Rep (2020) 10: 21648
- 169) L. Vercelli, F. Mele, L. Ruggiero, F. Sera, S. Tripodi, G. Ricci, A. Vallarola, L. Villa, M. Govi, L. Maranda, A. Di Muzio, M. Scarlato, E. Bucci, L. Maggi, C. Rodolico, M. Moggio, **M. Filosto**, G. Antonini, S. Previtali, C. Angelini, A. Berardinelli, E. Pegoraro, G. Siciliano, G. Tomelleri, L. Santoro, T. Mongini, R. Tupler
A 5-year clinical follow-up study from the Italian National Registry for FSHD
J Neurol (2021) 268: 356-366

170) M. Hirano, V. Carelli, R. De Giorgio, L. Pironi, A. Accarino, G. Cenacchi, R. D'Alessandro, **M. Filosto**, R. Marti, F. Nonino, AD Pinna, E. Baldin, B. Bax, A. Bolletta, R. Bolletta, E. Boschetti, M. Cescon, R. D'Angelo, MT Dotti, C. Giordano, LL Gramegna, M. Levene, R. Lodi, H. Mandel, MC Morelli, O. Musumeci, A. Pugliese, M. Scarpelli, A. Siniscalchi, A. Spinazzola, G. Tal, J. Torres-Torronteras, L. Vignatelli, I. Zaidman, H. Zoller, R. Rinaldi, M. Zeviani

Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE): position paper on diagnosis, prognosis and treatment by the MNGIE International Network
J Inherit Metab Dis (2021) 44: 376-387

171) A. Pilotto, A. Benussi, I. Libri, S. Masciocchi, L. Poli, E. Premi, A. Alberici, E. Baldelli, S. Bonacina, L. Brambilla, M. Benini, S. Caratozzolo, M. Cortinovis, A. Costa, S. Cotti Piccinelli, E. Cottini, V. Cristillo, I. Delrio, **M. Filosto**, M. Gamba, S. Gazzina, N. Gilberti, S. Gipponi, M. Giunta, A. Imarisio, P. Liberini, M. Locatelli, F. Schiano di Cola, R. Rao, B. Risi, L. Rozzini, A. Scalvini, V. Vergani, I. Volonghi, N. Zoppi, B. Borroni, M. Magoni, M. Leonardi, G. Zanusso, S. Ferrari, S. Mariotto, A. Pezzini, R. Gasparotti, C. Paolillo, A. Padovani

COVID-19 impact on consecutive neurological patients admitted to the emergency department
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2021) 92: 218-220

172) G. Liberatore, F. Manganelli, P. Doneddu, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G. Antonini, G. Cosentino, S. Jann, A. Cortese, GA Marfia, AM Clerici, G. Siciliano, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Schenone, L. Leonardi, A. Toscano, G. Mataluni, E. Spina, L. Gentile, E. Nobile-Orazio.

Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy: can a diagnosis be made in patients not fulfilling electrodiagnostic criteria?
Eur J Neurol (2021) 28: 620-629

173) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, S. Gazzina, C. Foresti, B. Frigeni, MC Servalli, M. Sessa, G. Cosentino, E. Marchioni, S. Ravaglia, C. Briani, F. Castellani, G. Zara, F. Bianchi, U. Del Carro, R. Fazio, M. Filippi, E. Magni, G. Natalini, F. Palmerini, AM Perotti, A. Bellomo, M. Osio, G. Scopelliti, M. Carpo, A. Rasera, G. Squintani, PE Doneddu, V. Bertasi, MS Cotelli, L. Bertolasi, GM Fabrizi, S. Ferrari, F. Ranieri, F. Caprioli, E. Grappa, L. Broglio, G. De Maria, U. Leggio, L. Poli, F. Rasulo, N. Latronico, E. Nobile-Orazio, A. Padovani, A. Uncini

Guillain-Barré Syndrome and COVID-19: an observational multicenter study from two Italian hotspot regions
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2021) 92: 751-756

174) AA Amato, MG Hanna, PM Machado, UA Badrising, H. Chinoy, O. Benveniste, A. Krishna Karanam, M. Wu, LB Tankó, AA Schubert-Tennigkeit, DA Papanicolaou, TE Lloyd, M. Needham, C. Liang, KA Reardon, M. de Visser, DP Ascherman, RJ Barohn, MM Dimachkie, JAL Miller, JT Kissel, B. Oskarsson, NC Joyce, P. Van den Bergh, J. Baets, JL De Bleecker, C. Karam, WS David, M. Mirabella, SP Nations, HH Jung, E. Pegoraro, L. Maggi, C. Rodolico, **M. Filosto**, AI Shaibani, K. Sivakumar, NA Goyal, M. Mori-Yoshimura, S. Yamashita, N. Suzuki, M. Aoki, M. Katsuno, H. Morihata, K. Murata, H. Nodera, I. Nishino, CD Romano, VSL Williams, J. Vissing, L. Zhang Auberson

Efficacy and Safety of Bimagrumab in Sporadic Inclusion Body Myositis: Long-Term Extension of RESILIENT
Neurology (2021) 96: e1595-e1607

175) R. Brugnani, L. Maggi, E. Canioni, F. Verde, A. Gallone, A. Ariatti, **M. Filosto**, C. Petrelli, FO Logullo, L. Ruggiero, P. Tonin, P. Riguzzi, E. Pegoraro, F. Torri, G. Ricci, G. Siciliano, V. Silani, C. Mariotti, I. Moroni, R. Mantegazza, P. Bernasconi

Next generation sequencing application to investigate skeletal muscle channelopathies in a large cohort of Italian patients
Neuromusc Disord (2021) 31 :336-347

- 176) A. Uncini, C. Foresti, B. Frigeni, B. Storti, MC Servalli, S. Gazzina, G. Cosentino, F. Bianchi, U. Del Carro, E. Alfonsi, S. Cotti Piccinelli, G. De Maria, A. Padovani, **M. Filosto**, L. Ippoliti *Electrophysiological features of acute inflammatory demyelinating polyneuropathy associated with SARS-CoV-2 infection*
Neurophysiol Clin (2021) 51:183-191
- 177) E. Dalla Bella, E. Bersano, G. Antonini, G. Borghero, M. Capasso, C. Caponnetto, A. Chiò, M. Corbo, **M. Filosto**, F. Giannini, R. Spataro, C. Lunetta, J. Mandrioli, S. Messina, MR Monsurò, G. Mora, N. Riva, R. Rizzi, G. Siciliano, V. Silani, I. Simone, G. Sorarù, V. Tugnoli, L. Verriello, P. Volanti, R. Furlan, JM Nolan, E. Abgueguen, I. Tramacere, G. Lauria *The Unfolded Protein Response in Amyotrophic Later Sclerosis: Results of a Phase 2 Trial*
Brain (2021) 144: 2635-2647
- 178) C. Ticci, D. Orsucci, A. Ardisson, L. Bello, E. Bertini, I. Bonato, C. Bruno, V. Carelli, D. Diodato, S. Doccini, MA Donati, C. Dosi, **M. Filosto**, C. Fiorillo, C. La Morgia, C. Lamperti, S. Marchet, D. Martinelli, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, V. Montano, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pancheri, E. Pegoraro, G. Primiano, E. Procopio, A. Rubegni, R. Scalise, M. Sciacco, S. Servi-dei, G. Siciliano, C. Simoncini, F. Tubili, D. Tolomeo, P. Tonin, A. Toscano, M. Mancuso, R. Battini, FM Santorelli. *Movement disorders in children with a mitochondrial disease: a cross-sectional survey from the Nationwide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases*
J Clin Med (2021); 10: 2063
- 179) ME Lombardo, E. Carraro, C. Sancricca, M. Armando, M. Catteruccia, E. Mazzone, G. Ricci, F. Salamino, FM Santorelli, **M. Filosto** on behalf of UILDM (Italian Muscular Dystrophy Association) and Italian Consensus Conference Group on motor rehabilitation in muscular dystrophies *Management of motor rehabilitation in individuals with muscular dystrophies. 1st Consensus Conference report from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association Rome, January 25-26, 2019*
Acta Myol (2021) 2: 72-87
- 180) M. Lucchini, L. Maggi, E. Pegoraro, **M. Filosto**, C. Rodolico, G. Antonini, M. Garibaldi, ML Valentino, G. Siciliano, G. Tasca, V. De Arcangelis, C. De Fino, M. Mirabella *Anti-CN1A antibodies are associated with dysphagia in sporadic inclusion body myositis*
Cells (2021) 10: 1146
- 181) E. Spina, PE Doneddu, G. Liberatore, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, G. Antonini, G. Cosentino, S. Jann, A. Mazzeo, A. Cortese, GA Marfia, AM Clerici, G. Siciliano, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Schenone, L. Leonardi, L. Gentile, L. Piccolo, G. Mataluni, L. Santoro, E. Nobile-Orazio, F. Manganelli *The neurophysiological lesson from the italian CIDP database*
Neurol Sci. In Press
- 182) E. Spina, PE Doneddu, G. Liberatore, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, G. Antonini, G. Cosentino, S. Jann, A. Mazzeo, A. Cortese, GA Marfia, AM Clerici, G. Siciliano, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Schenone, L. Leonardi, L. Gentile, L. Piccolo, G. Mataluni, L. Santoro, E. Nobile-Orazio, F. Manganelli on the behalf of the Italian CIDP Database Study Group. *Prolonged distal motor latency of median nerve does not improve diagnostic accuracy for CIDP*
J Neurol. In Press

- 183) I. Zanella, E. Zacchi, S. Piva, **M. Filosto**, G. Beligni, D. Alaverdian, S. Amitrano, F. Fava, M. Baldassarri, E. Frullanti, I. Meloni, A. Renieri, GEN-COVID Multicenter Study, GEVACOBA Study Group, F. Castelli, Eugenia Quiros-Roldan
C9orf72 Intermediate repeats confer genetic risk for severe COVID-19 pneumonia independently of age
Int J Mol Sci (2021) 22; 6991
- 184) V. Montano, D. Orsucci, V. Carelli, C. La Morgia, C. Lamperti, O. Musumeci, A. Toscano, G. Primiano, FM Santorelli, C. Ticci, **M. Filosto**, A. Rubegni, T. Mongini, P. Tonin, S. Servidei, R. Ceravolo, G. Siciliano, M. Mancuso
Adult-onset mitochondrial movement disorders: a National picture from the Italian Network
J Neurol. In press
- 185) R. Brugnoli, E. Canioni, **M. Filosto**, A. Pini, P. Tonin, T. Rossi, C. Canavese, M. Eoli, G. Siciliano, G. Lauria, R. Mantegazza, L. Maggi
Mutations associated with hypokalemic periodic paralysis: from hotspot regions to complete analysis of CACNA1S and SCN4A genes
Neurogenetics. In press
- 186) S. Ravaglia, A. Malovini, S. Cirio, C. Danesino, P. de Filippi, M. Moggio, T. Mongini, L. Maggi, S. Servidei, A. Vianello, A. Toscano, P. Tonin, MA Maioli, R. Parini, **M. Filosto**, G. Crescimanno, S. Arceri, M. Piran, A. Carlucci
Polymorphism in exercise genes and respiratory function in Late Onset Pompe Disease (LOPD)
J Appl Physiol. In Press
- 187) W. van Rhee, RAA van der Spek, MK Bakker, JJFA van Vugt, PJ Hop, RAJ Zwamborn, N. de Klein, HJ Westra, OB Bakker, P. Deelen, G. Shireby, E. Hannon, M. Moisse, D. Baird, R. Restuadi, E. Dolzhenko, AM Dekker, K. Gawor, HJ Westeneng, GHP Tazelaar, KR van Eijk, M. Kooyman, RP Byrne, M. Doherty, M. Heverin, A. Al Khleifat, A. Iacoangeli, A. Shatunov, N. Ticozzi, J. Cooper-Knock, BN Smith, M. Gromicho, S. Chandran, S. Pal, KE Morrison, PJ Shaw, J. Hardy, RW Orrell, M. Sendtner, T. Meyer, N. Başak, AJ van der Kooij, A. Ratti, I. Fogh, C. Gellera, G. Lauria Pinter, S. Corti, C. Cereda, D. Sproviero, S. D'Alfonso, G. Sorarù, G. Siciliano, **M. Filosto**, [...], P. Van Damme, LH van den Berg, JH Veldink
Common and rare variant association analyses in Amyotrophic Lateral Sclerosis identify 15 risk loci with distinct genetic architectures and neuron-specific biology
Nat Genet. In Press
- 188) J. Diaz-Manera, A. Pichiecchio, F. Santini, **M. Filosto**
Editorial: Imaging of Neuromuscular Diseases
Front Neurol 12: 814579. doi: 10.3389/fneur.2021.814579
- 189) L. Diamanti, P. Borrelli, R. Dubbioso, M. Capasso, C. Morelli, C. Lunetta, A. Petrucci, G. Mora, P. Volanti, M. Inghilleri, L. Tremolizzo, J. Mandrioli, L. Mazzini, M. Vedovello, G. Siciliano, **M. Filosto**, S. Matà, C. Montomoli
Validation of the DYALS (DYsphagia in Amyotrophic Lateral Sclerosis) questionnaire for the evaluation of dysphagia in ALS patients
Neurol Sci. In Press

190) G. Liberatore, A. De Lorenzo, C. Giannotta, F. Manganelli, **M. Filosto**, G. Cosentino, D. Cocito, C. Briani, A. Cortese, R. Fazio, G. Lauria, AM Clerici, T. Rosso, GA Marfia, G. Antonini, G. Cavaletti, M. Carpo, PE Doneddu, E. Spina, S. Cotti Piccinelli, E. Peci, L. Querol, E. Nobile Orazio

Frequency and clinical correlates of Anti-Nerve Antibodies in a large population of CIDP patients included in the Italian Database

Neurol Sci. In Press

191) T. Kliest, RPA van Eijk, A. Al-Chalabi, A. Albanese, P. Andersen, M. del Mar Amador, G. Bråthen, V. Danel, L. Brylev, W. Camu, M. de Carvalho, C. Cereda, H. Cetin, D. Chaverri, A. Chiò, P. Corcia, P. Couratier, F. De Marchi, C. Desnuelle, M. van Es, J. Esteban-Pérez, **M. Filosto**, A. García-Redondo, J. Grosskreutz, CO Hanemann, T. Holmøy, H. Høyer, C. Ingre, B. Koritnik, M. Kuzma-Kozakiewicz, T. Lambert, PN Leigh, C. Lunetta, J. Mandrioli, CJ McDermott, T. Meyer, J. Mora, S. Petri, M. Povedano, E. Reviers, N. Riva, KCB Roes, M. Angel Rubio, F. Salachas, S. Sarafov, G. Soraru, Z. Stevic, K. Svenstrup, A. Møller, M. Turner, P. Van Damme, LAG Van Leeuwen, L. Varona, JF Vázquez-Costa, M. Weber, O. Hardiman, LH Van den Berg

Clinical trials in paediatric ALS: a TRICALS feasibility study

Amyotr Lateral Scler Frontotem Degener. In Press

Publicazioni in extenso (Consorti e Gruppi di Studio; citati in PubMed) (16)

1) E. Pupillo, P. Messina, G. Logroscino, S. Zoccolella, A. Chiò, A. Calvo, M. Corbo, C. Lunetta, A. Micheli, A. Millul, E. Vitelli, E. Beghi; EURALS Consortium [**M. Filosto**]

Trauma and amyotrophic lateral sclerosis: a case-control study from a population-based registry
Eur J Neurol (2012) 19: 1509-1517

2) M. Mancuso, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, GP Comi, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, G. Uziel, M. Zeviani, G. Siciliano; Nation-wide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases [**M. Filosto**]

Fatigue and exercise intolerance in mitochondrial diseases. Literature revision and experience of the Italian Network of mitochondrial diseases

Neuromuscul Disord (2012) 22 Suppl 3: S226-229

3) F. Galeotti, M. Massari, R. D'Alessandro, E. Beghi, A. Chiò, G. Logroscino, G. Filippini, MD Benedetti, M. Pugliatti, C. Santuccio, R. Raschetti; ITANG study group [**M. Filosto**]

Risk of Guillain-Barré syndrome after 2010-2011 influenza vaccination
Eur J Epidemiol (2013) 28: 433-444

4) E. Pupillo, P. Messina, G. Logroscino, E. Beghi; SLALOM Group [**M. Filosto**]

Long-term survival in amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study
Ann Neurol (2014) 75: 287-297

5) I. Tramacere, E. Dalla Bella, A. Chiò, G. Mora, G. Filippini, G. Lauria for the EPOS Trial Study Group [**M. Filosto**]

The MISTOS system predicts long-term survival in amyotrophic lateral sclerosis
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2015) 86: 1180-1185

6) MD Benedetti, M. Pugliatti, R. D'Alessandro, E. Beghi, A. Chiò, G. Logroscino, G. Filippini, F. Galeotti, M. Massari, C. Santuccio, R. Raschetti; ITANG Study Group [**M. Filosto**]

A Multicentric Prospective Incidence Study of Guillain-Barré Syndrome in Italy. The ITANG Study
Neuroepidemiology (2015) 45: 90-99

- 7) RL McLaughlin, D. Schijven, W. van Rheenen, KR van Eijk, M. O'Brien, RS Kahn, RA Ophoff, A Goris, DG Bradley, A. Al-Chalab, LH van den Berg, JJ Luykx, O. Hardiman, JH Veldink; Project MinE GWAS Consortium.; Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium [M. Filosto]
Genetic correlation between amyotrophic lateral sclerosis and schizophrenia
Nat Commun (2017) 8: 14774
- 8) AE Visser, JPK Rooney, F. D'Ovidio, HJ Westeneng, RCH Vermeulen, E. Beghi, A. Chiò, G. Logroscino, O. Hardiman, JH Veldink, LH van den Berg; Euro-MOTOR consortium [M. Filosto]
Multicentre, cross-cultural, population-based, case-control study of physical activity as risk factor for amyotrophic lateral sclerosis
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2018) 89: 797-803
- 9) G. Ricci, S. Baldanzi, F. Seidita, C. Proietti, F. Carlini, S. Peviani, G. Antonini, A. Vianello, G. Siciliano; Italian GSD II group [M. Filosto]
A mobile app for patients with Pompe disease and its possible clinical applications
Neuromuscul Disord (2018)28: 471-475
- 10) A. Nicolas, KP Kenna, AE Renton, N. Ticozzi, F. Faghri, R. Chia, JA Dominov, BJ Kenna, MA Nalls, P. Keagle, AM Rivera, W. van Rheenen, NA Murphy, JJFA van Vugt, JT Geiger, RA Van der Spek, HA Pliner, Shankaracharya, BN Smith, G. Marangi, SD. Topp [...] [M. Filosto]
Genome-wide Analyses Identify KIF5A as a Novel ALS Gene
Neuron (2018) 97: 1268-1283
- 11) F. D'Ovidio, JPK Rooney, AE Visser, U. Manera, E. Beghi, G. Logroscino, RCH Vermeulen, JH Veldink, LH van den Berg, O. Hardiman, A. Chiò; Euro-MOTOR consortium [M. Filosto]
Association between alcohol exposure and the risk of amyotrophic lateral sclerosis in the Euro-MOTOR study
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2019) 90:11-19
- 12) AE Visser, F. D'Ovidio, S. Peters, RC Vermeulen, E. Beghi, A. Chiò, JH Veldink, G. Logroscino, O. Hardiman, LH van den Berg; Euro-MOTOR consortium [M. Filosto]
Multicentre, population-based, case-control study of particulates, combustion products and amyotrophic lateral sclerosis risk.
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2019) 90: 854-860
- 13) S. Peters, AE Visser, F. D'Ovidio, J. Vlaanderen, L. Portengen, E. Beghi, A. Chio, G. Logroscino, O. Hardiman, E. Pupillo, JH Veldink, R. Vermeulen, LH van den Berg; Euro-MOTOR consortium [M. Filosto]
Effect modification of the association between total cigarette smoking and ALS risk by intensity, duration and time-since-quitting: Euro-MOTOR.
J Neurol Neurosurg Psychiatry (2020) 91: 33-39
- 14) D. Schijven, R. Stevelink, M. McCormack, W. van Rheenen, JJ Luykx, BPC Koeleman, JH Veldink; Project MinE ALS GWAS Consortium [M. Filosto]; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies
Analysis of shared common genetic risk between amyotrophic lateral sclerosis and epilepsy
Neurobiol Aging (2020) 92: 153.e1-153.e5
- 15) A. Pilotto, S. Masciocchi, I. Volonghi, [...], SARS-CoV-2 related encephalopathies (ENCOVID) Study Group [M. Filosto]
Clinical Presentation and Outcomes of Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2–Related Encephalitis: The ENCOVID Multicenter Study
Clin Infect Dis (2021) Jan 4:ciaa1933

16) M. Mencias, M. Levene, K. Blighe, [...] **M. Filosto**, [...] BE Bax
Circulating miRNAs as biomarkers for Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Int J Mol Sci (2021) 22: 3681

Pubblicazioni in extenso in lingua italiana (4)

- 1) G. Tomelleri, P. Tonin, G. Vattemi, **M. Filosto**
Miopatie con accumulo di desmina
In: "Aggiornamento sulle malattie muscolari: atti del convegno", UILDM Rimini (1998) 39-44
- 2) S. DiMauro, M. Mancuso, **M. Filosto**
Le malattie mitocondriali
Neurol Sci (2004) 25: S303-S307
- 3) **M. Filosto**, L. Broglio, M. Tentorio, MS Cotelli, V. Gregorelli, V. Ielmi, A. Padovani
Le malattie mitocondriali: aspetti clinici e diagnostici
Rivista di Neurobiologia (2009) Suppl. fascicolo 1: 285-290
- 4) M. Vitacca, **M. Filosto**
Gestione integrata neurologica e pneumologica del paziente con Glicogenosi tipo II
Rassegna di Patologia dell'Apparato Respiratorio (2010) 25: 263-271

Capitoli di libri (8)

- 1) M. Mancuso, **M. Filosto**
Mitochondrial Medicine
In: Recent Research Developments in Neurosciences, Vol.2. SG Pandalai ed.; Research Signpost, Trivandrum, Kerala, India; pp 55-74; 2007
ISBN: 9788130801834
- 2) **M. Filosto**, M. Mancuso
Mitochondrial Diseases
In: Cerebral Ischemia in Young Adults: Pathogenic and Clinical Perspectives. Pezzini A and Padovani A, eds; Nova Publishers, Hauppauge, New York, USA; pp 617-651; 200
ISBN: 1607416271
- 3) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, M.S. Cotelli, A. Todeschini, G. Tomelleri, A. Padovani
Muscle Glycogenoses: An Overview
In: Advances in Diagnosis and Management of Glycogenosis II. Filosto M, Toscano A, Padovani A, eds; Nova Publishers, Hauppauge, New York, USA; pp 1-15; 2012
ISBN: 1621005151
- 4) **M. Filosto**, M. Scarpelli, A. Padovani
Molecular genetics of limb girdle muscular dystrophies
In: eLS. John Wiley & Sons, Ltd: Chichester; May 2015
DOI: 10.1002/9780470015902.a0022407
- 5) **M. Filosto**, A. Pichiecchio, A. Padovani, R. Gasparotti
Imaging of the muscle
In: Acquired neuromuscular disorders: Pathogenesis, diagnosis and treatment. Angelini C, ed; Springer, Berlin, Germany; pp 39-53; 2016
ISBN 978-3-319-29514-5

6) R. Gasparotti, **M. Filosto**

Magnetic resonance imaging of the peripheral nerve

In: Acquired neuromuscular disorders: Pathogenesis, diagnosis and treatment. Angelini , ed;
Springer, Berlin, Germany; pp 61-79; 2016

ISBN 978-3-319-29514-5

7) **M. Filosto**, M. Paoletti, A. Padovani, R. Gasparotti, A. Pichiecchio

Imaging of the muscle in idiopathic inflammatory myopathies

In: Acquired neuromuscular disorders: Pathogenesis, diagnosis and treatment, II edition. Angelini
C, ed; Springer, Berlin, Germany; in press

8) R. Gasparotti, **M. Filosto**

Magnetic resonance imaging of the peripheral nerve

In: Acquired neuromuscular disorders: Pathogenesis, diagnosis and treatment, II edition. Angelini ,
ed; Springer, Berlin, Germany; in press

Libri (Editor) (1)

1) **M. Filosto**, A. Toscano, A. Padovani, eds

Advances in Diagnosis and Management of Glycogenosis II

ISBN: 1621005151

Nova Publishers, Hauppauge, New York, USA; 2012

ABSTRACTS E RELAZIONI A CONVEGNI (352)

Abstracts e relazioni a convegni pubblicati su riviste internazionali (327)

- Congressi italiani (270)

1) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, I. Faustinelli, R.M. Candeago, W. Zanardi, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Isolated neck extensor myopathy with mitochondrial abnormalities

Ital J Neurol Sci (1997) 4: 108

2) G. Vattermi, P. Tonin, **M. Filosto**, F. Marchioretto, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Possible role of calpain in selective loss of thick myofilaments

Ital J Neurol Sci (1997) 4: 112

3) **M. Filosto**, F. Marchioretto, P. Tonin, G. Vattermi, I. Faustinelli, L. Bertolasi, G. Tomelleri, N. Rizzuto

Muscle pathology in myalgia and cramps

Clin Neuropathol (1997) 16: 155

4) G. Vattermi, P. Tonin, I. Faustinelli, **M. Filosto**, G. Tomelleri, N. Rizzuto

Possible role of cytokines and complement in HIV-affected patients treated with zidovudine

Clin Neuropathol (1997) 16: 172

5) I. Faustinelli, P. Tonin, G. Vattermi, V. Tugnoli, R. Eleopra, M. Libanore, S. Carradori, **M. Filosto**, G. Tomelleri, N. Rizzuto

Mitochondrial DNA rearrangements in a HIV-positive patient treated with AZT and Ddi

Clin Neuropathol (1997) 16: 154

6) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, N. Latronico, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Cytokines expression on muscle biopsies from critically ill patients

Clin Neuropathol (1998) 17: 154

7) G. Vattermi, P. Tonin, **M. Filosto**, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Possible role of muscle proteases in desmin-related myopathy

Clin Neuropathol (1998) 17: 171

8) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, F. Rigatelli, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Expression of antioxidant enzymes in muscle biopsies of patients with mitochondrial encephalomyopathies

Clin Neuropathol (1999) 18: 135

9) G. Vattermi, P. Tonin, **M. Filosto**, F. Rigatelli, N. Rizzuto, G. Tomelleri

FAS and FAS ligand in facioscapulohumeral dystrophy, HIV-related myopathies and inflammatory myopathies

Clin Neuropathol (1999) 18: 160

10) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, M. Spagnolo, B. Bonetti, G. Zanusso, S. Monaco, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Possible mechanism of induction of antioxidant enzymes in muscle from patients affected with mitochondrial disease

Ital J Neurol Sci (1999) 4: 29

- 11) G. Vattermi, P. Tonin, **M. Filosto**, M. Spagnolo, B. Bonetti, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Sarcoplasmic masses as possible expression of muscle fiber regeneration
Ital J Neurol Sci (1999) 4: 29
- 12) M. Spagnolo, P. Tonin, F. Rigatelli, **M. Filosto**, G. Vattermi, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Mitochondrial DNA abnormalities in CPEO
Ital J Neurol Sci (1999) 4: 29
- 13) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, L. Bertolasi, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Myalgia and Cramps: contribution of morphological studies and correlations with the clinical features in 189 patients
Neurol Sci (2001) 22: S119
- 14) A. Simonati, **M. Filosto**, G. Tomelleri, P. Tonin, B. Dalla Bernardina, N. Rizzuto
Alpers-Huttenlocher disease: clinical features and pathological findings
Neurol Sci (2001) 22: S77
- 15) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, M. Spagnolo, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Role of transcription factors NF- κ B and AP-1 in oxidative stress response in mitochondrial diseases
Clin Neuropathol (2001) 20: 121
- 16) G. Tomelleri, **M. Filosto**, C. Baronchelli, G. Vattermi, P. Tonin
A case of distal myopathy with preminent involvement of gastrocnemious muscle and rimmed vacuoles
Basic and Applied Myology (2001) 11: 67
- 17) A. Simonati, G. Tomelleri, E. Fincati, M. Pampanin, **M. Filosto**, P. Tonin, N. Rizzuto
Alpers-Huttenlocher Disease and peripheral neuropathy
Clin Neuropathol (2002) 21: 133
- 18) G. Tomelleri, G. Vattermi, **M. Filosto**, C. Savio, P. Tonin
Proximal reversible upper limb myopathy with loss of myosin filaments
Basic and Applied Myology (2002) 12: 138
- 19) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, C. Savio, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Oxidative stress response in mitochondrial diseases
J Neurol Sci (2002) 199: S69
- 20) M. Mancuso, A. Rocchi, **M. Filosto**, A. del Corona, G. Siciliano, L. Murri
Superoxide dismutase (SOD1) gene mutation in italian patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis
Neurol Sci (2002) 23: S29
- 21) M. Mancuso, L. Salviati, S. Sacconi, **M. Filosto**, E. Bonilla, M. Hirano, T.H. Vu, S. DiMauro
Mitochondrial DNA depletion syndrome and new mutations in thymidine kinase 2 and deoxyguanosine kinase
Neurol Sci (2002) 23: S33
- 22) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattermi, C. Savio, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Transcription factors c-Jun/AP-1 and NF- κ B and TNF α in muscle fibers with mitochondrial dysfunction
Clin Neuropathol (2003) 22: 147

- 23) **M. Filosto**, M. Mancuso, Y. Nishigaki, Y. Harati, C. Gooch, R. Griggs, M. Soza, S. Oh, S. Shanske, M. Hirano, S. DiMauro
Progressive external ophthalmoplegia and POLG mutations: clinical and genetic heterogeneity
Basic and Applied Myology (2003) 13: 231
- 24) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Tsujino, S. Shanske, S. DiMauro
Muscle glycogenosis and mitochondrial hepatopathy in an infant with mutations in the myophosphorylase and the dGK genes
Basic and Applied Myology (2003) 13: 235
- 25) M. Mancuso, A. Naini, **M. Filosto**, S. Krishna, L. Murri, G. Siciliano, S. DiMauro
Mitochondrial myopathy due to a defect of mitochondrial sulfur-iron clusters transport
Basic and Applied Myology (2003) 13: 235
- 26) G. Vattermi, **M. Filosto**, P. Tonin, C. Savio, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Tumor necrosis factor in mitochondrial myopathies
Basic and Applied Myology (2003) 13: 249
- 27) S. DiMauro, E. Bonilla, M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Sacconi, L. Salviati, M. Hirano
Mitochondrial myopathies
Basic and Applied Myology (2003) 13: 256
- 28) **M. Filosto**, M. Mancuso, Y. Nishigaki, S. Shanske, M. Hirano, S. DiMauro
Heterogeneity in progressive external ophthalmoplegia due to POLG mutations
Neurol Sci (2003) 24: S170
- 29) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Tsujino, S. Shanske, S. DiMauro
Muscle glycogenosis and mitochondrial hepatopathy in an infant with mutations in the myophosphorylase and dGK genes
Neurol Sci (2003) 24: S180
- 30) M. Mancuso, A. Naini, **M. Filosto**, L. Murri, G. Siciliano, S. DiMauro
Mitochondrial myopathy due to a defect of mitochondrial sulfur-iron clusters transport
Neurol Sci (2003) 24: S197
- 31) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Ferrari, E. Bonilla, S. Shanske, S. DiMauro
Mitochondrial DNA depletion syndrome causing spinal muscle atrophy
Basic and Applied Myology (2004) 14: 102
- 32) M. Mancuso, S. Pistolesi, A. Choub, A. Patricelli, G. Fontanini, **M. Filosto**, G. Siciliano, S. DiMauro
A novel mitochondrial tRNAPhe mutation causes MERRF syndrome
Basic and Applied Myology (2004) 14: 102
- 33) M. Mancuso, **M. Filosto**, F. Forli, A. Rocchi, A. Choub, S. Berrettini, G. Siciliano
Non-syndromic hearing loss caused by very low levels of the mtDNA A3243G mutation
Basic and Applied Myology (2004) 14: 102-103
- 34) G. Vattermi, P. Tonin, M. Mora, **M. Filosto**, L. Morandi, C. Savio, I Dal Pra, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Protein Kinase C and Interleukin-1 beta in myofibrillar myopathy
Basic and Applied Myology (2004) 14: 110

- 35) G. Vattermi, P. Tonin, **M. Filosto**, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Myofibrillar myopathy and myositis: a case report
Clin Neuropathol (2004) 23: 137
- 36) G. Siciliano, M. Mancuso, **M. Filosto**, V. Mootha, A. Rocchi, S. Pistolesi, S. DiMauro, L. Murri
MERRF syndrome sustained by a novel mitochondrial tRNAPhe mutation
Clin Neuropathol (2004) 23: 136
- 37) **M. Filosto**, M. Mancuso, G. Tomelleri, P. Tonin, G. Vattermi, N. Rizzuto, S. DiMauro, A. Simonati
Brain and liver degeneration in childhood: towards genetic and pathogenetic definitions
Neurol Sci (2004) 25: S24-S25
- 38) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Ferraris, A. Choub, G. Siciliano, S. DiMauro
Mitochondrial DNA depletion syndrome causing spinal muscle atrophy
Neurol Sci (2004) 25: S45
- 39) F. De Merra, A. Ferrari, **M. Filosto**, A. Leonardi
Sodium Valproate-induced parkinsonism
Neurol Sci (2004) 25: S123
- 40) **M. Filosto**, M. Mancuso, SJ OH, S. DiMauro
A novel POLG mutation causing parkinsonism as a prominent clinical feature
Neurol Sci (2004) 25: S167
- 41) M. Mancuso, **M. Filosto**, A. Choub, G. Siciliano, L. Murri, S. DiMauro
A novel mitochondrial tRNAPhe mutation causes MERRF syndrome
Neurol Sci (2004) 25: S286-S287
- 42) M. Mancuso, S. Ferraris, A. Choub, **M. Filosto**, G. Siciliano, L. Murri, S. DiMauro
New dgK gene mutations in mitochondrial DNA depletion syndrome
Neurol Sci (2004) 25: S287
- 43) A. Simonati, F. Carrera, D. Bazan, **M. Filosto**, N. Rizzuto
Time- and site-related apoptosis following energy failure in the developing human CNS
Clin Neuropathol (2005) 24: 150
- 44) **M. Filosto**, S. Ferraris, A. Choub, G. Siciliano, S. Di Mauro, M. Mancuso
New dGK gene mutations in the hepatocerebral form of mitochondrial DNA depletion syndrome
Basic and Applied Myology (2005) 15: 103
- 45) A. Lorenzi, **M. Filosto**, C. Savio, M. Mancuso, M. Scarpelli, G. Vattermi, P. Tonin, G. Tomelleri
A new mitochondrial tRNA Leu(CUN) mutation causing a facio-scapulo-peroneal myopathy
Neurol Sci (2005) 26: S233-S234
- 46) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. FerrariS, A. Choub, S. DiMauro
New dgK gene mutations in mitochondrial DNA depletion syndrome
Neurol Sci (2005) 26: S233
- 47) M. Mancuso, **M. Filosto**, A. Choub, L. Conforti, A. Tessitore, S. Piazza, P. Sola, A. Quattrone, G. Siciliano, L. Murri
Could mitochondrial haplogroups play a role in sporadic amyotrophic lateral sclerosis?
Neurol Sci (2005) 26: S35

- 48) G. Vattermi, F. Carrera, P. Tonin, M. Marini, **M. Filosto**, G. Tomelleri, N. Rizzuto, A. Simonati
Mitochondrion-driven cell death pathway in Alpers-Huttenlocker disease
Clin Neuropathol (2006) 25: 158
- 49) F. Carrera, G. Vattermi, D. Bazan, **M. Filosto**, G. Tomelleri, N. Rizzuto, A. Simonati
Alpers-Huttenlocker disease: a neuropathological reappraisal
Clin Neuropathol (2006) 25: 138
- 50) **M. Filosto**, P. Tonin, M. Scarpelli, M. Mancuso, G. Vattermi, N. Rizzuto, G. Tomelleri
A new mitochondrial tRNA^{Leu}(CUN) transition causes a facio-scapulo-peroneal syndrome
Basic and Applied Myology (2006) 16; 48
- 51) G. Vattermi, A. Chiarini, I. Dal Prà, P. Tonin, M. Marini, M. Di Chio, V. Tedesco, L. Grigoli, D. Benedetti, **M. Filosto**, N. Rizzuto, U. Armato, G. Tomelleri
A caspase-dependent mitochondrially-regulated programmed cell death (pcd) concurs with regenerative events in slowly muscle-wasting mitochondrial diseases
Clin Neuropathol (2007) 26; 261
- 52) M. Scarpelli, **M. Filosto**, G. Tomelleri, G. Vattermi, P. Tonin
Autosomal dominant polycystic kidney disease and mitochondrial myopathy
Clin Neuropathol (2007) 26; 259
- 53) G. Vattermi, F. Gualandi, A. Oosterhof, M. Marini, P. Tonin, D. De Grandis, P. Rimessi, **M. Filosto**, N. Rizzuto, A. Ferlini, G. Tomelleri
Brody disease: a study in four patients
Clin Neuropathol (2007) 26; 260
- 54) G. Vattermi, P. Tonin, M. Marini, M. L. Guadagnin, B. Dal Pra, **M. Filosto**, G. Tomelleri
Sarcoidosis and inclusion-body myositis: a close relationship?
Clin Neuropathol (2007) 26; 260-261
- 55) M. Scarpelli, P. Tonin, G. Vattermi, **M. Filosto**, R. Bassi, N. Rizzuto, G. Tomelleri
Inclusion body myositis and myophosphorylase deficiency
Neurol Sci (2007) 28; S135
- 56) L. Broglio, G. Rossi, A. M. Pelizzari, S. Buzio, M. Tentorio, A. Padovani, **M. Filosto**
A high-dose bortezomib neuropathy with sensory ataxia and myelin involvement
Neurol Sci (2007) 28; S231
- 57) L. Broglio, T. Cavallaro, S. Ferrari, M. Tentorio, N. Rizzuto, A. Padovani, **M. Filosto**
Primary hypocomplementemic urticarial vasculitis-linked neuropathy: a case report
J Peripher Nerv Syst (2008) 13; suppl 1: 13-14
- 58) C. Semplicini, **M. Filosto**, P. Tonin, V. Codemo, L. Bello, E. Pegoraro, C. Angelini
Terapia enzimatica sostitutiva nella glicogenosi tipo II dell'adulto
Basic and Applied Myology (2008) 18; 141
- 59) G. Vattermi, M. Marini, Y. Mechref, P. Tonin, L. Grigoli, A. Meneguzzi, M. Di Chio, V. Tedesco, L. Lovato, **M. Filosto**, M. Scarpelli, C. Chiamulera, P. Minuz, M. Novotny, G. Tomelleri
Disfunzione endoteliale nei pazienti con malattie mitocondriali
Basic and Applied Myology (2008) 18; 143-144

- 60) M. Scarpelli, P. Tonin, G. Vattemi, C. Baronchelli, L. Broglio, M. Tentorio, A. Padovani, G. Tomelleri, **M. Filosto**
Una causa insolita di oftalmoplegia cronica
Basic and Applied Myology (2008) 18; 116-117
- 61) C. Semplicini, S. Ravaglia, P. Tonin, **M. Filosto**, L. Bello, V. Codemo, E. Pegoraro, C. Angelini
Multicentric study of efficacy of enzyme replacement therapy in late-onset acid maltase deficiency
Neurol. Sci (2008) 29; suppl: 69
- 62) L. Broglio, **M. Filosto**, T. Cavallaro, S. Ferrari, M. Tentorio, M. Cotelli, N. Rizzuto, A. Padovani
Primary hypocomplementemic urticarial vasculitis-linked neuropathy
Neurol Sci (2008) 29; suppl: 128-129
- 63) M. Scarpelli, **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattemi, G. Tomelleri
Autosomal dominant polycystic kidney disease and mitochondrial myopathy
Neurol Sci (2008) 29; suppl: 352
- 64) F. Zappini, G. Vattemi, P. Tonin, M. Marini, **M. Filosto**, M. Scarpelli, G. Tomelleri
Complement-mediated necrotizing myopathy: clinical and pathological features of a specific idiopathic inflammatory myopathy
Neurol Sci (2008) 29; suppl: 352
- 65) G. Ricci, L. Volpi, G. Ali, V. Calsolaro, C. Tramonti, **M. Filosto**, G. Siciliano
A case of tubular aggregates myopathy associated with Turner's syndrome, sensorineural hearing loss, epilepsy and idiopathic thrombocytopenic purpura
Clin Neuropathol (2009) 28; 239
- 66) N. Rizzardi, M. Rossi, A. Grottolo, **M. Filosto**, A. Salvi
La sindrome MNGIE: una possibile causa di artrite enteropatica
Intern Emerg Med (2009) 4: S109-S111
- 67) L. Broglio, M. Cotelli, V. Gregorelli, V. Vielmi, M. Tentorio, M. Benelle, A. Padovani, **M. Filosto**
An observational study of monoclonal gammopathy-linked neuropathies
Neurol Sci (2009) 30; suppl: 93-94
- 68) M. Scarpelli, G. Tomelleri, P. Tonin, L. Broglio, M. Tentorio, M. Cotelli, M. Rossi, A. Salvi, G. Vattemi, A. Padovani, **M. Filosto**
Enteropathic arthritis in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Neurol Sci (2009) 30; suppl: 426
- 69) M. Cotelli, L. Broglio, M. Tentorio, C. Cattaneo, G. Rossi, V. Gregorelli, V. Vielmi, M. Benelle, A. Padovani, **M. Filosto**
Central nervous system involvement in POEMS syndrome
Neurol Sci (2009) 30; suppl: 425
- 70) C. Semplicini, P. Tonin, **M. Filosto**, E. Pegoraro, C. Angelini
Late-onset Glycogenosis type 2: does ERT modify natural history of the disease?
Neurol Sci (2009) 30; suppl: 337

- 71) M. Cotelli, V. Vielmi, M. Rimoldi, V. Gregorelli, A. Todeschini, C. Baronchelli, V. Bertasi, M. Rizzetto, B. Castellotti, A. Padovani, **M. Filosto**
Riboflavin-responsive multiple Acyl-CoA Dehydrogenase deficiency with unknown genetic defect
Neurol Sci (2010) 31; suppl: 432
- 72) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, G. Lucchini, R. Parini, MA Donati, M. Hirano, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, A. Padovani, G. Tomelleri, A. Rovelli
Allogeneic stem cell transplantation in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Acta Myol (2011) 30: 61
- 73) M. Cotelli, V. Vielmi, M. Rimoldi, A. Todeschini, V. Gregorelli, M. Rizzetto, B. Castellotti, A. Padovani, **M. Filosto**
Riboflavin-responsive multiple Acyl-CoA Dehydrogenase deficiency with unknown genetic defect
Acta Myol (2011) 30: 58
- 74) S. Ravaglia, B. Bembi, M. Moggio, S. Servidei, A. Toscano, C. Angelini, T. Mongini, P. Tonin, **M. Filosto**, F. Giannini, MA Maioli, L. Morandi, R. Parini, C. Danesino.
Exercise genes may influence disease progression and response to enzyme replacement therapy (ERT) in Pompe disease (PD): analysis of 118 patients from 13 centres
Acta Myol (2011) 30: 73
- 75) M. Scarpelli, **M. Filosto**, S. Testi, MS Cotelli, V. Vielmi, A Todeschini, GM Fabrizi, A. Padovani, G. Tomelleri, P. Tonin
Pitfalls in diagnosing mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Acta Myol (2011) 30: 75
- 76) F. Zappini, F. Bertoldo, MS Cotelli, M. Scarpelli, S. Pancheri, G. Vattemi, **M. Filosto**, P. Tonin
Bone metabolisms abnormalities in glycogenosis type II
Acta Myol (2011) 30: 78
- 77) L. Maggi, L. Colleoni, R. Brugnoli, E. Canioni, **M. Filosto**, L. Vercelli, T. Mongini, F. Girotti, E. Pegoraro, G. Lauria, C. Antozzi, F. Cornelio, P. Bernasconi, R. Mantegazza, L. Morandi.
Sodium channel myotonia in 16 patients mutated in SCN4A gene
Neurol Sci (2011) 32; suppl: S58
- 78) M. Mancuso, G. Comi, M. Sciacco, A. Cosi, M. Valentino, V. Carelli, A. Toscano, O. Musumeci, E. Barca, E. Bertini, M. Catteruccia, D. Martinelli, C. Minetti, C. Bruno, G. Uziel, M. Zeviani, C. Lamperti, T. Mongini, L. Vercelli, E. Pilati, P. Tonin, **M. Filosto**, M. Scarpelli, S. Servidei, C. Cuccagna, G. Primiano, C. Angelini, M. Spinazzi, L. Bello, D. Orsucci, G. Siciliano
The italian mitochondrial registry: design and preliminary results
Neurol Sci (2011) 32; suppl: S196
- 79) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, G. Lucchini, M. Donati, M. Hirano, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, A. Russignan, R. Parini, G. Tomelleri, A. Padovani, A. Rovelli
Allogeneic stem cell transplantation in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Neurol Sci (2011) 32; suppl: S202-203
- 80) D. Ajena, T. Cavallaro, GM Fabrizi, **M. Filosto**, D. Alberti, S. Monaco, S. Ferrari
The clinical spectrum of neurological manifestations in patients with anti GQ1b antibodies
J Peripher Nerv Syst (2012) 17; suppl 1: S1-S2
- 81) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, M Cotelli, A Todeschini, V. Vielmi, A. Russignan, F. Rinaldi, M. Benelle, G. Tomelleri, A. Padovani, GM. Fabrizi
Clinical and diagnostic features in mitochondrial neuropathies
J Peripher Nerv Syst (2012) 17; suppl 1: S24

- 82) S. Silipo, M. Scarpelli, T. Cavallaro, S. Ferrari, S. Olivato, P. Tonin, **M. Filosto**, GM. Fabrizi
Chronic sensory polyneuropathy with late and mild ophthalmoparesis: a case of POLG-related mitochondrial disorder
J Peripher Nerv Syst (2012) 17; suppl 1: S50
- 83) E. Caldarazzo Ienco, D. Orsucci, A. Rocchi, A. LoGerfo, L. Petrozzi, G. Ali, L. Chico, C. Carlesi, **M. Filosto**, M. Mancuso, G. Siciliano
Myopathic involvement and mitochondrial DNA multiple deletions in Kennedy disease. Report of a case
J Peripher Nerv Syst (2012) 17; suppl 1: S10
- 84) R. Buono, M. Scarpelli, F. Zappini, A. Russignan, L. Verriello, G. Tomelleri, **M. Filosto**, P. Tonin
SANDO/MNGIE-like overlap syndrome due to polymerase gamma mutation
Acta Myologica (2012) 3; 73
- 85) D. Cassandrini, S. Scapolan, P. Tonin, L. Morandi, E. Pegoraro, M. Mancuso, O. Musumeci, R. Massa, M. Rigoldi, T. Mongini, **M. Filosto**, A. D'Amico, S. Previtali, M. Scarlato, MB Pasanisi, C. Fiorillo, C. Pisciotto, L. Ruggiero, M. Sacchini, A. Pini
Genetic characterization of a large cohort of McArdle patients
Acta Myologica (2012) 3; 76
- 86) M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, A. Padovani, **M. Filosto**
Hemangioma of the semimembranosus muscle in a patient with late-onset glycogenosis II
Acta Myologica (2012) 3; 77-78
- 87) **M. Filosto**, M. Scarpelli, B. Bax, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, G. Tomelleri, A. Padovani, P. Tonin, A. Rovelli
MNGIE therapy: experience with continuous ambulatory peritoneal dialysis, allogeneic stem cell transplantation and carrier erythrocyte entrapped thymidine phosphorylase
Acta Myologica (2012) 3; 79-80
- 88) L. Maggi, L. Colleoni, R. Brugnani, E. Canioni, V. Saletti, M. Cotelli, **M. Filosto**, L. Vercelli, T. Mongini, R. Dubbioso, L. Santoro, D. Lietti, E. Pegoraro, P. Confalonieri, G. Lauria, C. Antozzi, F. Cornelio, R. Mantegazza, P. Bernasconi, L. Morandi
Clinical spectrum associated with mutations in SCN4A gene
Acta Myologica (2012) 3; 83-84
- 89) A. Russignan, M. Scarpelli, F. Zappini, R. Buono, G. Tomelleri, **M. Filosto**, P. Tonin
HyperCKemia as isolated feature of mitochondrial G5540A tRNA^{Urp} gene mutation
Acta Myologica (2012) 3; 93
- 90) M. Scarpelli, **M. Filosto**, G. Kennet Ricciardi, I. Zocca, R. Buono, A. Russignan, F. Zappini, M. Cotelli, A. Padovani, G. Tomelleri, P. Tonin
The role of brain MRI in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Acta Myologica (2012) 3; 95
- 91) G. Siciliano, GP Comi, M. Moggio, M. Sciacco, A. Cosi, M. Valentino, V. Carelli, A. Toscano, O. Musumeci, E. Barca, E. Bertini, M. Catteruccia, D. Martinelli, C. Minetti, G. Brigati, G. Uziel, M. Zeviani, C. Lamperti, T. Mongini, L. Vercelli, E. Pilati, P. Tonin, **M. Filosto**, M. Scarpelli, S. Servidei, C. Cuccagna, G. Primiano, C. Angelini, M. Spiazzi, L. Bello, D. Orsucci, M. Mancuso
MERRF: a genotype/phenotype study from the Italian Mitochondrial Registry
Acta Myologica (2012) 3; 96

- 92) C. Semplicini, C. Angelini, S. Ravaglia, G. Comi, M. Moggio, E. Pegoraro, P. Tonin, **M. Filosto**, S. Servidei, L. Morandi, O. Musumeci, G. Crescimanno, G. Marrosu, G. Di Iorio, T. Mongini, A. Toscano and the Italian Group of GSDII
New motor function's outcome measures during 1 year enzyme replacement therapy in 40 late-onset GSDII patients
Acta Myologica (2012) 3; 95
- 93) AF. Zappini, F. Bertoldo, **M. Filosto**, C. Semplicini, C. Angelini, S. Cancheri, M. Cotelli, M. Scarpelli, P. Tonin
Bone pathology in Pompe disease: high incidence of micro-fractures in a group of patients without risk factors for osteoporosis
Acta Myologica (2012) 3; 99
- 94) **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin, M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, A. Russignan, F. Rinaldi, M. Benelle, A. Padovani, G. Fabrizi
Clinical features and diagnostic pitfalls in mitochondrial neuropathies
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S21
- 95) **M. Filosto**, M. Scarpelli, B. Bax, M. Cotelli, V. Vielmi, A. Todeschini, G. Tomelleri, A. Padovani, P. Tonin, A. Rovelli
Experience with continuous ambulatory peritoneal dialysis, allogeneic stem cell transplantation and carrier erythrocyte entrapped thymidine phosphorylase in treating Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE)
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S170
- 96) **M. Filosto**, I. Scionti, G. Ricci, M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, A. Padovani, R. Tupler
Atypical myopathy in a family with a reduced 4161D4Z4PAS allele: is this the right connection?
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S89-90
- 97) M. Cotelli, C. Seddio, V. Vielmi, A. Todeschini, A. Padovani, **M. Filosto**
Hemangioma of the semimembranosus muscle in a patient with late-onset glycogenosis II
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S390-391
- 98) A. Todeschini, A. Alberici, F. Santorelli, M. Cotelli, V. Vielmi, F. Rinaldi, V. Gregorelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Clinical and genetic features in a patient with Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria (HHH) syndrome
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S106
- 99) F. Zappini, F. Bertoldo, **M. Filosto**, C. Angelini, M. Scarpelli, S. Pancheri, M. Cotelli, C. Semplicini, P. Tonin
High incidence of bone fractures in a group of patients with late onset Pompe disease
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S177-178
- 100) F. Rinaldi, M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, V. Gregorelli, M. Benelle, A. Padovani, **M. Filosto**
Heterogeneous clinical and MRI presentation of neurosarcoidosis of the cranial district: report of two cases
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S105-S106
- 101) E. Pari, R. Gasparotti, M. Cotelli, A. Todeschini, F. Rinaldi, V. Vielmi, V. Gregorelli, M. Benelle, A. Padovani, **M. Filosto**
Clinical, neurophysiological and MR neurography findings in a case of nondiabetic lumbosacral radiculoplexopathy
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S393

- 102) R. Buono, A. Russignan, F. Zappini, G. Tomelleri, **M. Filosto**, M. Scarpelli, P. Tonin
Hyperckemia as isolated feature of mitochondrial G5540A tRNA^{trp} gene mutation
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S103-S104
- 103) D. Ajena, T. Cavallaro, G. Fabrizi, **M. Filosto**, D. Alberti, S. Monaco, S. Ferrari
The clinical spectrum of neurological manifestations in patients with anti-GQ1b antibodies
Neurol Sci (2012) 33Suppl; S178-S179
- 104) M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, S. Rota, F. Rinaldi, A. Padovani, **M. Filosto**
Efficacy and safety of subcutaneous immunoglobulins in treating patients with chronic dysimmune neuropathy
J Peripher Nerv Syst (2013) 18 Suppl 1; S9
- 105) **M. Filosto**, A. Todeschini, M. Cotelli, F. Rinaldi, S. Rota, A. Padovani, R. Gasparotti
Diffusion tensor imaging and tractography of the sciatic nerves in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy
J Peripher Nerv Syst (2013) 18 Suppl 1; S14-S15
- 106) A. Todeschini, R. Gasparotti, E. Pari, M. Cotelli, F. Rinaldi, V. Vielmi, V. Gregorelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Clinical and MR neurography findings in a case of nondiabetic lumbosacral radiculoplexus neuropathy
J Peripher Nerv Syst (2013) 18 Suppl 1; S32
- 107) M. Cotelli, A. Todeschini, V. Vielmi, F. Rinaldi, S. Rota, M. Fontanella, R. Gasparotti, A. Padovani, **M. Filosto**
A complex craniovertebral junction anomaly in a patient with late-onset glycogenosis II
Acta Myologica (2013) 32; 42
- 108) **M. Filosto**, M. Cotelli, E. Premi, S. Gazzina, M. Cosseddu, A. Formenti, A. Todeschini, R. Gasparotti, A. Padovani, B. Borroni
A structural and functional brain MRI study in late-onset glycogenosis II
Acta Myologica (2013) 32; 44
- 109) M. Mancuso, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, GP. Comi, [...]. **M. Filosto**, [...], M. Zeviani, G. Siciliano
The clinical spectrum of the mtDNA 3243A>G mutation. Evidences from the Italian Network of Mitochondrial diseases
Acta Myologica (2013) 32; 48
- 110) G. Ricci, J. Daolio, I. Scionti, [...], **M. Filosto**, [...], G. Tomelleri, R. Tupler
Can the 4qA166PAS D4Z4 reduced allele still be considered “non permissive” for FSHD development? Evidences from Italian National Registry of FSHD
Acta Myologica (2013) 32; 55-56
- 111) D. Ronchi, A. Di Fonzo, A. Bordoni, [...]. **M. Filosto**, [...], B. Shen, GP. Comi
Mutations in DNA2 link progressive myopathy to mitochondrial DNA instability
Acta Myologica (2013) 32; 57
- 112) M. Scarpelli, **M. Filosto**, N. Moran, MD. Bain, LD. Fairbanks, M. Levene, P. Tonin, B. Bax
Clinical and biochemical improvement in a patient with MNGIE following enzyme replacement with erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase
Acta Myologica (2013) 32; 59

- 113) A. Todeschini, G. Ricci, I. Scionti, M. Cotelli, V. Vielmi, F. Rinaldi, S. Rota, A. Padovani, R. Tupler, **M. Filosto**
Scapulohumeral myopathy in a family with a reduced 4161D4Z4PAS allele: is this the right connection?
 Acta Myologica (2013) 32; 62
- 114) G. Lauria, E. Dalla Bella, G. Borghero, M. Capasso, C. Caponnetto, A. Chiò, M. Corbo, R. Eleopra, R. Fazio, **M. Filosto**, F. Giannini, E. Granieri, V. La Bella, G. Logroscino, J. Mandrioli, L. Mazzini, R. Monsurrò, G. Mora, S. Morino, V. Pietrini, R. Quatrala, R. Rizzi, F. Salvi, G. Siciliano, G. Sorarù, P. Volanti, I. Tramacere, G. Filippini
Efficacy of erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: a multicentre, randomized, double blind, placebo controlled, phase III study (EPOS trial)
 Neurol Sci (2013) 34; S69-S70
- 115) M. Scarpelli, **M. Filosto**, N. Moran, M. Bain, L. Fairbanks, M. Levene, P. Tonin, B. Bax
Clinical and biochemical improvement in a patient with MNGIE following enzyme replacement with erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase
 Neurol Sci (2013) 34; S111
- 116) A. Benussi, A. Todeschini, F. Rinaldi, S. Rota, V. Vielmi, A. Padovani, **M. Filosto**
Cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndrome (CANVAS): a rare condition with unknown origin
 Neurol Sci (2013) 34; S118-S119
- 117) MS Cotelli, **M. Filosto**, E. Premi, S. Gazzina, M. Cosseddu, A. Formenti, A. Todeschini, R. Gasparotti, A. Padovani, B. Borroni
A structural and functional brain MRI study in late-onset glycogenosis II
 Neurol Sci (2013) 34; S194
- 118) F. Rinaldi, E. Marchina, A. Todeschini, V. Vielmi, S. Rota, MS Cotelli, A. Padovani, **M. Filosto**
cPEO phenotype and Huntington disease with reduced penetrance: double trouble or single disease?
 Neurol Sci (2013) 34; S199
- 119) J. Daolio, A. Nikolic, G. Ricci, M. Govi, F. Mele, S. Carra, **M. Filosto**, L. Vercelli, G. Antonini, A. Berardinelli, T. Mongini, M. Servida, L. Ruggiero, C. Angelini, M. Cao, G. D'Angelo, A. Di Muzio, M. Moggio, L. Morandi, E. Ricci, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, G. Tomelleri, R. Tupler
D4Z4 reduced allele in myopathic subjects with no FSHD phenotype: why inconsistency between molecular and clinical data should prompt us to further investigations
 Neurol Sci (2013) 34; S201
- 120) MS Cotelli, R. Gasparotti, M. Fontanella, A. Todeschini, V. Vielmi, F. Rinaldi, S. Rota, A. Padovani, **M. Filosto**
A complex craniovertebral junction anomaly in a patient with late-onset glycogenosis II
 Neurol Sci (2013) 34; S272
- 121) S. Rota, A. Todeschini, L. Nanetti, F. Rinaldi, MS Cotelli, V. Vielmi, C. Mariotti, A. Padovani, **M. Filosto**
Very late-onset Friedreich's ataxia with laryngeal dystonia
 Neurol Sci (2013) 34; S378-S379

- 122) MS Cotelli, E. Spinelli, A. Pilotta, A. Todeschini, V. Vielmi, F. Rinaldi, S. Rota, E. Gatti, R. Gasparotti, L. Zelante, A. Padovani, **M. Filosto**
Werner syndrome with peripheral nervous system involvement
 Neurol Sci (2013) 34; S379
- 123) F. Rinaldi, B. Castellotti, A. Todeschini, S. Rota, I. Volonghi, V. Vielmi, C. Gellera, A. Padovani, **M. Filosto**
ASAH1-related spinal muscular atrophy with no myoclonic epilepsy: expanding phenotype and mutational features
 Acta Myol (2014) 33; 70-71
- 124) A. Todeschini, F. Gualandi, C. Trabanelli, A. Armaroli, A. Ravani, F. Rinaldi, V. Vielmi, S. Rota, I. Volonghi, G. Tomelleri, A. Padovani, **M. Filosto**
Late-onset dystrophinopathy due to a novel intronic mutation resulting in skipping of the exon 11: an exception to the “reading frame rule”
 Acta Myol (2014) 33; 75-76
- 125) S. Rota, A. Todeschini, F. Rinaldi, V. Vielmi, C. Baronchelli, I. Volonghi, A. Padovani, **M. Filosto**
Reversible acute dropped head syndrome as a presenting feature of mitochondrial myopathy
 Acta Myol (2014) 33; 72
- 126) V. Vielmi, G. Lanzi, E. Marchina, F. Rinaldi, A. Todeschini, S. Rota, M. Cotelli, I. Volonghi, S. Giliani, A. Padovani, **M. Filosto**
cPEO and Huntington Disease with reduced penetrance: a singular double trouble
 Acta Myol (2014) 33; 77
- 127) I. Volonghi, A. Todeschini, F. Rinaldi, S. Rota, V. Vielmi, S. Guerini, E. Delbarba, G. Tomelleri, A. Padovani, **M. Filosto**
Acute statin-induced neuromyopathy: a rare condition with severe prognosis
 Acta Myol (2014) 33; 79
- 128) L. Maggi, R. Brugnoli, L. Colleoni, D. Kapetis, A. Ardisson, A. Pini, G. Ricci, L. Vercelli, S. Ravaglia, I. Moroni, E. Pegoraro, M. Lo Monaco, V. Sansone, G. Meola, G. Siciliano, T. Mongini, **M. Filosto**, L. Morandi, R. Mantegazza, P. Bernasconi
Muscle channelopathies in a large cohort of Italian patients
 Acta Myol (2014) 33; 61
- 129) M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, GP. Comi, A. Donati, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, G. Uziel, C. Bruno, E. Ienco Caldarazzo, E. Cardaioli, **M. Filosto**, C. Lamperti, M. Catteruccia, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, D. Ronchi, FM. Santorelli, D. Sauchelli, M. Scarpelli, M. Sciacco, ML. Valentino, L. Vercelli, M. Zeviani, G. Siciliano
Mitochondrial DNA single deletion and related phenotypes: data of the Italian Network of Mitochondrial Diseases
 Acta Myol (2014) 33; 62
- 130) O. Musumeci, G. La Marca, S. Pagliardini, M. Spada, C. Danesino, GP. Comi, E. Pegoraro, G. Antonini, G. Marrosu, R. Liguori, L. Morandi, M. Moggio, R. Massa, S. Ravaglia, A. Di Muzio, C. Angelini, **M. Filosto**, P. Tonin, G. Di Iorio, S. Servidei, G. Siciliano, T. Mongini, A. Toscano
and the Italian GSD II group
Early diagnosis and early treatment in LOPD: when asymptomatic patients should be treated
 Acta Myol (2014) 33; 63-64

- 131) G. Ricci, M. Govi, F. Mele, L. Vercelli, L. Ruggiero, A. Nikolic, J. Daolio, E. Attico, E. Bucci, L. Villa, **M. Filosto**, G. D'Angelo, S. Gadossini, M. Cao, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Antonini, MA. Maioli, A. Di Muzio, L. Maggi, MC. D'Amico, M. Moggio, L. Morandi, T. Mongini, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, E. Ricci, A. Berardinelli, G. Vattemi, G. Tomelleri, R. Tupler
Clinical characterization of carriers of borderline D4Z4 alleles from the Italian National Registry of FSHD
Acta Myol (2014) 33; 70
- 132) G. Ricci, L. Ruggiero, L. Vercelli, L. Maggi, L. Villa, S. Testolin, M. Govi, F. Mele, M. Cao, E. Bucci, **M. Filosto**, G. D'Angelo, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Antonini, MA. Maioli, A. Di Muzio, MC. D'Amico, M. Moggio, L. Morandi, T. Mongini, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, A. Berardinelli, G. Tomelleri, R. Tupler
An updated comprehensive clinical evaluation form for detailed characterization of genetic and phenotypic features associated with D4Z4 reduced allele
Acta Myol (2014) 33; 69-70
- 133) R. Violano, M. Ripolone, V. Lucchini, R. Xhani, D. Ronchi, F. Fortunato, A. Bordoni, P. Tonin, **M. Filosto**, S. Previtali, T. Mongini, L. Vercelli, O. Musumeci, C. Angelini, C. Lamperti, M. Mora, A. Toscano, M. Sciacco, GP.Comi, L. Morandi, M. Moggio
Features in muscle biopsies of late-onset Pompe Disease patients before and after ERT
Acta Myol (2014) 33; 78
- 134) S. Ravaglia, L. Maggi, P. Bernasconi, M. Sapuppo, **M. Filosto**, E. Alfonsi, L. Morandi
Exercise test in skeletal muscle channelopathies: potential applications as learned from 26 patients
Acta Myol (2014) 33; 69
- 135) A. Todeschini, F. Gualandi, C. Trabanelli, A. Armaroli, A. Ravani, F. Rinaldi, V. Vielmi, S. Rota, I. Volonghi, G. Tomelleri, **M. Filosto**, A. Padovani
Late-onset dystrophinopathy due to a novel intronic mutation resulting in a reading frame defect: an exception to the "reading frame rule"
Neurol Sci (2014) 35 suppl; S16-S17
- 136) F. Rinaldi, B. Castellotti, A. Todeschini, S. Rota, I. Volonghi, V. Vielmi, C. Gellera, A. Padovani, **M. Filosto**
A new adult phenotype in ASAH-1 related spinal muscular atrophy
Neurol Sci (2014) 35 suppl; S17-S18
- 137) G. Ricci, L. Ruggiero, L. Vercelli, F. Sera, M. Govi, F. Mele, A. Nikolic, J. Daolio, L. Maggi, L. Villa, M. Cao, E. Bucci, M. D'Amico, G. D'Angelo, M. Maioli, A. Berardinelli, **M. Filosto**, G. Antonini, A. Di Muzio, L. Morandi, E. Ricci, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, C. Angelini, E. Pegoraro, M. Moggio, T. Mongini, G. Tomelleri, R. Tupler
Development of an updated comprehensive clinical evaluation form to be used for the detailed phenotypic characterization of subjects carrying D4Z4 reduced alleles
Neurol Sci (2014) 35 suppl; S24-S25
- 138) A. Todeschini, G. Lauria, N. Fagoni, B. Garneri, R. Lombardi, P. D'Ottavi, F. Rinaldi, S. Rota, N. Latronico, **M. Filosto**, A. Padovani
Small nerve fiber pathology in critical illness
Neurol Sci (2014) 35 suppl; S25-S26
- 139) F. Rinaldi, A. Todeschini, S. Rota, I. Volonghi, A. Padovani, M. Bassi, **M. Filosto**
A novel mutation in SPG10 associated with hereditary spastic paraplegia and axonal neuropathy
Neurol Sci (2014) 35 suppl; S88

- 140) I. Volonghi, A. Todeschini, F. Rinaldi, S. Rota, V. Vielmi, S. Guerini, E. Delbarba, G. Tomelleri, A. Padovani, **M. Filosto**
Acute statin-induced neuromyopathy: a rare condition with severe prognosis
 Neurol Sci (2014) 35 suppl; S181
- 141) S. Rota, A. Todeschini, F. Rinaldi, V. Vielmi, C. Baronchelli, I. Volonghi, A. Padovani, **M. Filosto**
Reversible dropped head syndrome as a revealing feature of mitochondrial myopathy
 Neurol Sci (2014) 35 suppl; S181
- 142) A. Merola, D. Cocito, A. Romagnolo, E. Peci, A. Toscano, A. Mazzeo, L. Gentile, M. Russo, R. Fazio, **M. Filosto**, G. Siciliano, E. Schirinzi, L. Lopiano
Subcutaneous immunoglobulin in CIDP and MMN: a different long-term clinical response
 J Peripher Nerv Syst (2015) 20S; S19-S20
- 143) **M. Filosto**, M. Aureli, F. Rinaldi, D. Schiumarini, M. Valsecchi, B. Castellotti, A. Todeschini, S. Rota, E. Pari, M. Filocamo, C. Gellera, A. Padovani
A clinical and enzyme functional study in a novel ASAH-1 linked adult spinal muscular atrophy phenotype
 Acta Myologica (2015) 34; 53
- 144) D. Orsucci, M. Mancuso, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, G. Comi, M. Donati, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, F. Santorelli, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, C. Bruno, L. Bello, E. Caldarazzo Ienco, M. Catteruccia, **M. Filosto**, C. Lamperti, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, D. Ronchi, D. Sauchelli, M. Scarpelli, M. Sciacco, M. Valentino, L. vercelli, M. Zeviani, G. Siciliano
Mitochondrial neuropathies: data from italian network
 Acta Myologica (2015) 34; 56
- 145) S. Ravaglia, L. Maggi, M. Sapuppo, L. Morandi, P. Bernasconi, **M. Filosto**
Combined CLCN1 and SCN4A mutations in the same patients: clinical and neurophysiological phenotype
 Acta Myologica (2015) 34; 78
- 146) F. Rinaldi, A. Todeschini, S. Rota, E. Pari, I. Volonghi, A. Padovani, **M. Filosto**
A very slowly progressive brachial amyotrophic diplegia
 Acta Myologica (2015) 34; 79
- 147) **M. Filosto**, M. Aureli, F. Rinaldi, D. Schiumarini, M. Valsecchi, B. Castellotti, S. Rota, E. Pari, S. Lualdi, R. Mazzotti, M. Filocamo, C. Gellera, A. Padovani
A novel ASAH1-linked adult spinal muscular atrophy phenotype: a clinical and enzyme functional study
 Neurol Sci (2015) 36 (suppl) S46-47
- 148) F. Rinaldi, R. Lombardi, S. Damioli, S. Rota, E. Pari, I. Volonghi, A. Todeschini, G. Lauria, A. Padovani, **M. Filosto**
Small fiber neuropathy: a clinical study in a cohort of 40 patients
 Neurol Sci (2015) 36 (suppl) S185-S186
- 149) F. Rinaldi, A. Pilotto, F. Rossi, S. Rota, E. Pari, I. Volonghi, A. Todeschini, A. Padovani, **M. Filosto**
Olfaction and cognitive/behavioural impairment in amyotrophic lateral sclerosis
 Neurol Sci (2015) 36 (suppl) S186

150) S. Rota, F. Rinaldi, E. Pari, A. Todeschini, I. Volonghi, P. Costa, A. Padovani, **M. Filosto**
Tubular aggregate myopathy resembling a lower motor neuron syndrome
Neurol Sci (2015) 36 (suppl) S186

151) A. Formenti, I. Volonghi, A. Benussi, A. Padovani, **M. Filosto**
A subacute onset inflammatory axonal-demyelinating polyradiculoneuropathy after hemicolectomy: a case report
Neurol Sci (2015) 36 (suppl) S254

152) S. Rota, F. Rinaldi, E. Pari, I. Volonghi, A. Todeschini, A. Padovani, **M. Filosto**
Brachial amyotrophic diplegia: a rare cause of “man in the barrel syndrome”
Neurol Sci (2015) 36 (suppl) S270

153) A. Todeschini, F. Rinaldi, R. Lombardi, S. Damioli, S. Rota, I. Volonghi, G. Lauria, A. Padovani, **M. Filosto**
A clinical study in a cohort of 40 patients with small fiber neuropathy
J Peripher Nerv Syst (2016) 21 Suppl S32-S33

154) **M. Filosto**
The role of nutrition in metabolic myopathies
Acta Myologica (2016) 35; 13

155) M. Mancuso, D. Orsucci, S. Servidei, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, GP Comi, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, P. Tonin, A. Toscano, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, **M. Filosto**, C. Lamperti, D. Diodato, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, N. Ahmed, M. Sciacco, L. Vercelli, A. Ardisson, M. Zeviani, G. Siciliano
PEO: The experience of the Italian Network of Mitochondrial Diseases
Acta Myologica (2016) 35; 27-28

156) A. Nikolic, G. Ricci, F. Mele, M. Govi, L. Ruggiero, L. Vercelli, E. Bucci, C. Fiorillo, L. Villa, M. Cao, L. Maggi, L. Santoro, T. Mongini, G. Antonini, C. Bruno, **M. Filosto**, M. Savarese, V. Nigro, M. Moggio, C. Angelini, L. Morandi, E. Pegoraro, V. Sansone, MA. Maioli, G. D’Angelo, A. Di Muzio, C. Rodolico, G. Siciliano, G. Tomelleri, A. Berardinelli, R. Tupler
Epigenetic investigations of FSHD families from the Italian National Registry of FSHD
Acta Myologica (2016) 35; 28-29

157) A. Todeschini, I. Volonghi, S. Rota, S. Damioli, A. Galvagni, A. Padovani, **M. Filosto**
ERT in late-onset Pompe disease: long-term follow-up and IgG anti rh-GAA assessment in patients
Acta Myologica (2016) 35; 31

158) L. Vercelli, E. Rolle, V. Ponzalino, G. Ricci, L. Ruggiero, L. Villa, A. Di Muzio, M. Cao, M. Scarlato, E. Bucci, C. Rodolico, MB Pasanisi, G. Tomelleri, **M. Filosto**, F. Mele, A. Nikolic, M. Govi, L. Maggi, G. Antonini, SC. Previtali, C. Angelini, E. Pegoraro, M. Moggio, L. Santoro, G. Siciliano, R. Tupler, T. Mongini
Longitudinal study of disease progression in 232 FSHD patients from the Italian registry
Acta Myologica (2016) 35; 31

159) E. Barca, O. Musumeci, C. Lamperti, GP Comi, M. Moggio, T. Mongini, G. Siciliano, **M. Filosto**, E. Pegoraro, S. Servidei, D. Ronchi, L. Vercelli, D. Orsucci, L. Bello, D. Sauchelli, M. Zeviani, M. Mancuso, A. Toscano
Lipomatosis incidence and characteristics in an Italian cohort of mitochondrial patients
Acta Myologica (2016) 35; 39

- 160) M. Gobbo, S. Lazzarini, M. Capogrosso, P. Gaffurini, L. Bissolotti, A. Padovani, **M. Filosto**
Application of electrotherapy to improve motor function in subjects with type II/III spinal muscular atrophy: an exploratory study
 Acta Myologica (2016) 35; 51
- 161) G. Ricci, A. Nikolic, M. Govi, F. Mele, L. Vercelli, L. Ruggiero, E. Bucci, L. Villa. **M. Filosto**, G. D'Angelo, M. Cao, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Antonini, A. Di Muzio, L. Maggi, MC. D'Amico, M. Moggio, L. Morandi, T. Mongini, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, A. Berardinelli, G. Tomelleri, R. Tupler
Clinical characterization and study of methylation profiles in carriers of borderline D4Z4 alleles from the Italian National Registry of FSHD
 Acta Myologica (2016) 35; 64
- 162) **M. Filosto**, S. Damioli, S. Rota, I. Volonghi, A. Todeschini
Role of IgG antibodies to rh-GAA in modulating ERT therapeutic response in patients with LOPD: the IGERT study
 Acta Myologica (2016) 35; 73
- 163) M. Mancuso D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, E. Pegoraro, V. Carelli, GP. Comi, C. Minetti, C. Bruno, M. Moggio, T. Mongini, L. Vercelli, G. Primiano, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, O. Musumeci, I. Moroni, FM. Santorelli, **M. Filosto**, C. Lamperti, M. Zeviani, G. Siciliano
The experience of the Nation-wide Italian Collaborative Network of Mitochondrial diseases
 Acta Myologica (2016) 35; 75
- 164) R. Tupler, G. Ricci, A. Nikolic, L. Ruggiero, L. Vercelli, F. Sera, F. Mele, M. Govi, L. Maggi, L. Villa, M. Cao, E. Bucci, **M. Filosto**, G. D'Angelo, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Antonini, A. Di Muzio, MC. D'Amico, M. Moggio, L. Morandi, T. Mongini, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, A. Berardinelli, G. Tomelleri
Italian clinical network for FSHD. Phenotypic and molecular characterization of FSHD families: a systematic approach towards trial readiness
 Acta Myologica (2016) 35; 76
- 165) E. Barca, O. Musumeci, C. Lamperti, G. Comi, M. Moggio, T. Mongini, G. Siciliano, **M. Filosto**, E. Pegoraro, S. Servidei, D. Ronchi, L. Vercelli, D. Orsucci, L. Bello, G. Primiano, M. Zeviani, M. Mancuso, A. Toscano
Lipomatosis incidence and characteristics in an Italian cohort of mitochondrial patients
 Neurol Sci (2016) 37 suppl; S30-S31
- 166) L. Vercelli, G. Ricci, M. Cao, E. Rolle, V. Ponzalino, L. Ruggiero, F. Mele, M. Govi, A. Nikolic, L. Villa, E. Bucci, R. Di Giacomo, M. Scarlato, B. Pasanisi, G. Tomelleri, **M. Filosto**, L. Maggi, S. Previtali, C. Rodolico, A. Di Muzio, G. Antonini, M. Moggio, L. Santoro, C. Angelini, E. Pegoraro, R. Tupler, T. Mongini
Disease progression and clinical history in 246 patients from the FSHD Italian Registry
 Neurol Sci (2016) 37 suppl; S31
- 167) A. Todeschini, I. Volonghi, S. Rota, A. Galvagni, S. Damioli, A. Padovani, **M. Filosto**
Long-term follow-up and IgG anti rh-GAA assessment in late-onset Pompe Disease
 Neurol Sci (2016) 37 suppl; S58-S59
- 168) I. Volonghi, L. Pinelli, I. Ceccherini, A. Todeschini, S. Rota, S. Damioli, A. Padovani, **M. Filosto**
Could it be an atypical case of juvenile Alexander Disease?
 Neurol Sci (2016) 37 suppl; S99-S100

- 169) S. Cotti Piccinelli, M. Frassi, G. Carella, A. Todeschini, S. Rota, F. Caria, A. Padovani, **M. Filosto**
HLA association in CIDP spectrum neuropathies
 J Peripher Nerv Syst (2017) 22 suppl; S13
- 170) A. Farinato, C. Altamura, P. Imbrici, L. Maggi, R. Mantegazza, **M. Filosto**, G. Siciliano, V. Sansone, M. Lo Monaco and the Italian network for muscle channelopathies, D. Conte Camerino, J-F Desaphy
Precision medicine to address therapy in myotonia caused by sodium channel mutations
 Acta Myologica (2017) 36; 70-71
- 171) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, A. DiMuzio, MA Donati, A. Galvagni, A. Lerario, G. Marrosu, M. Moggio, T. Mongini, O. Musumeci, E. Pegoraro, R. Piras, S. Ravaglia, M. Sacchini, C. Sancricca, C. Semplicini, S. Servidei, G. Siciliano, R. Telese, P. Tonin, F. Caria, S. Rota, A. Padovani, A. Toscano
IgG anti rh-GAA assessment in an Italian cohort of patients with late-onset Pompe Disease
 Acta Myologica (2017) 36; 71
- 172) O. Musumeci, T. Mongini, C. Angelini, C. Bruno, M. Moggio, G. Siciliano, P. Tonin, L. Maggi, A. Martinuzzi, **M. Filosto**, S. Servidei, A. Donati, B. Bembi, G. Marrosu, G. Di Iorio, S. Ravaglia, E. Pegoraro, E. Bertini, A. Di Muzio, A. Fiumara, R. Massa, A. Toscano
Report on nationwide italian collaborative network for muscle glycogen storage disorders
 Acta Myologica (2017) 36; 74-75
- 173) M. Neri, R. Selvatici, MS Falzarano, C. Trabanelli, A. Ravani, P. Rimessi, M. Fabris, C. Scotton, A. Mauro, F. Fortunato, H. Osman, R. Rossi, A. Armaroli, B. Buldrini, L. Merlini, M. Mora, K. Gorni, V. Sansone, T. Mongini, E. Pegoraro, P. Tonin, C. Fiorillo, A. Pini, **M. Filosto**, A. D'Amico, E. Bertini, S. Messina, G. Vita, M. Pane, E. Mercuri, F. Muntoni, S. Fini, F. Gualandi, A. Ferlini
Multilevel molecular analysis identifies all dystrophin gene mutations pointing out that DMD is a genetically homogeneous disease: repercussions on diagnosis, prevention and therapy
 Acta Myologica (2017) 36; 75
- 174) L. Ruggiero, F. Mele, G. Ricci, L. Vercelli, M. Govi, A. Nikolic, M. Louise, F. Sera, A. Berardinelli, C. Angelini, G. Antonini, E. Bucci, **M. Filosto**, M. Cao, E. Giardina, E. Pegoraro, A. Di Muzio, R. Telese, L. Maggi, S. Portaro, C. Rodolico, L. Villa, T. Mongini, G. Siciliano, G. Tomelleri, G. D'Angelo, MA Maioli, M. Moggio, L. Santoro, R. Tupler
Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 33-35 kb D4Z4 reduced alleles: experience of the italian national registry for FSHD
 Acta Myologica (2017) 36; 77
- 175) S. Rota, A. Galvagni, F. Caria, M. Marchesi, S. Cotti Piccinelli, C. Baronchelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Muscle pathological features of a hyperkalemic paralysis/dermatomyositis "double trouble"
 Acta Myologica (2017) 36; 81
- 176) F. Caria, A. Galvagni, C. Baronchelli, S. Rota, S. Gallo Cassarino, M. Marchesi, S. Cotti Piccinelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Atypical clinical pictures in inflammatory myopathies: a case series
 Acta Myologica (2017) 36; 87
- 177) S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, C. Carducci, A. Angeloni, S. Rota, F. Caria, A. Galvagni, C. Baronchelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Asymptomatic primary carnitine deficiency unmasked in a mother by newborn screening
 Acta Myologica (2017) 36; 89

- 178) P. Imbrici, C. Altamura, F. Gualandi, GF Mangiatordi, M. Neri, G. De Maria, A. Ferlini, A. Padovani, D. Sahbani, MC D'Adamo, O. Nicolotti, M. Pessia, D. Conte, **M. Filosto**, JF Desaphy
A novel mutation in kv1.1 channels in a patient with paroxysmal ataxia, myokymia, painful contractures and metabolic dysfunctions
Acta Myologica (2017) 36; 94-95
- 179) M. Marchesi, G. Lanzi, A. Galvagni, S. Cotti Piccinelli, L. Mori, F. Caria, S. Rota, S. Gallo Cassarino, F. Facchetti, A. Padovani, S. Giliani, **M. Filosto**
A PGM NGS protocol in a single center cohort for patients with undiagnosed myopathy
Acta Myologica (2017) 36; 96-97
- 180) A. Pini, L. Zoni, C. Poli, M. Giannotta, V. Di Pisa, G. Siciliano, F. Santorelli, T. Mongini, **M. Filosto**, L. Politano
The questionnaire GNAMM: the eating habits of 436 people with neuromuscular diseases in Italy
Acta Myologica (2017) 36; 103
- 181) R. Rossi, C. Trabanelli, A. Venturoli, C. Scotton, A. Armaroli, A. D'Amico, A. Berardinelli, **M. Filosto**, C. Fiorillo, C. Bruno, G. Marrosu, M. Pane, C. Rodolico, T. Mongini, I. Moroni, G. Baranello, L. Santoro, E. Pegoraro, L. Politano, A. Pini, C. Fusco, L. Merlini, L. Morandi, E. Bertini, S. Messina, E. Mercuri, S. Fini, A. Ferlini, F. Gualandi
Ten years (2006-2016) of molecular diagnosis in collagen-VI related myopathies: are intragenic coding snps of COL6a genes modifiers of disease severity?
Acta Myologica (2017) 36; 107
- 182) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, C. Angelini, E. Bertini, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, V. Carelli, GP Comi, C. Lamperti, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, I. Moroni, O. Musumeci, D. Orsucci, E. Pegoraro, G. Primiano, FM Santorelli, S. Servidei, C. Simoncini, P. Tonin, A. Toscano, L. Vercelli, M. Zeviani, A. Galvagni, F. Caria, S. Rota, A. Padovani, G. Siciliano, M. Mancuso
Muscle pain in mitochondrial diseases: a survey from the large cohort of the Italian Network
Acta Myologica (2017) 36; 114
- 183) M. Mancuso, E. Caldarazzo Ienco, C. Angelini, E. Bertini, E. Pegoraro, V. Carelli, GP Comi, C. Minetti, C. Bruno, M. Moggio, T. Mongini, L. Vercelli, G. Primiano, S. Servidei, D. Orsucci, P. Tonin, A. Toscano, O. Musumeci, I. Moroni, FM Santorelli, **M. Filosto**, C. Lamperti, M. Zeviani, G. Siciliano
The nation-wide italian collaborative network of mitochondrial diseases: from 2009 today
Acta Myologica (2017) 36; 114-115
- 184) G. Liberatore, D. Cocito, R. Fazio, **M. Filosto**, S. Jann, L. Santoro, A. Cortese, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, A. Mazzeo, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, G. Marfia, C. Briani, E. Peci, P. Doneddu, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, EP Verrengia, F. Manganelli, L. Piccolo, F. Gallia, E. Nobile-Orazio
An italian multicenter database for the diagnosis and therapy of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP) and its variants: data from the first 300 patients
J Periph Nerv Syst (2017) 22, S24-S25
- 185) PE Doneddu, D. Cocito, R. Fazio, **M. Filosto**, S. Jann, L. Santoro, A. Cortese, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, A. Mazzeo, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, G. Marfia, C. Briani, E. Peci, G. Liberatore, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, EP Verrengia, F. Manganelli, L. Piccolo, F. Gallia, E. Nobile-Orazio
Frequency and diagnostic criteria for atypical CIDP: data from the Italian database on CIDP
Journal Periph Nerv Syst (2017) 22, S16-S17

- 186) M. Marchesi, G. Lanzi, A. Galvagni, S. Cotti Piccinelli, L. Mori, F. Caria, S. Gallo Cassarino, S. Rota, F. Facchetti, A. Padovani, S. Giliani, **M. Filosto**
A next generation sequencing protocol for patients with undiagnosed myopathy
 Neurol Sci (2017) 38, S13
- 187) **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, A. DiMuzio, M. Donati, A. Galvagni, A. Lerario, G. Marrosu, M. Moggio, T. Mongini, O. Musumeci, E. Pegoraro, R. Piras, S. Ravaglia, M. Sacchini, C. Sancricca, C. Semplicini, S. Servidei, G. Siciliano, R. Telese, P. Tonin, F. Caria, S. Gallo Cassarino, S. Rota, A. Padovani, A. Toscano
Assessing the role of IgG anti rh-GAA in modulating response to ERT in an Italian cohort of patients with late onset Pompe Disease
 Neurol Sci (2017) 38, S14
- 188) L. Ruggiero, F. Mele, G. Ricci, L. Vercelli, M. Govi, A. Nikolic, F. Sera, A. Berardinelli, C. Angelini, G. Antonini, E. Bucci, **M. Filosto**, M. Cao, E. Giardina, E. Pegoraro, A. Di Muzio, R. Telese, L. Maggi, S. Portaro, C. Rodolico, L. Villa, T. Mongini, G. Siciliano, G. Tomelleri, G. D'Angelo, M. Moggio, L. Santoro, R. Tupler
Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 33-35 kb D4Z4 reduced alleles: experience of the italian national registry for FSHD
 Neurol Sci (2017) 38, S16
- 189) PE Doneddu, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, **M. Filosto**, A. Mazzeo, S. Jann, A. Cortese, E. Beghi, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, C. Briani, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, G. Marfia, G. Liberatore, E. Peci, F. Manganelli, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, E. Verrengia, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
Atypical CIDP: diagnostic criteria, progression and response to therapy: data from the Italian CIDP database
 Neurol Sci (2017) 38, S78-S79
- 190) S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, C. Angelini, E. Bertini, C. Bruno, E. Caldarazzo Ienco, V. Carelli, GP Comi, C. Lamperti, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, I. Moroni, O. Musumeci, D. Orsucci, E. Pegoraro, G. Primiano, FM Santorelli, S. Servidei, C. Simoncini, P. Tonin, A. Toscano, L. Vercelli, M. Zeviani, A. Galvagni, F. Caria, S. Rota, A. Padovani, G. Siciliano, M. Mancuso, **M. Filosto**
Muscle pain in mitochondrial diseases: a survey from the large cohort of the Italian Network
 Neurol Sci (2017) 38, S79-S80
- 191) G. Ricci, L. Ruggiero, F. Mele, L. Vercelli, M. Govi, M. Louise, F. Sera, A. Berardinelli, C. Angelini, G. Antonini, E. Bucci, **M. Filosto**, M. Cao, E. Pegoraro, E. Giardina, A. Di Muzio, M. D'Amico, L. Maggi, S. Portaro, C. Rodolico, L. Villa, T. Mongini, G. Tomelleri, G. D'Angelo, M. Moggio, M. Maioli, L. Santoro, G. Siciliano, R. Tupler
A wide clinical heterogeneity associated with D4Z4 reduced allele: data from the italian national registry for facioscapulohumeral muscular dystrophy
 Neurol Sci (2017) 38, S81-S82
- 192) G. Liberatore, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, **M. Filosto**, A. Mazzeo, S. Jann, A. Cortese, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, C. Briani, G. Marfia, P. Doneddu, E. Peci, D. Velardo, F. Manganelli, A. Todeschini, A. Toscano, E. Verrengia, A. Schenone, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
Clinical CIDP: diagnosis beyond electrophysiology and response to therapy: data from the italian CIDP database
 Neurol Sci (2017) 38, S83

- 193) O. Musumeci, T. Mongini, C. Angelini, C. Bruno, M. Moggio, G. Siciliano, P. Tonin, L. Maggi, A. Martinuzzi, **M. Filosto**, S. Servidei, A. Donati, B. Bembi, G. Marrosu, G. Di Iorio, S. Ravaglia, E. Pegoraro, E. Bertini, A. Di Muzio, A. Fiumara, R. Massa, A. Toscano
Natural history of muscle glycogen storage disorders (MGSD): a study from the nationwide italian network for MGSD
Neurol Sci (2017) 38, S83-S84
- 194) F. Caria, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, M. Frassi, G. Carella, S. Gallo Cassarino, S. Rota, A. Padovani, **M. Filosto**
Human leukocyte antigens (HLA) in CIDP spectrum neuropathies
Neurol Sci (2017) 38, S301
- 195) S. Gallo Cassarino, A. Galvagni, C. Baronchelli, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, F. Caria, E. Baldelli, S. Rota, A. Padovani, **M. Filosto**
Atypical clinical pictures and paucisymptomatic subjects: pitfalls in diagnosing inflammatory myopathies
Neurol Sci (2017) 38, S303
- 196) S. Rota, A. Galvagni, F. Caria, M. Marchesi, S. Cotti Piccinelli, C. Baronchelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Muscle pathological features o in a patient with a hypokalemic periodic paralysis/dermatomyositis “double trouble”
Neurol Sci (2017) 38, S304
- 197) PE Doneddu, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, **M. Filosto**, A. Mazzeo, S. Jann, A. Cortese, E. Beghi, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, C. Briani, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, G. Marfia, G. Liberatore, E. Peci, F. Manganelli, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, E. Verrengia, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
Lifestyle and dietary habits as predisposing factors for the onset and progression of CIDP: a case-control study from the italian CIDP database
Neurol Sci (2017) 38, S302-303
- 198) F. Rinaldi, S. Damioli, M. Pasolini, G. De Maria, A. Padovani, **M. Filosto**
Assessing the risk of restless legs syndrome in small fiber peripheral neuropathy
Clin Neurophysiol (2017) 128, e428
- 199) P. Doneddu, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, S. Jann, B. Fierro, A. Cortese, G. Marfia, A. Clerici, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, A. Schenone, E. Beghi, G. Liberatore, E. Nobile-Orazio
Italian CIDP database: homogeneity and heterogeneity among different italian centers
J Peripher Nerv Syst (2018) 23(Supplement): S14
- 200) P. Doneddu, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, S. Jann, B. Fierro, A. Cortese, G. Marfia, A. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, G. Liberatore, E. Peci, F. Manganelli, S. Tronci, M. Ruiz, A. Todeschini, A. Schenone, A. Toscano, E. Verrengia, G. Cosentino, E. Nobile-Orazio
Predictive factors for progression to typical CIDP in patients with atypical CIDP
J Peripher Nerv Syst (2018) 23(Supplement): S14-S15

- 201) G. Liberatore, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, S. Jann, B. Fierro, A. Cortese, G. Marfia, A. Clerici, A. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, P. Doneddu, E. Peci, F. Manganelli, S. Tronci, M. Ruiz, A. Todeschini, A. Schenone, A. Toscano, G. Cosentino, E. Nobile Orazio
Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy and therapy: predictors of response to immunoglobulins and steroid treatment
J Peripher Nerv Syst (2018) 23(Supplement): S22-S23
- 202) **M. Filosto**
Adult polymyositis
Acta Myologica (2018) 37: 38-39
- 203) A. Pini, L. Zoni, C. Poli, M. Giannotta, F. Santorelli, **M. Filosto**, L. Politano, G. Siciliano
From evidence to dietary recommendations in NMD
Acta Myologica (2018) 37: 42-43
- 204) S. Gallo Cassarino, A. Galvagni, G. Lanzi, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, F. Caria, E. Baldelli, S. Giliani, A. Padovani, **M. Filosto**
A GMPPB mutation causing paucisymptomatic hyperckemia in an adult patient
Acta Myologica (2018) 37: 48
- 205) S. Cotti Piccinelli, A. Pichiechio, O. Musumeci, M. Marchesi, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, A. Galvagni, A. Toscano, A. Padovani, **M. Filosto**
Glycogenesis VII with early fixed myopathy: a clinical and MRI study
Acta Myologica (2018) 37: 48
- 206) F. Magri, D. Velardo, A. Govoni, C. Cinnante, L. Peverelli, S. Cazzaniga, L. Bello, R. Brusa, C. Semplicini, M. D'Angelo, S. Gandossini, **M. Filosto**, V. Sansone, S. Previtali, E. Pegoraro, S. Corti, M. Moggio, N. Bresolin, P. Bettica, GP. Comi
The Becker muscular dystrophy cohort in the Givnostat trial: clinical characterization and functional measures
Acta Myologica (2018) 37: 51
- 207) F. Caria, M. Cescon, F. Gualandi, R. Rossi, P. Rimessi, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, I. Gregorio, A. Ferlini, A. Padovani, P. Bonaldo, **M. Filosto**
Autosomal recessive Bethlem myopathy: a clinical, genetic and functional study
Acta Myologica (2018) 37: 56
- 208) E. Baldelli, E. Borlenghi, S. Cotti Piccinelli, F. Caria, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, A. Padovani, **M. Filosto**
Lambert-Eaton myasthenic syndrome and IgG4-related disease: a possible novel association
Acta Myologica (2018) 37: 61
- 209) A. Farinato, C. Altamura, P. Imbrici, L. Maggi, P. Bernasconi, R. Mantegazza, **M. Filosto**, G. Siciliano, V. Sansone, M. Lo Monaco, the Italian Network for Muscle Channelopathies, C. Vial, D. Sternberg, MR Carratù, D. Conte Camerino, JF Desaphy
Pharmacological studies of Nav1.4 channel mutants to define precision medicine in sodium channel myotonia and paramyotonia congenita
Acta Myologica (2018) 37: 69

- 210) C. Ticci, A. Ardisson, E. Bertini, V. Carelli, D. Diodato, L. Di Vito, **M. Filosto**, C. La Morgia, C. Lamperti, D. Martinelli, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pancheri, L. Peverelli, G. Primiano, A. Rubegni, S. Servidei, G. Siciliano, C. Simoncini, P. Tonin, A. Toscano, M. Mancuso, FM Santorelli
The nation-wide Italian collaborative network of mitochondrial diseases: a cross-sectional survey on mitochondrial epilepsies
 Acta Myologica (2018) 37: 86-87
- 211) E. Baldelli, E. Borlenghi, S. Fisogni, S. Cotti Piccinelli, F. Caria, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, A. Galvagni, A. Padovani, **M. Filosto**
Lambert-Eaton myasthenic syndrome and IgG4-related disease: a possible novel association
 Neurol Sci (2018) 39: S56
- 212) P. Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G.A. Marfia, A. Cortese, B. Fierro, S. Jann, E. Beghi, A. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, G. Liberatore, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, G. Mataluni, L. Piccolo, G. Cosentino, M. Sabatelli, E. Nobile-Orazio
Atypical CIDP: frequency, treatment response and predictive factors for progression: data from the Italian CIDP database
 Neurol Sci (2018) 39: S76
- 213) G. Liberatore, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, S. Jann, B. Fierro, A. Cortese, G.A. Marfia, A. Clerici, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, PE Doneddu, E. Peci, F. Manganelli, M. Ruiz, A. Todeschini, A. Schenone, A. Toscano, E. Verremgia, G. Cosentino, G. Mataluni, E. Nobile-Orazio
Predictors of response to immunoglobulins and steroid treatment in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: data from the Italian CIDP database
 Neurol Sci (2018) 39: S77
- 214) G. Vita, G. Antonini, C. Briani, M. Di Girolamo, G. Di Iorio, A. Di Muzio, **M. Filosto**, M. Grandis, R. Massa, A. Mauro, L. Obici, D. Pareyson, F. Perfetto, C. Rapezzi, M. Sabatelli, A. Mazzeo, A. Schenone
The clinical pathway of patients with transthyretin-related hereditary amyloidosis (hATTR): a survey among italian specialists
 Neurol Sci (2018) 39: S78-79
- 215) F. Caria, M. Cescon, F. Gualandi, R. Rossi, P. Rimessi, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, I. Gregorio, A. Ferlini, A. Padovani, P. Bonaldo, **M. Filosto**
A clinical, genetic and functional study in a family with autosomal recessive Bethlem myopathy
 Neurol Sci (2018) 39: S120
- 216) D. Velardo, F. Magri, A. Govoni, C. Cinnante, L. Peverelli, S. Cazzaniga, L. Bello, R. Brusa, C. Semplicini, M. D'Angelo, S. Gandossini, **M. Filosto**, V. Sansone, S. Previtali, E. Pegoraro, S. Corti, F. Triulzi, M. Moggio, N. Bresolin, P. Bettica, G. Comi
Functional and muscle MRI features in Becker muscular dystrophy: the Givinostat trial cohort
 Neurol Sci (2018) 39: S121-122
- 217) S. Cotti Piccinelli, A. Pichiecchio, O. Musumeci, M. Marchesi, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, A. Galvagni, A. Toscano, A. Padovani, **M. Filosto**
Atypical infantile-onset Glycogenosis VII with severe fixed myopathy: a clinical and MRI study
 Neurol Sci (2018) 39: S328

- 218) S. Gallo Cassarino, A. Galvagni, G. Lanzi, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, F. Caria, E. Baldelli, S. Giliani, A. Padovani, **M. Filosto**
Paucisymptomatic hyperCKemia linked to a homozygote GMPPB mutation causing alpha-dystroglycan deficiency
 Neurol Sci (2018) 39: S409
- 219) PE Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G.A. Marfia, A. Cortese, G. Cosentino, S. Jann, M. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, G. Liberatore, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, M. Sabatelli, E. Nobile-Orazio
Role of comorbidities on clinical presentation, treatment choice, response to treatment and disability in CIDP. Data from the Italian CIDP database
 J Peripher Nerv Syst (2019) 234 (Supplement): S20
- 220) G. Liberatore, C. Giannotta, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G.A. Marfia, A. Cortese, G. Cosentino, S. Jann, AM Clerici, M. Carpo, A. Schenone, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, PE Doneddu, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, E. Nobile-Orazio
Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy or anti MAG neuropathy: a misdiagnosis or an overlap?
 J Peripher Nerv Syst (2019) 234 (Supplement): S27
- 221) E. Nobile- Orazio, PE Doneddu, F. Manganelli, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, GA Marfia, G. Antonini, A. Cortese, G. Cosentino, S. Jann, M. Clerici, M. Carpo, M. Luigetti, G. Siciliano, T. Rosso, G. Lauria, G. Cavaletti, G. Liberatore, E. Peci, L. Santoro, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Schenone, A. Toscano, G. Mataluni
Utility of diagnostic tests in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP): data from italian database
 J Peripher Nerv Syst (2019) 234 (Supplement): S33-34
- 222) F. Mele, L. Ruggiero, G. Ricci, L. Vercelli, C. Bettio, S. Tripodi, M. Govi, E. Bucci, A. Di Muzio, L. Maggi, M. Scarlato, L. Villa, G. D'Angelo, G. Antonini, **M. Filosto**, C. Rodolico, R. Piras, M.A. Maioli, R. Massa, S. Previtali, C. Angelini, A. Berardinelli, E. Pegoraro, M. Moggio, L. Santoro, G. Siciliano, T. Mongini, G. Tomelleri, R. Tupler
Large scale genotype-phenotype correlation study in 1703 carriers of D4Z4 reduced alleles from the Italian National Register for FSHD
 Acta Myol (2019) 38: 98-99
- 223) L. Vercelli, F. Mele, S. Tripodi, L. Ruggiero, F. Sera, G. Ricci, L. Villa, M. Govi, L. Maranda, A. Di Muzio, M. Scarlato, E. Bucci, L. Maggi, C. Rodolico, G. Tomelleri, **M. Filosto**, G. Antonini, S. Previtali, C. Angelini, A. Berardinelli, E. Pegoraro, M. Moggio, L. Santoro, G. Siciliano, T. Mongini, R. Tupler
Five-year follow-up study and new predictors in disease progression fo facioscapulohumeral muscular dystrophy
 Acta Myol (2019) 38: 99
- 224) C. Dosi, D. Cassandrini, A. Rubegni, D. Tolomeo, G. Astrea, A. Berardinelli, C. Bruno, G.P. Comi, M.A. Donati, **M. Filosto**, C. Fiorillo, F. Giannini, M. Grandis, F. Magri, M.A. Maioli, A. Malandrini, R. Massa, M. Moggio, E. Pegoraro, G. Ricci, A. Schenone, G. Siciliano, P. Tonin, N. Volpi, F.M. Santorelli
Interpreting genetic variants in ryanodine receptor type 1-related muscle disorders; results form 71 patients
 Acta Myol (2019) 38: 107

- 225) S. Gallo Cassarino, S. Cotti Piccinelli, A. Galvagni, F. Caria, E. Baldelli, N. Necchini, C. Baronchelli, A. Padovani, **M. Filosto**
A 48-year-old man with slowly progressive asymmetric weakness and hypotrophy of the scapulohumeral girdle
 Acta Myol (2019) 38: 113
- 226) S. Cotti Piccinelli, C. Lamperti, T. Mongini, S. Servidei, O. Musumeci, P. Tonin, F. M. Santorelli, C. Simoncini, G. Primiano, L. Vercelli, A. Rubegni, A. Galvagni, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, N. Necchini, M. Moggio, G. Pietro Comi, V. Carelli, A. Toscano, A. Padovani, G. Siciliano, M. Mancuso, **M. Filosto**
Muscle pain in mitochondrial diseases: the final data from Italian network
 Acta Myol (2019) 38: 110
- 227) M. Lucchini, L. Maggi, E. Pegoraro, **M. Filosto**, C. Rodolico, G. Antonini, M. Garibaldi, G. Siciliano, V. De Arcangelis, C. De Fino, L. Santovito, S. Cotti Piccinelli, M. Mirabella
Prevalence of anti-CN1A antibodies in a large Italian cohort of s-IBM
 Acta Myol (2019) 38: 111
- 228) R. Rossi, C. Trabanelli, A. Venturoli, A. D'Amico, E. Bertini, A. Berardinelli, **M. Filosto**, C. Fiorillo, C. Bruno, G. Marrosu, M. Pane, C. Rodolico, T. Mongini, I. Moroni, G. Baranello, L. Santoro, E. Pegoraro, L. Politano, A. Pini, C. Fusco, P. Sabatelli, L. Merlini, L. Morandi, S. Messina, E. Mercuri, S. Fini, A. Grilli, S. Biciato, A. Ferlini, F. Gualandi
Genome and transcriptome analysis of COLVI genes and characterization of a new promising cellular model
 Acta Myol (2019) 38: 126-127
- 229) F. Caria, A. Pichiecchio, S. Cotti Piccinelli, O. Musumeci, E. Baldelli, A. Galvagni, S. Gallo Cassarino, R. Vitale, A. Padovani, A. Toscano, **M. Filosto**
Glycogenosis VII worsened by cyclosporine and amiodarone: a clinical and muscle MRI report
 Acta Myol (2019) 38: 132-133
- 230) S. Cotti Piccinelli, S. Ravaglia, S. Servidei, M. Moggio, O. Musumeci, M. A. Donati, E. Pegoraro, A. Di Muzio, L. Maggi, P. Tonin, G. Marrosu, C. Sancricca, A. Lerario, M. Sacchini, C. Semplicini, V. Bozzoni, R. Telese, S. Bonanno, R. Piras, M. A. Maioli, G. Ricci, L. Vercelli, A. Galvagni, S. Gallo Cassarino, F. Caria, E. Baldelli, N. Necchini, T. Mongini, G. Siciliano, A. Padovani, A. Toscano, **M. Filosto**
The role of anti rh-GAA in modulating response to ERT in late-onset Pompe disease: the final data from the IgERT study
 Acta Myol (2019) 38: 133
- 231) S. Cotti Piccinelli, S. Ravaglia, S. Servidei, M. Moggio, O. Musumeci, M. A. Donati, E. Pegoraro, A. Di Muzio, L. Maggi, P. Tonin, G. Marrosu, C. Sancricca, A. Lerario, M. Sacchini, C. Semplicini, V. Bozzoni, R. Telese, S. Bonanno, R. Piras, M. A. Maioli, G. Ricci, L. Vercelli, A. Galvagni, S. Gallo Cassarino, F. Caria, T. Mongini, G. Siciliano, A. Padovani, A. Toscano, **M. Filosto**
Assessing the role of anti rh-GAA in modulating response to ERT in late-onset Pompe disease: the final data from the IgERT study
 Neurol Sci (2019) 40 suppl: S6-S7

- 232) G. Liberatore, C. Giannotta, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G.A. Marfia, A. Cortese, G. Cosentino, S. Jann, AM Clerici, M. Carpo, A. Schenone, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, PE Doneddu, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, G. Mataluni, L. Leonardi, M. Sabatelli, E. Nobile-Orazio
Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy or anti MAG neuropathy: a misdiagnosis or an overlap?
Neurol Sci (2019) 40 suppl: S9-S10
- 233) PE Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G.A. Marfia, A. Cortese, B. Fierro, S. Jann, E. Beghi, A. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, M. Luigetti, G. Lauria, G. Antonini, T. Rosso, G. Siciliano, G. Cavaletti, E. Bianchi, G. Liberatore, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Toscano, G. Mataluni, L. Piccolo, G. Cosentino, E. Nobile-Orazio
Role of comorbidities on clinical presentation, treatment choice, response to treatment and disability in CIDP. Data from the Italian CIDP database
Neurol Sci (2019) 40 suppl: S58-S59
- 234) S. Gallo Cassarino, S. Cotti Piccinelli, A. Galvagni, F. Caria, E. Baldelli, N. Necchini, C. Baronchelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Fibrous myopathy as a rare complication of drug abuse: a clinical and pathological study
Neurol Sci (2019) 40 suppl: S155-S156
- 235) S. Cotti Piccinelli, C. Lamperti, T. Mongini, S. Servidei, O. Musumeci, P. Tonin, FM Santorelli, C. Simoncini, G. Primiano, L. Vercelli, A. RUBegni, A. Galvagni, M. Moggio, GP Comi, V. Carelli, A. Toscano, G. Siciliano, M. Mancuso, A. Padovani, **M. Filosto**
Muscle pain in mitochondrial diseases: the final data from the Italian Network
Neurol Sci (2019) 40 suppl: S451-S452
- 236) F. Fortunato, M. Neri, A. Mauro, R. Selvatici, C. Trabanelli, MS Falzarano, P. Rimessi, F. Gualandi, G. Comi, S. Tedeschi, C. Fiorillo, C. Bruno, E. Giardina, MR Piemontesi, M. Cau, C. Scuderi, F. Santorelli, L. Merlini, M. Mora, V. Sansone, T. Mongini, A. Pini, R. Liguori, **M. Filosto**, S. Messina, G. Vita, A. Toscano, M. Pane, S. Servidei, E. Pegoraro, A. D'Amico, E. Bertini, L. Politano, V. Nigro, E. Mercuri, A. Ferlini
Genetic diagnoses of dystrophinopathies within the DMD italian network: report and reflections impacting on care and therapies
Neurol Sci (2019) 40 suppl: S455
- 237) B. Risi, S. Cotti Piccinelli, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, F. Caria, A. Galvagni, N. Necchini, A. Padovani, **M. Filosto**
Expanding the phenotype of p.R1460W mutation in SCN4A gene: a family report
Neurol Sci (2019) 40 suppl: S461
- 238) S. Cotti Piccinelli, F. Novara, B. Risi, E. Baldelli, N. Necchini, A. Galvagni, R. Ciccone, A. Padovani, **M. Filosto**.
SLC52A2-linked Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: a clinical case.
Neurol Sci (2020) 41 suppl 1: S23
- 239) B. Risi, S. Cotti Piccinelli, T. Cavallaro, S. Ferrari, N. Necchini, E. Baldelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Clinical and neuropathological findings in pure neuritic leprosy: a clinical report
Neurol Sci (2020) 41 suppl 1: S61

- 240) B. Risi, S. Cotti Piccinelli, F. Novara, E. Baldelli, N. Necchini, A. Galvagni, R. Ciccone, A. Padovani, **M. Filosto**.
Neuromuscular features in Chorea-Acanthocytosis: a clinical report
Neurol Sci (2020) 41 suppl 1: S61
- 241) S. Cotti Piccinelli, C. Lunetta, N. Ticozzi, N. Necchini, B. Risi, E. Baldelli, V. Sansone, V. Silani, A. Padovani, **M. Filosto**
COVID-19 and amyotrophic lateral sclerosis: an observational study
Neurol Sci (2020) 41 suppl 1: S122
- 242) P. E. Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, E. Bianchi, S. Jann, A. Mazzeo, G. Antonini, G. Cosentino, G. Marfia, A. Cortese, A. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, G. Siciliano, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, E. Beghi, G. Liberatore, L. Santoro, E. Spina, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti-Piccinelli, E. Verrengia, L. Gentile, L. Leonardi, G. Mataluni, E. Nobile-Orazio
Prevalence and relevance of diabetes mellitus in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
Neurol Sci (2020) 41 suppl 1: S137
- 243) G. Liberatore, F. Manganelli, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G. Antonini, G. Cosentino, S. Jann, A. Cortese, G. Marfia, A. Clerici, G. Siciliano, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, P. Doneddu, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Schenone, L. Leonardi, A. Toscano, G. Mataluni, E. Spina, L. Gentile, E. Nobile Orazio
Distinguishing features of acute- and chronic onset chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy
Neurol Sci (2020) 41 suppl 1: S143
- 244) S. Bortolani, S. Bonanno, G. Vattermi, P. Tonin, M. Monforte, E. Ricci, G. Primiano, S. Servidei, G. Greco, R. Massa, C. Gemelli, M. Grandis, C. Fiorillo, A. Petrucci, **M. Filosto**, M.L. Valentino, R. Liguori, T. Mongini, M. Garibaldi, G. Antonini, M. Lucchini, M. Mirabella, A. Rubegni, F. M. Santorelli, G. Siciliano, G. Ricci, C. Angelini, A. Ariatti, L. Maggi, G. Tasca
Clinical, morphological and genetic data of patients with distal and myofibrillar myopathies: report from the Italian network
Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 245) S. Testi, **M. Filosto**, A. Mazzeo, M. Sabatelli, M. Luigetti, E. Pancheri, G. Vattermi, P. Tonin, T. Cavallaro, G.M. Fabrizi
Peripheral nerve involvement in VCP-related multisystem proteinopathy
Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 246) S. Cotti Piccinelli, F. Novara, B. Risi, E. Baldelli, N. Necchini, A. Galvagni, R. Ciccone, A. Padovani, **M. Filosto**
Brown-Vialetto-Van Laere Syndrome: a clinical report
Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 247) N. Necchini, S. Cotti Piccinelli, T. Cavallaro, S. Ferrari, B. Risi, E. Baldelli, A. Padovani, **M. Filosto**
Pure neuritic leprosy: a clinical and neuropathological report
Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2

- 248) B. Risi, S. Cotti Piccinelli, F. Novara, E. Baldelli, N. Necchini, A. Galvagni, R. Ciccone, A. Padovani, **M. Filosto**
Neuromuscular features in Chorea-Acanthocytosis: a clinical and histopathological report
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 249) P.E. Doneddu, D. Cocito, A. Mazzeo, L. Benedetti, M. Luigetti, Fazio, C. Briani, G. Siciliano, **M. Filosto**, G. Antonini, G. Cosentino, R. F. Manganelli, M. Inghilleri, M. Carpo, G.A. Marfia, G.M. Minicuci, L. Gentile, E. Peci, A. Schenone, M. Sabatelli, Tronci, M. Campagnolo, Schirinzi E, G. Liberatore, E. Nobile-Orazio for the MMN Study Group
An Italian Database to assess the diagnosis, pathogenesis and effect of therapy in Multifocal Motor Neuropathy (MMN) and its variants: a prospective collaborative study
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 250) L. Maggi, L. Bello, S. Bonanno, A. Govoni, M. Grandis, L. Passamano, F. Trojsi, F. Cerri, V. Bozzoni, L. Caumo, R. Piras, R. Tanel, E. Saccani, M. Meneri, V. Vacchiano, G. Ricci, E. D'Erri-co, S. Bortolani, R. Zanin, L. Politano, A. Schenone, S. Previtali, A. Berardinelli, M. Turri, L. Verriello, M. Coccia, R. Liguori, **M. Filosto**, G. Marrosu, G. Siciliano, I.L. Simone, T. Mongini, G.P. Comi, E. Pegoraro
Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 251) S. Bonanno, M. Lucchini, E. Pancheri, P. Rovere Querini, R. De Lorenzo, A. Biglia, C. Gemelli, P. Riguzzi, L. Bello, A. Pugliese, L. Ruggiero, G. Ricci, C. Fiorillo, G. Vattermi, G. Siciliano, C. Rodolico, **M. Filosto**, M. Garibaldi, E. Pegoraro, S. Previtali, P. Tonin, G. Antonini, L. Cava-gna, M. Mirabella, L. Maggi
Immune-mediated necrotizing myopathies: clinical-serological features of a large Italian cohort of patients
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 252) S. Cotti Piccinelli, S. Gazzina, C. Foresti, B. Frigeni, C. Servalli, M. Sessa, G. Cosentino, E. Marchioni, S. Ravaglia, C. Briani, F. Castellani, G. Zara, F. Bianchi, U. Del Carro, R. Fazio, M. Filippi, E. Magni, G. Natalini, F. Palmerini, A. M. Perotti, A. Bellomo, M. Osio, G. Scopelliti, M. Carpo, A. Rasera, G. Squintani, P. E. Doneddu, V. Bertasi, M.S. Cotelli, G.M. Fabrizi, S. Ferrari, L. Bertolasi, F. Ranieri, F. Caprioli, E. Grappa, L. Broglio, G. De Maria, U. Leggio, L. Poli, F. Rasulo, N. Latronico, E. Nobile-Orazio, A. Padovani, A. Uncini, **M. Filosto**
Guillain-Barré Syndrome and COVID-19: an observational multicenter study from Lombardy and Veneto (Italy)
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 253) P.E. Doneddu, D. Cocito, F. Manganelli, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, E. Bianchi, S. Jann, A. Mazzeo, G. Antonini, G. Cosentino, G.A. Marfia, A. Cortese, A.M. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, G. Siciliano, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, E. Beghi, G. Liberatore, L. Santoro, E. Spina, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, E.P. Verrengia, L. Gentile, L. Leonardi, G. Mataluni, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio, on the behalf of the Italian CIDP Database Study Group
Prevalence and relevance of diabetes mellitus in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2

- 254) G. Liberatore, F. Manganelli, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, G. Antonini, G. Cosentino, S. Jann, A. Mazzeo, A. Cortese, G. A. Marfia, A. M. Clerici, G. Siciliano, M. Carpo, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Cavaletti, P. E. Doneddu, L. Santoro, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, A. Schenone, L. Leonardi, A. Toscano, L. Piccolo, G. Mataluni, E. Nobile-Orazio
Distinguishing features of Acute- and Chronic-Onset Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 255) E. Spina, S. Tozza, P. E. Doneddu, D. Cocito, R. Fazio, C. Briani, **M. Filosto**, L. Benedetti, G. Cavaletti, S. Jann, A. Mazzeo, G. Antonini, G. Cosentino, G. A. Marfia, A. Cortese, A.M. Clerici, M. Carpo, A. Schenone, G. Siciliano, M. Luigetti, G. Lauria, T. Rosso, G. Liberatore, E. Peci, S. Tronci, M. Ruiz, S. Cotti Piccinelli, E. Pinuccia Verrengia, L. Gentile, L. Leonardi, G. Mataluni, F. Manganelli, L. Santoro, E. Nobile-Orazio
The neurophysiological lesson from the Italian CIDP database
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 256) E.M. Pennisi, D. Tavian, N.I. Noguera, L. DeGiglio, L., M. Mora, L.Maggi, **M. Filosto**, F. Cortese, M.Garibaldi, S.Missaglia, C.Angelini, E.Palma, A.Macone
Lipid composition of cellular membranes in Neutral lipid Storage Disease type M: a possible role in etiology of disease?
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 257) S. Cotti Piccinelli, B. Risi, E. Baldelli, N. Necchini, A. Galvagni, A. Padovani, R. Brugnoli, L. Maggi, **M. Filosto**
Expanding the phenotype of p.R1460W mutation in SCN4A gene: a family report
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 258) C. Ticci, D. Orsucci, A. Ardisson, E. Bertini, C. Bruno, V. Carelli, D. Diodato, A.M. Donati, **M. Filosto**, C. La Morgia, C. Lamperti, D. Martinelli, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, V. Montano, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, G.Primiano, E. Procopio, A. Rubegni, M. Sciacco, S. Servidei, G. Siciliano, C. Simoncini, P. Tonin, A. Toscano, M. Mancuso, R. Battini, F.M. Santorelli
Movement disorders in children with a mitochondrial disease: a cross-sectional survey from the Nationwide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 259) E. Baldelli, S. Cotti Piccinelli, B. Risi, N. Necchini, A. Galvagni, A. Padovani, **M. Filosto**
Clinical and genetic study in a patient with Neutral Lipid Storage Disease with Myopathy (NLSD-M)
 Neurol Sci (2020) doi: 10.1007/s10072-020-04851-2
- 260) S. Cotti Piccinelli, S. Ferrari, F. Saleri, B. Risi, A. Galvagni, G. Biasiotto, I. Zanella, A. Padovani, **M. Filosto**
Single nucleotide polymorphisms as possibile phenotype modifiers in Charcot-Marie-Tooth 1A disease: a cohort study.
 J Peripher Nerv Syst (2021) 26 (Supplement 1): S12-S13

- 261) S. Cotti Piccinelli, S. Gazzina, C. Foresti, B. Frigeni, M. Servalli, M. Sessa, G. Cosentino, E. Marchioni, S. Ravaglia, C. Briani, F. Castellani, G. Zara, F. Brianchi, U. Del Carro, R. Fazio, M. Filippi, E. Magni, G. Natalini, F. Palmerini, AM Perotti, A. Bellomo, M. Osio, C. Nascimbene, M. Carpo, A. Raser, G. Squintani, PE Doneddu, V. Bertasi, MS Cotelli, L. Bertolasi, GM Fabrizi, S. Ferrari, F. Ranieri, F. Caprioli, E. Grappa, P. Manganotti, L. Broglio, G. De Maria, L. Poli, U. Leggio, F. Rasulo, N. Latronico, E. Nobile-Orazio, E. Beghi, A. Padovani, A. Uncini, **M. Filosto**
New insights into Guillain-Barré Syndrome and COVID-19 relationship: an observational multicenter study
J Peripher Nerv Syst (2021) 26 (Supplement 1): S13
- 262) G. Liberatore, A. De Lorenzo, F. Manganelli, D. Cocito, R. Fazio, **M. Filosto**, G. Antonini, G. Cosentino, A. Cortese, GA Marfia, AM Clerici, M. Carpo, G. Lauria Pinter, T. Rosso, G. Cavaletti, PE Doneddu, E. Spina, E. Peci, S. Tronci, S. Cotti Piccinelli, L. Leonardi, G. Mataluni, E. Nobile-Orazio
Anti nerve antibodies in CIDP: clinical correlates and treatment response. Data from the Italian CIDP Database
J Peripher Nerv Syst (2021) 26 (Supplement 1): S22
- 263) L. Maggi, L. Bello, S. Bonanno, A. Govoni, C. Caponnetto, SG Grisanti, L. Passamano, M. Grandis, G. Nicocia, F. Trojsi, F. Cerri, A. Gardani, B. Risi, G. Gadaleta, M. Ferraro, V. Bozzoni, L. Caumo, R. Piras, R. Tanel, E. Saccani, M. Meneri, V. Vacchiano, G. Ricci, G. Sorarù, E. D'Errico, MA Maioli, I. Tramacere, S. Bortolani, G. Pavesi, R. Zanin, M. Silvestrini, L. Politano, A. Schenone, S. Previtali, A. Berardinelli, M. Turri, L. Verriello, M. Coccia, R. Mantegazza, R. Liguori, **M. Filosto**, G. Marrosu, G. Siciliano, IL Simone, T. Mongini, GP Comi, E. Pegoraro
Long-term nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3
Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 30
- 264) S. Cotti Piccinelli, A. Pilotto, V. Cristillo, F. Schiano di Cola, B. Risi, G. Bonzi, M. Mazzola, **M. Filosto**, A. Padovani
Myalgia and fatigue as long term symptoms in COVID-19 patients: a 1-year follow-up
Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 32
- 265) F. Bianchi, F. Fortunato, F. Giannini, A. Malandrini, V. Silani, N. Ticozzi, S. Fenu, S. Bonanno, C. Peduto, P. D'Ambrosio, G. Primiano, C. Sanricca, M. Sciacco, R. Brusa, **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, E. Pegoraro, L. Solero, G. Gadaleta, C. Brusa, M. Cateruccia, D. Diodado, A. Pugliese, G. Nicocia, A. Ferlini, G. Siciliano
Improved use of the CPMS platform through tailored online training: the Italian EURO-NMD experience
Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 35
- 266) G. Marinella, B. Buchignani, A. Rubegni, G. Astrea, D. Cassandrini, MA Donati, **M. Filosto**, S. Gallone, F. Giannini, D. Loperigolo, MA Maioli, F. Magri, A. Malandrini, P. Mandich, F. Mari, R. Massa, S. Matà, M. Moggio, TE Mongini, E. Pegoraro, F. Ricci, G. Ricci, C. Rodolico, G. Siciliano, M. Sperti, C. Ticci, P. Tonin, FM Santorelli, R. Battini
Five years next-generation sequencing approach to neuromuscular symptoms and the prevalence of COL VI variants
Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 36
- 267) G. Lanzi, B. Risi, S. Cotti Piccinelli, A. Galvagni, C. Romani, C. Fiorillo, M. Traverso, C. Bruno, A. Padovani, **M. Filosto**
A novel DMD gene splice-site variant in an italian boy with becker muscular dystrophy: a clinical and genetic study
Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 48

268) R. Brugnoli, E. Canioni, **M. Filosto**, A. Pini, P. Tonin, T. Rossi, C. Canavese, M. Eoli, G. Siciliano, G. Lauria, R. Mantegazza, L. Maggi

Mutations associated with hypokalemic periodic paralysis: from hotspot regions to complete analysis of CACNA1S and SCN4A genes

Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 52

269) S. Cotti Piccinelli, E. Baldelli, B. Risi, F. Caria, A. Padovani, **M. Filosto**

The role of muscle biopsy: a 15 years single center experience

Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 56

270) A. Govoni, G. Ricci, M. Meneri, S. Bonanno, L. Bello, C. Caponnetto, L. Passamano, M.

Grandis, F. Trojsi, F. Cerri, G. Gadaleta, V. Bozzoni, L. Caumo, R. Tanel, E. Saccani, V.

Vacchiano, G. Sorarù, E. D'Errico, I. Tramacere, S. Bortolani, G. Pavesi, R. Zanin, M. Silvestrini,

L. Politano, A. Schenone, S. Previtali, A. Berardinelli, M. Turri, L. Verriello, M. Coccia, R.

Mantegazza, R. Liguori, **M. Filosto**, MA Maioli, G. Marrosu, I. Simone, T. Mongini, S. Corti, E.

Pegoraro, G. Siciliano, GP Comi, L. Maggi

6MWT as measure of fatigability in SMA type 3 patients treated with nusinersen

Acta Myol (2021) XL (Supplement 1): 61

- Congressi internazionali (57)

1) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattei, M. Spagnolo, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Muscle findings in myalgia and cramps

Neuropathol Appl Neurobiol (1999) 25; suppl 1

2) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattei, A. Farinazzo, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Oxidative stress response in mitochondrial diseases: the role of transcription factors AP-1 and NF-kB

Mitochondrion (2001) 1: S47

3) M. Mancuso, A. Rocchi, **M. Filosto**, A. Del Corona, G. Siciliano, L. Murri

Superoxide dismutase gene mutation in italian patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis

Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord (2002) 2; suppl: 60

4) M. Mancuso, **M. Filosto**, S. Shanske, S. Tsujino, S. DiMauro

Combined myophosphorylase deficiency and hepatic mtDNA depletion (double trouble) in an infant with a multisystemic familial disorder

Neurology (2003) 60; suppl: A527

5) M. Mancuso, **M. Filosto**, Y. Nishigaki, J. Pancrudo, E. Bonilla, S. Shanske, M. Hirano, S. DiMauro

Clinical and genetic heterogeneity in autosomal progressive ophthalmoplegia due to polymerase gamma-alpha subunit mutations

J Neurol (2003) 250: II/35

6) M. Mancuso, M. Leone, **M. Filosto**, G. Tognoni, A. Rocchi, G. Siciliano, P. Nichelli, L. Murri

Tau P301L mutation and non-Alzheimer dementias in Italy

J Neurol (2003) 250: II/108

7) **M. Filosto**, M. Mancuso, C. Savio, G. Tomelleri, N. Rizzuto, B. Dalla Bernardina, S. DiMauro, A. Simonati

Encephalo-hepatopathy associated with dGK mutation: a genetic and pathological study

Eur J Paed Neurol (2003) 7: 292

- 8) A. Ferrari, F. De Merra, **M. Filosto**, A. Leonardi
Sodium valproate-induced parkinsonism
Epilepsia (2004) 45; suppl 3: 132
- 9) M. Mancuso, G. Siciliano, A. Choub, **M. Filosto**, A. Quattrone, A. Tessitore, P. Sola, L. Murri
Mitochondrial Haplogroups and sporadic amyotrophic lateral sclerosis
Neurology (2005) 64; suppl 1: A203
- 10) M. Zeviani, E. Lamantea, G. Ferrari, A. Donati, R. Santer, **M. Filosto**, E. Briem, F. Carrara, R. Parini, A. Simonati, W.C. Copeland
Infantile hepato-cerebral syndromes associated with mutations in the mitochondrial DNA polymerase gamma A
Neurology (2005) 64; suppl 1: A432-433
- 11) **M. Filosto**, M. Tentorio, C. Lazzarini, M. Scarpelli, M. Mancuso, L. Broglio, M. Cotelli, A. Padovani
Disulfiram axonopathy: report of two cases
Neurology (2007) 68; suppl 1: A24
- 12) G. Vattermi, F. Gualandi, P. Tonin, P. Rimessi, M. Marini, **M. Filosto**, A. Ferlini, G. Tomelleri
Clinical and histopathological evolution of a calpain-3 deficiency presenting as congenital fiber type disproportion
Neuromusc Disord (2007) 17: 83
- 13) **M. Filosto**, P. Tonin, M. Scarpelli, C. Savio, M. Mancuso, R. Tupler, G. Vattermi, G. Tomelleri
Novel mitochondrial tRNA LEU(CUN) transition and D4Za partial deletion in a patient with a facioscapulohumeral phenotype
Neuromusc Disord (2007) 17: 771
- 14) G. Vattermi, P. Minuz, L. Grigoli, A. Meneguzzi, P. Tonin, M. Marini, M. Degan, D. Benedetti, **M. Filosto**, N. Rizzuto, A. Lechi, G. Tomelleri
Vascular endothelium involvement in mitochondrial diseases
Neuromusc Disord (2007) 17: 830-831
- 15) L. Broglio, M. Cotelli, M. Tentorio, A. Padovani, **M. Filosto**
Central nervous system involvement in POEMS syndrome
J Neurol (2009) 256:S232
- 16) G. Vattermi, Y. Mechref, M. Marini, P. Tonin, P. Minuz, L. Grigoli, L. Klouckowa, C. Chiamulera, A. Meneguzzi, M. Di Chio, V. Tedesco, L. Lovato, M. Degan, **M. Filosto**, G. Arcaro, M. Riccadonna, V. Guglielmi, G. Fumagalli, N. Rizzuto, A. Lechi, M. Novotny, G. Tomelleri
Increased protein nitration in mitochondrial diseases: evidence for vessel wall involvement
Neuromusc Disord (2009) 19: 564-565
- 17) C. Angelini, C. Semplicini, C. Ferrati, P. Tonin, **M. Filosto**, E. Pegoraro
Clinical methodology and outcome of enzyme replacement therapy in a series of late onset GSDII patients
Neurology (2010) 74; suppl 2: A518
- 18) M. Scarpelli, P. Tonin, M. Cotelli, M. Rossi, A. Salvi, V. Vielmi, L. Broglio, M. Tentorio, A. Padovani, G. Tomelleri, **M. Filosto**
Enteropathic arthritis in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
Acta Myologica (2010) 29: 241

- 19) C. Semplicini, T. Mongini, E. Pegoraro, **M. Filosto**, G. Marrosu, R. Pira et al.
The Italian group on late-onset Glycogenosis type II: long term follow-up of 65 patients on enzyme replacement therapy
Acta Myologica (2010) 29: 194
- 20) **M. Filosto**, M. Cotelli, V. Vielmi, M. Rimoldi, A. Todeschini, V. Gregorelli, M. Rizzetto, B. Castellotti, V. Bertasi, A. Padovani
Riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency with unknown genetic defect
Eur J Neurol (2011) 18; suppl 2: 283
- 21) C. Angelini, C. Semplicini, E. Pegoraro, **M. Filosto**, G. Marrosu, R. Piras, T. Mongini, L. Vercelli, P. Tonin, S. Servidei, R. Di Giacopo, G. Crescimanno, S. Ravaglia, A. Toscano, O. Musumeci, G. Siciliano, G. Ricci, Di Iorio, F. Cipullo, M. Moggio, G. Comi, V. Lucchini, L. Morandi
Clinical features and outcome measures during 1 year enzyme replacement therapy in late onset GSD II patients
Acta Myol (2011) 30: 159
- 22) C. Angelini, C. Semplicini, S. Ravaglia, B. Bembi, S. Servidei, M. Moggio, **M. Filosto**, E. Sette, E. Pegoraro, G. Crescimanno, P. Tonin, R. Parini, L. Morandi, G. Marrosu, G. Greco, O. Musumeci, G. Di Iorio, G. Siciliano, M.A. Donati, T. Mongini, A. Toscano, L. Vercelli, R. Di Giacopo, V. Lucchini, V. Tugnoli, M. Rigoldi, R. Piras, F. Giannini, S. Gasperini, L. Volpi, D. Diodato, A. Ariatti
Long-term follow-up effects on enzyme replacement treatment of adult form of acid maltase deficiency myopathy
Acta Myol (2011) 30: 152
- 23) D. Ajena, T. Cavallaro, G. Fabrizi, **M. Filosto**, D. Alberti, S. Monaco, S. Ferrari
The clinical spectrum of neurological manifestations in patients with anti-GQ1b antibodies
J Neurol (2012) 259: S125
- 24) R. Violano, M. Ripolone, V. Lucchini, L. Villa, M. Sciacco, G. Comi, P. Tonin, **M. Filosto**, S. Previtali, T. Mongini, L. Vercelli, E. Vittonatto, A. Toscano, O. Musumeci, E. Barca, C. Angelini, S. Ravaglia, C. Lamperti, M. Mora, L. Morandi, M. Moggio
Evaluation of muscle biopsy in late-onset GSDII patients before and after enzyme replacement therapy (ERT)
BMC Musculoskeletal Disorders (2013) 14(Suppl 2); P13
- 25) G. Lauria, G. Borghero, M. Capasso, c. Caponnetto, A. Chiò, M. Corbo, E. Eleopra, R. Fazio, **M. Filosto**, F. Giannini, E. Granieri et al for the EPOS trial study group
Efficacy of erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: a multicentre, randomized, double blind, placebo-controlled phase III study (EPOStrial)
ALS and Frontotemporal Degeneration (2013) 14 (Suppl 2); 45
- 26) M. Moggio, A. Toscano, P. Tonin, C. Bruno, A. Berardinelli, **M. Filosto**, G. Marrosu, L. Morandi, E. Pegoraro, G. Siciliano, T. Mongini
The italian association of Myology (AIM): proposals from a consolidate national network for the research on neuromuscular disorders
Muscle Nerve (2013) 48 Suppl 1: S9

- 27) O. Musumeci, G. La Marca, S. Pagliardini, M. Spada, C. Danesino, GP Comi, E. Pegoraro, G. Antonini, G. Marrosu, R. Liguori, L. Morandi, M. Moggio, R. Massa, S. Ravaglia, A. Di Muzio, C. Angelini, **M. Filosto**, P. Tonin, G. Di Iorio, S. Servidei, G. Siciliano, T. Mongini, A. Toscano and the Italian GSDII group
Looking for an early diagnosis in a late onset Pompe Disease high risk population: A LOPED study
Neurology (2014) 82 Suppl 10; P3.015
- 28) O Musumeci, G la Marca, S Pagliardini, M Spada, C Danesino, GP Comi, E Pegoraro, G Antonini, G Marrosu, R Liguori, L Morandi, M Moggio, R Massa, S Ravaglia, A di Muzio, C Angelini, **M Filosto**, P Tonin, G Diiorio, S Servidei, G Siciliano, T Mongini, A Toscano
Early diagnosis and early treatment in LOPD: when asymptomatic patients should be treated
Eur J Neurol (2014) 21: 204
- 29) L Maggi, R Brugnoli, L Colleoni, D Kapetis, A Ardisson, A Pini, G Ricci, L Vercelli, S Ravaglia, I Moroni, E Pegoraro, M Lo Monaco, V Sansone, G Meola, G Siciliano, T Mongini, **M Filosto**, L Morandi, R Mantegazza, P Bernasconi.
Muscle channelopathies: Clinical and genetic features in a large cohort of Italian patients
Neuromusc Disord (2014) 24: 841-842
- 30) M Sciacco, D Ronchi, M Ripolone, R Violano, V Lucchini, R Xhani, GP Comi, F Fortunato, A Bordoni, P Tonin, **M Filosto**, S Previtali, T Mongini, L Vercelli, E Vittonatto, A Toscano, O Musumeci, E Barca, C Angelini, C Lamperti, M Mora, L Morandi, M Moggio
Late-onset Pompe disease: histopathological, biochemical and clinical assessment before and after ERT
Neuromusc Disord (2014) 24: 869-870
- 31) C. Angelini, B. Bembi, A. Burlina, **M. Filosto**, M.A. Maioli, L. Morandi, R. Parini, E. Pegoraro, S. Ravaglia, S. Servidei, A. Toscano, V. Tugnoli on behalf of the Italian Pompe Registry Centers
Changing Characteristics of Late-onset Pompe Disease Patients in Italy: Data from the Pompe Registry
J Neuromusc Dis (2015) 2, S36-S37
- 32) D. Cassandrini, P. Tonin, L. Morandi, O. Musumeci, **M. Filosto**, G. Siciliano, E. Pegoraro, L. Santoro, R. Massa, T. Mongini, M. Sacchini, E. Bertini, G. Marrosu, M. Rigoldi, A. Burlina, A. Pini, S. Previtali, F. Santorelli, A. Toscano, C. Bruno
Clinical and molecular features of a large cohort of Italian McArdle patients
Neuromusc Disord (2015) 25; S219
- 33) D. Ronchi, F. Ribaudo, M. Aureli, D. Schiumarini, S. Salani, S. Tartari, M. Garbellini, A. Bordoni, D. Tiziano, E. Bertini, **M. Filosto**, M. Filocamo, S. Sonnino, R. De Francesco, S. Corti, N. Bresolin, G. Comi
Patients derived cellular models to investigate the pathogenesis and to develop therapies for human disorders caused by acid ceramidase deficiency
Neurology (2017) 88 (16 Supplement)
- 34) N. Nirmalananthan, M. Levene, **M. Filosto**, T. Klopstock, C. Kornblum, H. Mandel, S. Rahman, A. Roubertie, M. Scarpelli, BE Bax
A two part, multi-centre, multiple dose study of Erythrocyte Encapsulated Thymidine Phosphorylase (EETP) in patients with Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE)
Neuromuscular Disorders (2017) 27 (Supplement 1), S21-S22

- 35) **M. Filosto**, A. Todeschini, I. Volonghi, S. Rota, F. Caria, A. Galvagni, A. Padovani
Long-term follow-up and IgG anti rh-GAA assessment in late-onset Pompe disease
Eur J Neurol (2017) 24 Supplement 1, 210
- 36) F. Gallia, D. Cocito, R. Fazio, **M. Filosto**, S. Jann, L. Santoro, A. Cortese, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, A. Mazzeo, G. Lauria Pinter, B. Fierro, G. Antonini, G. Cavaletti, T. Rossi, G. Liberatore, E. Peci, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, E. Verrengia, F. Manganelli, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
An italian multicenter database for the diagnosis and therapy of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP) and its variants
Eur J Neurol (2017) 24, Supplement 1, 234
- 37) O. Musumeci, T. Mongini, C. Angelini, C. Bruno, M. Moggio, G. Siciliano, P. Tonin, L. Maggi, A. Martinuzzi, **M. Filosto**, S. Servidei, A. Donati, B. Bembi, A. Toscano
Report on nationwide Italian collaborative network for muscle glycogen storage disorders
Neuromuscular Disorders (2017), 27, Supplement 2, S204
- 38) M. Fredi, G. Biasiotto, F. Franceschini, **M. Filosto**, A. Padovani, A. Tincani, I. Zanella, I. Cavazzana
Analysis of C9orf72 Expansions in Patients with Systemic Lupus Erythematosus and Rheumatoid Arthritis: Preliminary Data
Arthritis & Rheumatology (2017) 69
- 39) PE Doneddu, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, **M. Filosto**, A. Mazzeo, S. Jann, A. Cortese, E. Beghi, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, C. Briani, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, G. Marfia, G. Liberatore, E. Peci, F. Manganelli, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, EP Verrengia, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
Lifestyle and dietary habits as predisposing factors for the onset and progression of CIDP: a case-control study from the italian CIDP database journal of the peripheral nervous system
J Peripher Nerv Syst (2017) 22, 274
- 40) G. Liberatore, D. Cocito, R. Fazio, L. Santoro, **M. Filosto**, A. Mazzeo, S. Jann, A. Cortese, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, C. Briani, G. Marfia, P. Doneddu, E. Peci, D. Velardo, F. Manganelli, A. Todeschini, A. Toscano, EP Verrengia, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
Refinement of diagnostic criteria for CIDP beyond electrophysiology: data from the italian database for the diagnosis and therapy of CIDP and variants journal of the peripheral nervous system
J Peripher Nerv Syst (2017) 22, 330-331
- 41) PE Doneddu, D. Cocito, L. Santoro, R. Fazio, **M. Filosto**, A. Mazzeo, S. Jann, A. Cortese, E. Beghi, M. Carpo, M. Clerici, M. Luigetti, G. Lauria, B. Fierro, G. Antonini, C. Briani, G. Cavaletti, T. Rosso, L. Benedetti, G. Marfia, G. Liberatore, E. Peci, F. Manganelli, D. Velardo, A. Todeschini, A. Toscano, EP Verrengia, L. Piccolo, E. Nobile-Orazio
Frequency, progression and therapy of atypical CIDP: data from the italian database on CIDP journal of the peripheral nervous system
J Peripher Nerv Syst (2017) 22, 273-274
- 42) M. Fredi, G. Biasiotto, I. Cavazzana, **M. Filosto**, A. Padovani, F. Franceschini, I. Zanella
Analysis of c9orf72 expansions in patients with systemic lupus erythematosus and rheumatoid arthritis: preliminary data
Lupus Science & Medicine (2018) 5 (Suppl 1), A33-A33

- 43) G. Ricci, F. Mele, L. Ruggiero, E. Bucci, L. Maggi, M. Govi, F. Sera, L. Vercelli, L. Santoro, T. Mongini, L. Villa, M. Moggio, **M. Filosto**, M. Scarlato, S. Previtali, M. Cao, E. Pegoraro, R. Telese, A. Di Muzio, C. Rodolico, G. Antonini, M.G. D'Angelo, A. Berardinelli, R. Piras, MA Maioli, G. Tomelleri, C. Angelini, G. Siciliano, R. Tupler
Are there different clinical entities with distinct disease course among D4Z4 reduced allele carriers?
J Neuromusc Dis (2018) 5, S144-S145
- 44) S. Cotti Piccinelli, T. Mongini, S. Servidei, O. Musumeci, P. Tonin, FM Santorelli, C. Simoncini, GA Primiano, L. Vercelli, A. Rubegni, A. Galvagni, M. Moggio, C. Lamperti, GP Comi, V. Carelli, A. Toscano, A. Padovani, G. Siciliano, M. Mancuso, **M. Filosto**
Assessing frequency and features of muscle pain in mitochondrial diseases: a survey from a cohort of the Italian network
Eur J Neurol (2019) 26 (Suppl. 1), 39
- 45) S. Cotti Piccinelli, B. Risi, E. Baldelli, N. Necchini, A. Galvagni, A. Padovani, **M. Filosto**
Expanding the phenotype of p.R1460W mutation in SCN4A gene: a family report
Eur J Neurol (2020) 27 (Suppl. 1), 691
- 46) S. Fenu, G. Soraru, C. Mariotti, M. Sabatelli, G. Querin, C. Gellera, A. Conte, D. Calabrese, L. Chiapparini, D. Aquino, **M. Filosto**, C. Casali, V. Silani, F. Giannini, N. Riva, G. Mora, C. Lunetta, G. Bisogni, E. Vitelli, M. Montesano, D. Pareyson
Extraneurological features in Kennedy's disease: data from the Italian SBMA registry
Eur J Neurol (2020) 27 (Suppl. 1), 70
- 47) P. Doneddu, **M. Filosto**, L. Benedetti, A. Mazzeo, G. Antonini, E. Nobile-Orazio
Frequency and relevance of comorbidities in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
J Peripher Nerv Syst (2020) 27, 474-475
- 48) I Palmieri, S. Conti, O Pansarasa, L. Diamanti, S. Gagliardi, **M. Filosto**, C. Cereda
The genetic architecture of Amyotrophic lateral sclerosis and the role of comorbidity in Italian population
Eur J Hum Genet (2020) 28, 425
- 49) F. Fortunato, F. Giannini, A. Malandrini, V. Silani, N. Ticozzi, S. Bonanno, S. Fenu, C. Peduto, P. D'Ambrosio, C. Sancricca, G. Primiano, M. Sciacco, R. Brusa, **M. Filosto**, S. Cotti Piccinelli, E. Pegoraro, L. Solero, C. Brusa, G. Gadaleta, M. Catteruccia, D. Diodato, A. Pugliese, G. Nicocia, G. Siciliano, A. Ferlini, F. Bianchi
Evidence of increased used of CPMS platform after a tailored online training: the Italian EURO-NMD experience
Eur J Neurol (2021) 28 (Suppl. 1) 835
- 50) S. Cotti Piccinelli, S. Ferrari, B. Risi, A. Galvagni, F. Saleri, I. Zanella, G. Biasiotto, A. Padovani, **M. Filosto**
Single nucleotide polymorphisms as possible phenotype modifiers in Charcot Marie-Tooth 1a disease: a cohort study
Eur J Neurol (2021) 28 (Suppl 1) 189
- 51) B. Risi, S. Cotti Piccinelli, A. Galvagni, N. Necchini, A. Padovani, **M. Filosto**
A patient with neutral lipid storage disease with myopathy (NLSD-M): A clinical and genetic study
J Neurol Sci, vol 429, 2021

52) A. Govoni, G. Ricci, L. Maggi, M. Meneri, S. Bonanno, L. Bello, C. Caponnetto, L. Passamano, M. Grandis, F. Trojsi, F. Cerri, G. Gadaleta, V. Bozzoni, L. Caumo, R. Piras, R. Tanel, E. Saccani, V. Vacchiano, G. Sorarù, E. D'Errico, I. Tramacere, S. Bortolani, G. Pavesi, R. Zanin, M. Silvestrini, L. Politano, A. Schenone, S. Previtali, A. Berardinelli, M. Turri, L. Verriello, M. Coccia, R. Mantegazza, R. Liguori, **M. Filosto**, M. Maioli, G. Marrosu, I. Simone, T. Mongini, E. Pegoraro, S. Corti, G. Siciliano, G. Comi

6MWT as measure of motor function and endurance in SMA type 3 patients treated with nusinersen

J Neurol Sci, vol 429, 2021

53) S. Cotti Piccinelli, S. Gazzina, C. Foresti, B. Frigeni, C. Servalli, M. Sessa, G. Cosentino, E. Marchioni, S. Ravaglia, C. Briani, F. Castellani, G. Zara, F. Bianchi, U. Del Carro, R. Fazio, M. Filippi, E. Magni, F. Palmerini, G. Natalini, A. Perotti, A. Bellomo, M. Osio, G. Scopelliti, C. Nascimbene, M. Carpo, A. Rasera, G. Squintani, P. Doneddu, V. Bertasi, M. Cotelli, G. Fabrizi, S. Ferrari, L. Bertolasi, F. Ranieri, F. Caprioli, E. Grappa, U. Leggio, G. De Maria, L. Poli, F. Rasulo, N. Latronico, E. Nobile-Orazio, A. Padovani, A. Uncini, **M. Filosto**

Guillain-Barré syndrome and COVID-19: an observational multicenter study

J Neurol Sci, vol 429, 2021

54) G. Lauria, E. Dalla Bella, E. Bersano, G. Antonini, G. Borghero, M. Capasso, C. Caponnetto, A. Chio, M. Corbo, **M. Filosto**, F. Giannini, R. Spataro, C. Lunetta, J. Mandrioli, S. Messina, M. Monsurro, G. Mora, N. Riva, R. Rizzi, G. Siciliano, V. Silani, I. Simone, G. Sorarù, V. Tugnoli, L. Verriello, P. Volanti, R. Furlan, E. Abgueguen, J. Nolan, I. Tramacere

The unfolded protein response in amyotrophic lateral sclerosis: Results of a phase 2 trial

J Neurol Sci, vol 429, 2021

55) S. Cotti Piccinelli, S. Ferrari, F. Saleri, B. Risi, A. Galvagni, G. Biasiotto, I. Zanella, A. Padovani, **M. Filosto**

Single nucleotide polymorphisms as possible phenotype modifiers in Charcot-Marie-Tooth 1A disease: A cohort study

J Neurol Sci, vol 429, 2021

56) P. Doneddu, D. Cocito, C. Briani, F. Manganelli, **M. Filosto**, R. Fazio, G. Lauria Pinter, G. Cosentino, M. Carpo, G. Marfia, L. Benedetti, G. Antonini, A. Mazzeo, M. Luigetti, G. Siciliano, T. Rosso, M. Inghilleri, G. Liberatore, M. Marra, E. Spina, L. Leonardi, S. Cotti Piccinelli, L. Gentile, E. Nobile Orazio

Risk of relapse after COVID-19 vaccination in patients with chronic inflammatory neuropathies and safety and tolerability of the COVID-19 vaccines

J Peripher Nerv Syst (2021) 26, 355-356

57) G. Liberatore, A. De Lorenzo, F. Manganelli, D. Cocito, R. Fazio, **M. Filosto**, G. Antonini, G. Cosentino, A. Cortese, G. Marfia, A. Clerici, M. Carpo, G. Lauria Pinter, T. Rosso, G. Cavaletti, P. Doneddu, L. Santoro, E. Spina, E. Peci, S. Tronci, S. Cotti Piccinelli, L. Leonardi, G. Mataluni, E. Nobile Orazio

Anti-nerve antibodies in CIDP: Clinical correlates and treatment response. Data from the Italian CIDP database

J Peripher Nerv Syst (2021) 26, 405-406

Abstracts pubblicati su “abstract books” o on line (25)

- Congressi italiani

1) G. Tomelleri, P. Tonin, **M. Filosto**, G. Vattermi, S. Calzolari, D. Orrico, N. Rizzuto

Un caso di miopatia mitocondriale con insoliti aspetti istopatologici

Raccolta Abstracts, 38° Congresso della Società italiana dei Neurologi ospedalieri (SNO), Trento, 1998

2) G. Vattemi, P. Tonin, G. Zanusso, **M. Filosto**, E. Tranquillini, D. Orrico, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Miosite a corpi inclusi: studio morfologico e biochimico di un caso

Raccolta Abstracts, 38° Congresso della Società italiana dei Neurologi Ospedalieri (SNO), Trento, 1998

3) F. Zappini, G. Tomelleri, P. Tonin, M. Marini, **M. Filosto**, M. Scarpelli, G. Vattemi
Complement mediated necrotizing myopathy: clinical and histological features of a specific idiopathic myopathy

Raccolta Abstracts, 17° Congresso dell'Associazione italiana di Neuroimmunologia, Verona, 2007

4) L. Gheza, **M. Filosto**, G. Lauria, A. Todeschini, F. Rasulo, B. Guarneri, N. Latronico

Alterazioni delle fibre sensitive di piccolo calibro Intra-epidermiche in pazienti con critical illness myopathy and Neuropathy. Dati preliminari

Raccolta Abstracts, 22° Congresso SMART, Milano, 2011

5) N. Latronico, **M. Filosto**, N. Fagoni, P. D'Ottavi, B. Guarneri, A. Todeschini, R. Lombardi, A. Padovani, G. Lauria

La neuropatia delle piccole fibre nei pazienti critici non neurologici

Raccolta Abstracts, 68° Congresso SIAARTI, Venezia, 2014

6) G. Lanzi, **M. Filosto**, M. Marchesi, A. Galvagni, L. Mori, F. Facchetti, A. Padovani, S. Giliani
Next generation sequencing for muscular dystrophies using PGM in a single center

Raccolta Abstracts, XIX Congresso Nazionale SIGU, Torino, 2016

7) L. Obici, G. Antonini, C. Briani, M. Di Girolamo, G. Di Iorio, A. Di Muzio, **M. Filosto**, M. Grandis, R. Massa, A. Mauro, D. Pareyson, F. Perfetto, C. Rapezzi, M. Sabatelli, A. Mazzeo, A. Schenone, G. Vita

The clinical pathway of patients with transthyretin-related hereditary amyloidosis (hATTR): a survey among italian specialists

Raccolta Abstracts, 119° Congresso Nazionale SIMI, 2018

- Congressi internazionali

1) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattemi, M. Spagnolo, N. Rizzuto, G. Tomelleri

TNF alpha and IL-1 beta expression in muscle fibers of patients affected with mitochondrial encephalomyopathies

Rèsumés des communications, Congresso Internazionale di Miologia, Nizza, 2000

2) M. Spagnolo, P. Tonin, F. Rigatelli, **M. Filosto**, G. Vattemi, N. Rizzuto, G. Tomelleri

Mitochondrial DNA analysis in cPEO patients

Rèsumés des communications, Congresso Internazionale di Miologia, Nizza, 2000

3) G. Vattemi, P. Tonin, **M. Filosto**, M. Spagnolo, N. Rizzuto, G. Tomelleri

A possible role of the complement pathway in necrotizing myopathy

Rèsumés des communications, Congresso Internazionale di Miologia, Nizza, 2000

4) A. Simonati, **M. Filosto**, G. Tomelleri, P. Tonin, C. Savio, B. Dalla Bernardina, N. Rizzuto

Features of cell death in Alpers-Huttenlocher Syndrome

Abstract Book, 7th European Congress of Neuropathology , Helsinki, 2002

5) A. Simonati, **M. Filosto**, G. Ferrari, D. Bazzan, F. Carrera, E. Lamantea, G. Tomelleri, M. Zeviani, N. Rizzuto

Features of cell death in mitochondrial encephalopathies

Abstract Book, 8th European Congress of Neuropathology, Amsterdam, 2005

6) **M. Filosto**

Neuropathology of mitochondrial disorders

Abstract Book, "Workshop: Mitochondrial Medicine: Advances in understanding pathologies and therapeutical strategies", Pisa, 2006

7) **M. Filosto**, P. Tonin, G. Vattei, M. Scarpelli, C. Baronchelli, L. Broglio, M. Tentorio, A. Padovani, G. Tomelleri

Chronic ophthalmoplegia in limb-girdle muscular dystrophy 1C

Abstract Book, 3th international Congress of Myology, Marsiglia, 2008

8) G. Vattei, M. Marini, Y. Mechref, A. Meneguzzi, P. Tonin, L. Grigoli, M. Di Chio, V. Tedesco, L. Lovato, **M. Filosto**, M. Scarpelli, C. Chiamulera, P. Minuz, M. Novotny, G. Tomelleri

Evidence for increased protein nitration in vessel wall of mitochondrial disease patients

Abstract Book, 3th international Congress of Myology, Marsiglia, 2008

9) C. Angelini , C. Semplicini, S. Ravaglia, G.P. Comi, M. Moggio, O. Musumeci, E. Pegoraro, P. Tonin, **M. Filosto**, S. Servidei, L. Morandi, G. Crescimanno , G. Marrosu, G. Di Iorio, T. Mongini and A. Toscano and the Italian Group on GSDII

Outcome measures in late-onset GSDII

Abstract Book, TREAT-NMD Conference, Ginevra, 2011

10) M. Mancuso, G. Uziel, G. Comi, M. Moggio, A. Cosi, M.L. Valentino, V. Carelli, A. Toscano, O. Musumeci, E. Barca, E. Bertini, M. Catteruccia, D. Martinelli, C. Minetti, C. Bruno, M. Zeviani, C. Lamperti, T. Mongini, L. Vercelli, E. Pilati, P. Tonin, **M. Filosto**, M. Scarpelli, S. Servidei, C. Cuccagna, G. Primiano, M. Spinazzi, L. Bello, D. Orsucci, C. Angelini, G. Siciliano

The Italian Mitochondrial Registry: design and preliminary results

Abstract Book, TREAT-NMD Conference, Ginevra, 2011

11) O. Musumeci, G. LaMarca, S. Pagliardini, M. Spada, C. Danesino, G. Comi, E. Pegoraro, G. Antonini, G. Marrosu, R. Liguori, L. Morandi, M. Moggio, R. Massa, S. Ravaglia, A. Di Muzio, C. Angelini, **M. Filosto**, P. Tonin, G. Di Iorio, S. Servidei, G. Siciliano, T. Mongini, A. Toscano

Early diagnosis and early treatment in LOPD: when asymptomatic patients should be treated.

Abstract Book, ICNMD - 13th International Congress on Neuromuscular Diseases, Nizza, 2014

12) E. Peci, A. Merola, A. Romagnolo, A. Toscano, A. Mazzeo, L. Gentile, M. Russo, R. Fazio, **M. Filosto**, G. Siciliano, E. Schirinzi, E. Nobile-Orazio, L. Lopiano

Subcutaneous immunoglobulin in CIDP and MMN: a different long-term clinical response?

Abstract Book, PNS Congress, Quebec City, 2015

13) **M. Filosto**, M. Aureli, D. Schiumarini, M. Valsecchi, B. Castellotti, A. Todeschini, S. Rota, F. Rinaldi, C. Gellera, M. Filocamo, A. Padovani

An ASAH1 variant causing an adult spinal muscular atrophy phenotype with no myoclonic epilepsy: a clinical, genetic and biochemical study

Abstract Book USB, 2nd Congresso of European Academy of Neurology, 2016

14) G. Ricci , L. Ruggiero, L. Vercelli, F. Sera, A. Nikolic , F. Mele, M. Govi, C. Angelini, G. Antonini, o. Berardinelli , E. Bucci, M. Cao, G. D'angelo, A. Di Muzio, **M. Filosto**, L. Maggi, M.

Moggio, T. Mongini, E. Pegoraro, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, G. Tomelleri, L. Villa, R. Tupler

A novel clinical tool to classify facioscapulohumeral muscular dystrophy phenotypes

Abstract Book USB, 2nd Congresso of European Academy of Neurology, 2016

15) E. Nobile-Orazio, **M. Filosto**, S. Jann, R. Fazio, G. Cavaletti, A. Cortese, M. Clerici, G. Lauria, G. Liberatore, E. Beghi, D. Cocito, for the Italian CIDP Study Group

An Italian Multicenter Database for the diagnosis and therapy of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP) and its variants

Abstract Book, Inflammatory Neuropathy Consortium of the Peripheral Nerve Society Meeting, Glasgow 2016

16) M. Gobbo, S. Lazzarini, P. Gaffurini, L. Bissolotti, A. Padovani, **M. Filosto**

Electrotherapy improves motor function in an adolescent with type iii spinal muscular atrophy a case report

Abstract Book, 9th World Congress for Neurorehabilitation, Philadelphia, 2016

17) Y. Tapia, A. Conte, C. Gemelli, G. Bisogni, F. Rao, I. Aricò, M. Russo, N. Riva, G. Fanella, L. Diamanti, O. Pansarasa, **M. Filosto**, M. Del Mastio, A. Toriello, V. Barba, E. Zappia, M. Mauro, A. Ambrosini, D. Gualtieri, T. Claudia, F. Gerardi, S. Matà, C. Cereda, L. Tremolizzo, M. Filippi, G. Vita, S. Messina, G. Vita, M. Sabatelli, V. Sansone, C. Lunetta

Italian ALS Registry: a pilot study to assess the feasibility of a web-based, patient driven registry for Italian people with Amyotrophic Lateral Sclerosis

Abstract Book, 31st International Symposium on ALS/MND, Virtual Edition, 2020

18) E. Tavazzi, R. Gatta, M. Vallati, S. Cotti Piccinelli, **M. Filosto**, M. Castellano, B. Di Camillo

Inspecting Progression Trajectories in Amyotrophic Lateral Sclerosis using Process Mining

17th International Conference on Computational Intelligence Methods for Bioinformatics and Biostatistics (CIBB 2021)

Il sottoscritto dichiara, inoltre, di essere informato, ai sensi del Decreto Legislativo 196/2003, che i dati personali raccolti saranno trattati, anche con strumenti informatici, nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa e per l'eventuale procedimento di assunzione in servizio e relativo trattamento di carriera.

28.01.22