

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DEGLI STUDI DI MILANO

Procedura di selezione per la chiamata a professore di II fascia da ricoprire ai sensi dell'art. 18, comma 1 e 4, della Legge n. 240/2010 per il gruppo scientifico-disciplinare 06/MEDS-01 - Genetica medica, (settore scientifico-disciplinare MEDS-01/A - Genetica medica) presso il Dipartimento di BIOTECNOLOGIE MEDICHE E MEDICINA TRASLAZIONALE, (avviso bando pubblicato sulla G.U. n. 88 (anno 165) del 05/11/2024)- Codice concorso 5631

Andrea Cortese

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI (NON INSERIRE INDIRIZZO PRIVATO E TELEFONO FISSO O CELLULARE)

COGNOME	CORTESE
NOME	ANDREA

TITOLI**TITOLO DI STUDIO**

(indicare la Laurea conseguita inserendo tipologia e relativo punteggio, Ateneo, titolo della tesi, data di conseguimento, ecc.)

Corso di laurea in Medicina e Chirurgia, votazione: 110/110 lode, Università degli Studi di Pavia, 17/10/2007

TITOLO DI DOTTORE DI RICERCA O EQUIVALENTI, OVVERO, PER I SETTORI INTERESSATI, DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE MEDICA O EQUIVALENTE, CONSEGUITO IN ITALIA O ALL'ESTERO

(inserire tipologia del titolo e relativo punteggio, Ateneo, titolo della tesi, data di conseguimento, ecc.)

1. Diploma di Specializzazione in Neurologia, votazione: 50/50 lode, Università degli Studi di Pavia, 14/03/2013
2. Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche - Neuroscienze, votazione: eccellente, tesi dal titolo "Autoimmunity, environment and genetics in inflammatory disorders of central and peripheral nervous system", Università degli Studi di Pavia, 28/02/2017

ALTRI TITOLI CONSEGUITI

(inserire titolo, ente, data di conseguimento, ecc.)

2016-2017 e 2019	Post-doctoral Fellowship, University College London, London UK
2018	Post-doctoral Fellowship, University of Miami, FL, USA
2019-2022	Ricercatore a tempo determinato, tipo A, Settore MED/26 - Neurologia, Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento. Università degli Studi di Pavia, Pavia
2022-2024	Ricercatore a tempo determinato, tipo B, Settore MED/26 - Neurologia, Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento. Università degli Studi di Pavia, Pavia

2019-2024	Senior clinical fellow, MRC clinician scientist e honorary consultant neurologist presso University College London, London (UK)
01/10/2024-present	Principal research fellow (Professore associato - grade 9 - in research track https://www.ucl.ac.uk/ion/building-your-career/career-tracks-and-grades)
6/6/2023	Abilitazione Scientifica Nazionale 2021/2023 - Quadrimestre: n 5 - Settore Concorsuale: 06/A1 - Genetica Medica -Seconda Fascia
15/6/2023	Abilitazione Scientifica Nazionale 2021/2023 - Quadrimestre: n 5 - Settore Concorsuale: 06/D6 - Neurologia - Prima Fascia
26/4/2021	Abilitazione Scientifica Nazionale 2018/2020 - Quadrimestre: n 6- Settore Concorsuale: 06/D6 - Neurologia - Seconda Fascia

ATTIVITÀ DIDATTICA

INSEGNAMENTI E MODULI

(inserire nome dell'insegnamento / modulo / corso, periodo [gg/mm/aa inizio e fine], anno accademico, corso laurea, Ateneo, numero di ore frontali, CFU)

1.	Neurologia [1/10/2021-presente], AA 2021-2022, AA 2022-2023, AA 2023-2024, AA 2024-2025, corso a ciclo unico in Medicina e Chirurgia "Golgi", Università degli Studi di Pavia, 8 ore/anno (1 CFU/anno)
2.	Neurology [1/10/2019- presente], AA 2019-2020, AA 2020-2021, AA 2021-2022, AA 2022-2023, AA 2023-2024, corso a ciclo unico in Medicina e Chirurgia in lingua inglese "Harvey", Università degli Studi di Pavia, 8 ore/anno svolte in collaborazione con il docente di riferimento (1 CFU/anno)
3.	Neurobiology of brain disorders [1/10/2023 - presente, AA 2023-2024 e AA 2024-2025, corso di Laurea Magistrale in lingua inglese Neurobiology, Università degli Studi di Pavia, 24 ore/anno (3 CFU/anno)
4.	Neurogenetics [1/10/2022 - presente], AA 2022-2023, AA 2023-2024, corso di Laurea Magistrale Psychology, Neuroscience and Human Sciences, Università degli Studi di Pavia, 32 ore/anno (4 CFU/anno)
5.	Neurogenetica e Neuropatologia MOD.2 [1/10/2021 - 30/09/2023] AA 2021-2022, AA 2022-2023, corso di Laurea Magistrale in Neurobiologia, Università degli Studi di Pavia, 24 ore/anno (3 CFU/anno)
6.	Neurofisiopatologia muscolare [1/10/2019 - 30/09/2021] AA 2019-2020, AA 2020-2021, corso di laurea in Scienze Motorie, Università degli Studi di Pavia, 8 ore/anno svolte in collaborazione con il docente di riferimento (1 CFU/anno)
7.	Neurologia MOD 1, Corso di Laurea Magistrale in Musicoterapia [1/11/2022 - 31/10/2024], AA 2022-2023, AA 2023-2024, Conservatorio di Milano, 12 ore/anno (2 CFU/anno)
8.	Neurologia MOD 2, Corso di Laurea Magistrale in Musicoterapia [1/11/2022 - 31/10/2024], AA 2023-2024, AA 2024-2025, Conservatorio di Milano, 12 ore/anno (2 CFU/anno)
9.	lettura "Next Generation Sequencing I: technical summary, II: analysis, reliability, advantages and disadvantages", Modulo CLNE0021 Advanced genetic technologies and clinical applications [18/3/2024], AA 2023-2024, Neuromuscular MSc program, University College London, 1 ora/anno
10.	lettura "cerebellar ataxias", Modulo Advances in Neurogenetics [2/2/2024], AA 2023-2024, Institute of Neurology MSc program, University College London, 1 ora/anno
11.	Corso di neurogenetica -Scuola di specializzazione di Neurologia, Università degli Studi di Pavia, AA 2021-2022, AA 2022-2023, AA 2023-2024, 8 ore/anno

ATTIVITÀ DI DIDATTICA INTEGRATIVA E DI SERVIZIO AGLI STUDENTI

ATTIVITÀ DI RELATORE DI ELABORATI DI LAUREA, DI TESI DI LAUREA MAGISTRALE, DI TESI DI DOTTORATO E DI TESI DI SPECIALIZZAZIONE

(inserire numero e tipologia di elaborati seguiti, suddivisi per anno accademico, ateneo, corso laurea, ecc.)

Relatore di tesi di laurea magistrale: N 3 elaborati,

1. AA 2022-2023, tesi di laurea di Bianca Rugginini, intitolata “ Modelling Loss of Function in RFC1 Repeat Expansion Disease”, Università degli Studi di Pavia, corso di laurea in Medicina e Chirurgia in lingua inglese (votazione 110/110 menzione)
2. AA 2021-2022, tesi di laurea di Riccardo Ronco, intitolata “ Genetics and Molecular Mechanisms of RFC1 Repeat Expansion Disease”, Università degli Studi di Pavia, corso di laurea in Medicina e Chirurgia in lingua inglese (votazione 110/110 menzione)
3. AA 2020-2021 , tesi di laurea di Lucia Ascheri, intitolata “ Quantitative MRI of skeletal muscle in familial amyloid polyneuropathy: a prospective observational cohort study”, Università degli Studi di Pavia, corso di laurea in Medicina e Chirurgia in lingua inglese (votazione 110/110 lode)

Relatore di tesi di dottorato: N.3 elaborati

4. AA 2023-2024, tesi di dottorato di Natalia Dominik, intitolata University College London, PhD in Neurogenetics, (pass with minor corrections)
5. AA 2023-2024, tesi di dottorato di Riccardo Curro, intitolata “Genotype-phenotype correlation and functional mechanisms of RFC1 repeat expansion causing CANVAS and sensory neuropathy”, Università degli Studi di Pavia, Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche - Neuroscienze (discussione in Gennaio 2025)
6. AA 2022-2023, tesi di dottorato di Elisa Vegezzi, intitolata “Novel outcome measures and genetic variability in hereditary transthyretin amyloidosis”, Università degli Studi di Pavia, Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche - Neuroscienze. (votazione: eccellente con lode)

Relatore di tesi di specializzazione: N. 3 elaborati (correlatore in 1 elaborato)

7. AA 2020-2021, tesi di specializzazione in Neurologia di Riccardo Curro' intitolata "Prevalenza dell'espansione biallelica AAGGG in RFC1 in una coorte di pazienti con neuropatia sensitiva idiopatica: una causa "rara" per una patologia comune", Università degli Studi di Pavia (votazione: 50/50 lode)
8. AA 2017-2018, tesi di specializzazione in Neurologia di Elisa Vegezzi intitolata “Biological markers in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy”, Università degli Studi di Pavia (votazione: 50/50 lode)
9. AA 2022-2023 (correlatore), tesi di specializzazione di Neurologia di Arianna Manini, intitolata “Increasing the diagnostic accuracy of inherited peripheral neuropathies through the UK 100,000 Genomes Project and novel genome-wide technologies”, Università degli Studi di Milano (votazione: 70/70 lode)

ATTIVITÀ DI TUTORATO DEGLI STUDENTI DI CORSI DI LAUREA E DI LAUREA MAGISTRALE E DI TUTORATO DI DOTTORANDI DI RICERCA

(inserire numero e tipologia delle attività, suddivise per anno accademico, ateneo, corso laurea, ecc.)

1. Tutorato di studenti di dottorato

Primary Supervisor

2021-2024	Natalia Dominik UCL (PhD conseguito con successo in Settembre 2024)
2020-2023	Elisa Vegezzi, Università degli Studi di Pavia (PhD conseguito con successo 19/12/2023)
2021-presente	Riccardo Curro, Università di Pavia/UCL (Tesi inviata, discussione prevista in gennaio 2025)

Secondary Supervisor

2020-presente Chris Record UCL (Upgraded)

2023-present Sijiang Liu UCL

2. Tutorato di studenti di Corso di laurea magistrale (Master students) come primary supervisor

2020-2021 Aiko Roberts, MSc in MSc Dementia (Neuroscience) UCL

2021-2022 Agnieszka Szymura, MSc Dementia (Neuroscience) UCL

2021-2022 Riccardo Ronco, Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia

2022-2023 Bianca Rugginini, Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia

2022-2023 Fuuko Kammuri, MSc Neuroscience UCL

2023-present Arianna Ghia, medical student, University of Pavia

3. Supervisione di Postdocs e visiting fellows

2020-presente Dr Stefano Facchini

2023-presente Ricardo Schneckenberg

2023-2024 Zhiyong Chen, visiting fellow (Neurologist), University of Singapore

2022-2023 Elena Abati, MD PhD student, University of Milan

2022-2023 Arianna Manini, MD neurology resident, University of Milan

2021-2022 Dr Roberto Simone

SEMINARI

(inserire titolo del seminario, luogo, data, durata in giorni/ore, ente organizzatore, ecc.)

1. Seminario "Combining old and novel genetic tools to the investigation of CANVAS and late onset Ataxia", Istanbul, 30/04/2019, 1 ora, Koc University (modertare prof. Ayşe Nazlı Başak)
2. Seminario parte del ciclo "i martedì della clinica neurologica" dal titolo "Espansioni introniche e retrogeni: nuove implicazioni cliniche e diagnostiche", Padova, 18/05/2021, 1 ora, Università degli Studi di Padova (moderatore prof. Chiara Briani)
3. Seminario "Repeat expansions and retrogenes: novel hidden causes of inherited neuropathies", virtual, 7/6/2022, 1 ora, University Hospital Bonn (moderator Dr Jennifer Faber e prof. Thomas Klockgether)
4. Seminario parte del ciclo "Education and Symposia of the Neurocenter of Southern Switzerland, Lecture Course 2022 International PhD Program: Seminars in Biomedical Neurosciences". Seminario dal titolo Repeats and retrogenes: novel hidden causes of hereditary neurological diseases" Virtuale (Ospedale di Lugano), 21/09/2022, 1 ora, Neurocenter of Southern Switzerland (moderatore dott. Paolo Ripellino)
5. Grand Rounds lecture " Repeat expansions and retrogenes: novel hidden causes of inherited neurological disease", virtuale, 28/09/2022 , 1 ora, University of Michigan - Neurology Department (moderator prof Peter Todd)
6. Relatore su invito (invited speaker) all'interno del module 4 -Genetic Neuropathies, Master in Peripheral Nervous System Disorders - II° Edition (<https://www.pns-master.eu/>) seminario dal titolo "CANVAS" dal 08-04-2024 al 12-04-2024 (3 ore)
7. Relatore su invito (invited speaker) Invited speaker "Sensory loss/Sensory ataxia" at the European Academy of Neurology Autumn School in Loutraki (Greece) 24-28-2024 - (4 ore)

ATTIVITÀ DI RICERCA SCIENTIFICA

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

(per ciascuna pubblicazione indicare: nomi degli autori, titolo completo, casa editrice, data e luogo di pubblicazione, codice ISBN, ISSN, DOI o altro equivalente)

Pubblicazioni su riviste scientifiche indicizzate

(posizione come primo, ultimo e corresponding author sono evidenziate)

Lista completa di pubblicazioni e' disponibile a link (<https://profiles.ucl.ac.uk/32247-andrea-cortese/publications>)

1. **Cortese, A.**, Dohrn, M., Curro', R., Negri, S., Lassuthova, P., Zuchner, S [2024]. Genotype and phenotype spectrum of Charcot-Marie-Tooth disease due to mutations in SORD. Accepted in *Brain* by senior Editor Rita Horvath on 25/11/2024
2. Zarouchlioti, C., Efthymiou, S., Facchini, S., Dominik, N., Bhattacharyya, N., Liu, S., . . . Davidson, A. E. (2024). Tissue-specific TCF4 triplet repeat instability revealed by optical genome mapping. *EBIOMEDICINE*, 108, 13 pages. doi:[10.1016/j.ebiom.2024.105328](https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2024.105328)
3. Hirons, B., Cho, P. S. P., Curro, R., Rugginini, B., Turner, R. D., Hull, J. H., . . . Birring, S. S. (2024). Cough Reflex Hypersensitivity in Cerebellar Ataxia with Neuropathy and Vestibular Areflexia Syndrome associated Chronic Cough. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 210(7), 951-954. doi:[10.1164/rccm.202405-0887RL](https://doi.org/10.1164/rccm.202405-0887RL)
4. Danzi, M. C., Powell, E., Rebelo, A. P., Dohrn, M. F., Beijer, D., Fazal, S., . . . Zuchner, S. (2024). The GENESIS database and tools: A decade of discovery in Mendelian genomics.. *Exp Neurol*, 382, 114978. doi:[10.1016/j.expneurol.2024.114978](https://doi.org/10.1016/j.expneurol.2024.114978)
5. Maltby, C. J., Krans, A., Grudzien, S. J., Palacios, Y., Muinos, J., Suarez, A., . . . Todd, P. K. (2024). AAGGG repeat expansions trigger RFC1-independent synaptic dysregulation in human CANVAS neurons. *Science Advances*, 10(36), 21 pages. doi:[10.1126/sciadv.adn2321](https://doi.org/10.1126/sciadv.adn2321)
6. Salvalaggio, A., Cacciavillani, M., Tierro, B., Coraci, D., Curro', R., Ferrarini, M., Briani, C. (2024). Nerve ultrasound in CANVAS-spectrum disease: Reduced nerve size distinguishes genetically confirmed CANVAS from other axonal polyneuropathies. *Journal of the Peripheral Nervous System*. doi:[10.1111/jns.12655](https://doi.org/10.1111/jns.12655)
7. Record, C. J., Pipis, M., Skorupinska, M., Blake, J., Poh, R., Polke, J. M., . . . Reilly, M. M. (2024). Whole genome sequencing increases the diagnostic rate in Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain*, 147(9), 3144-3156. doi:[10.1093/brain/awae064](https://doi.org/10.1093/brain/awae064)
8. **Cortese, A.**, Beecroft, S. J., Facchini, S., Curro, R., Cabrera-Serrano, M., Stevanovski, I., . . . Ravenscroft, G. (2024). A CCG expansion in ABCD3 causes oculopharyngodistal myopathy in individuals of European ancestry. *Nature Communications*, 15(1), 15 pages. doi:[10.1038/s41467-024-49950-2](https://doi.org/10.1038/s41467-024-49950-2)
9. Nagy, S., Carr, A., Mroczek, M., Rinaldi, S., Curro, R., Dominik, N., . . . Houlden, H. (2024). Pathologic RFC1 repeat expansions do not contribute to the development of inflammatory neuropathies. *Brain Communications*, 6(4), doi:[10.1093/braincomms/fcae163](https://doi.org/10.1093/braincomms/fcae163)
10. Vegezzi, E., Ishiura, H., Bragg, D. C., Pellerin, D., Magrinelli, F., CurrÚ, R., . . . **Cortese, A.** (2024). Neurological disorders caused by novel non-coding repeat expansions: clinical features and differential diagnosis. *The Lancet Neurology*, 23(7), 725-739. doi:[10.1016/S1474-4422\(24\)00167-4](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(24)00167-4)
11. Satolli, S., Rossi, S., Vegezzi, E., Pellerin, D., Manca, M. L., Barghigiani, M., . . . Santorelli, F. M. (2024). Spinocerebellar ataxia 27B: a frequent and slowly progressive autosomal-dominant cerebellar ataxia-experience from an Italian cohort. *Journal of Neurology*, 11 pages. doi:[10.1007/s00415-024-12506-x](https://doi.org/10.1007/s00415-024-12506-x)
12. **Cortese, A.**, Vegezzi, E., & Houlden, H. (2024). Contraction or sequence variant of an intergenic repeat-Alu element leads to inherited thyroid disease. *Nature Genetics*. doi:[10.1038/s41588-024-01723-9](https://doi.org/10.1038/s41588-024-01723-9)
13. Xu, I. R. L., Danzi, M. C., Ruiz, A., Raposo, J., De Jesus, Y. A., Reilly, M. M., . . . Zuchner, S. (2024). A study concept of expeditious clinical enrollment for genetic modifier studies in Charcot-Marie-Tooth neuropathy 1A. *Journal of the Peripheral Nervous System*, 11 pages. doi:[10.1111/jns.12621](https://doi.org/10.1111/jns.12621)
14. Imarisio, A., Pilotto, A., Lupini, A., Biasiotto, G., Zanella, I., CurrÚ, R., . . . Padovani, A. (2024). Heterozygous APTX mutation associated with atypical multiple system atrophy-like phenotype: A case report. *Parkinsonism and Related Disorders*, 123. doi:[10.1016/j.parkreldis.2024.106943](https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2024.106943)
15. Novis, L. E., Alavi, S., Pellerin, D., Della Coleta, M. V., Raskin, S., Spitz, M., . . . Teive, H. A. (2024). Unraveling the genetic landscape of undiagnosed cerebellar ataxia in Brazilian patients.. *Parkinsonism and Related Disorders*, 119, 105961. doi:[10.1016/j.parkreldis.2023.105961](https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2023.105961)

16. Dominik, N., Magri, S., Curro, R., Abati, E., Facchini, S., Corbetta, M., . . . Cortese, A. (2024). Normal and pathogenic variation of RFC1 repeat expansions: implications for clinical diagnosis (vol 146, pg 5060, 2023). *Brain*, 147(2), e23. doi:[10.1093/brain/awad386](https://doi.org/10.1093/brain/awad386)
17. Curro, R., Dominik, N., Facchini, S., Vegezzi, E., Sullivan, R., Galassi Deforie, V., . . . Cortese, A. (2024). Role of the repeat expansion size in predicting age of onset and severity in RFC1 disease. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awad436](https://doi.org/10.1093/brain/awad436)
18. Ibanez, K., Jadhav, B., Zanovello, M., Gagliardi, D., Clarkson, C., Facchini, S., . . . Tucci, A. (2024). Increased frequency of repeat expansion mutations across different populations. *Nature Medicine*. doi:[10.1038/s41591-024-03190-5](https://doi.org/10.1038/s41591-024-03190-5)
19. Quartesan I, Vegezzi E, Currò R, Heslegrave A, Pisciotta C, Iruzubieta P ... Cortese A. (2023) Serum Neurofilament Light Chain in Replication Factor Complex Subunit 1 CANVAS and Disease Spectrum. *Mov Disord*. doi: [10.1002/mds.29680](https://doi.org/10.1002/mds.29680).
20. Efthymiou, S., Lemmers, R. J. L. F., Vishnu, V. Y., Dominik, N., Perrone, B., Facchini, S., . . . Bugiardi, E. (2023). Optical Genome Mapping for the Molecular Diagnosis of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Advancement and Challenges. *Biomolecules*, 13(11). doi:[10.3390/biom13111567](https://doi.org/10.3390/biom13111567)
21. Facchini, S., Dominik, N., Manini, A., Efthymiou, S., Currò, R., Rugginini, B., . . . Cortese, A. (2023). Optical Genome Mapping Enables Detection and Accurate Sizing of RFC1 Repeat Expansions. *Biomolecules*, 13(10). doi:[10.3390/biom13101546](https://doi.org/10.3390/biom13101546)
22. Novis, L. E., Frezatti, R. S., Pellerin, D., Tomaselli, P. J., Alavi, S., Della Coleta, M. V., . . . Teive, H. A. (2023). Frequency of GAA-FGF14 Ataxia in a Large Cohort of Brazilian Patients With Unsolved Adult-Onset Cerebellar Ataxia. *Neurology Genetics*, 9(5). doi:[10.1212/NXG.0000000000200094](https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000200094)
23. Cortese, A., Currò, R., Ronco, R., Blake, J., Rossor, A. M., Bugiardi, E., . . . Reilly, M. M. (2023). Mutations in alpha-B-crystallin cause autosomal dominant axonal Charcot-Marie-Tooth disease with congenital cataracts. *European Journal of Neurology*. doi:[10.1111/ene.16063](https://doi.org/10.1111/ene.16063)
24. Lam, T., Rocca, C., Ibanez, K., Dalmia, A., Tallman, S., Hadjivassiliou, M., . . . Tucci, A. (2023). Repeat expansions in NOP56 are a cause of spinocerebellar ataxia Type 36 in the British population. *Brain Communications*, 5(5). doi:[10.1093/braincomms/fcad244](https://doi.org/10.1093/braincomms/fcad244)
25. Tozza, S., Curro, R., Severi, D., Marcelli, V., Cavaliere, C., Esposito, G., . . . Manganelli, F. (2023). The first two-year follow-up in a patient with isolated sensory neuronopathy due to biallelic expansion in RFC1 gene. *Acta Neurologica Belgica*, 4 pages. doi:[10.1007/s13760-022-02116-7](https://doi.org/10.1007/s13760-022-02116-7)
26. Businaro, P., Currò, R., Vegezzi, E., Diamanti, L., Bini, P., Cosentino, G., . . . Marchioni, E. (2023). Progressive post infectious neurological syndromes with a poor outcome: Long term follow-up and neurofilament light chain quantification. *Multiple Sclerosis and Related Disorders*, 76. doi:[10.1016/j.msard.2023.104781](https://doi.org/10.1016/j.msard.2023.104781)
27. Hadjivassiliou, M., Currò, R., Beauchamp, N., Dominik, N., Grunewald, R. A., Shanmugarajah, P., . . . Cortese, A. (2023). Can CANVAS due to RFC1 biallelic expansions present with pure ataxia?. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2023-331381](https://doi.org/10.1136/jnnp-2023-331381)
28. Pellerin, D., Wilke, C., Träsch, A., Nagy, S., Currò, R., Dicaire, M. -J., . . . Synofzik, M. (2023). Intronic FGF14 GAA repeat expansions are a common cause of ataxia syndromes with neuropathy and bilateral vestibulopathy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2023-331490](https://doi.org/10.1136/jnnp-2023-331490)
29. Record, C. J., Skorupinska, M., Laura, M., Rossor, A. M., Pareyson, D., Pisciotta, C., . . . Inherited Neuropathies Consortium - Rare Disease Clinical Resear. (2023). Genetic analysis and natural history of Charcot-Marie-Tooth disease CMTX1 due to GJB1 variants. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awad187](https://doi.org/10.1093/brain/awad187)
30. Doneddu, P. E., Akyil, H., Manganelli, F., Briani, C., Cocito, D., Benedetti, L., . . . Sabatelli, M. (2023). Unclassified clinical presentations of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2022-331011](https://doi.org/10.1136/jnnp-2022-331011)
31. Fehmi, J., Davies, A. J., Antonelou, M., Keddle, S., Pikkupera, S., Querol, L., . . . Rinaldi, S. (2023). Contactin-1 links autoimmune neuropathy and membranous glomerulonephritis. *PLOS ONE*, 18. doi:[10.1371/journal.pone.0281156](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0281156)
32. Turner, R. D., Hirons, B., Cortese, A., & Birring, S. S. (2023). Chronic Cough as a Genetic Neurological Disorder? Insights from Cerebellar Ataxia with Neuropathy and Vestibular Areflexia Syndrome (CANVAS). *Lung*, 201(6), 511-519. doi:[10.1007/s00408-023-00660-4](https://doi.org/10.1007/s00408-023-00660-4)
33. Doneddu, P. E., De Lorenzo, A., Manganelli, F., Cocito, D., Fazio, R., Briani, C., . . . Nobile-Orazio, E. (2022). Comparison of the diagnostic accuracy of the 2021 EAN/PNS and 2010 EFNS/PNS diagnostic criteria for chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 93(12), 1239-1246. doi:[10.1136/jnnp-2022-329357](https://doi.org/10.1136/jnnp-2022-329357)

34. Ronco, R., Perini, C., Currò, R., Dominik, N., Facchini, S., Gennari, A., . . . Cortese, A. (2022). Truncating Variants in RFC1 in Cerebellar Ataxia, Neuropathy, and Vestibular Areflexia Syndrome.. *Neurology*, 10.1212/WNL.0000000000201486. doi:[10.1212/WNL.0000000000201486](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000201486)
35. Record, C. J., Alsukhni, R. A., Curro, R., Kaski, D., Rubin, J. S., Morris, H. R., . . . Reilly, M. M. (2022). Severe distinct dysautonomia in RFC1-related disease associated with Parkinsonism. *Journal of the Peripheral Nervous System*, 27(4), 311-315. doi:[10.1111/jns.12515](https://doi.org/10.1111/jns.12515)
36. Vegezzi, E., Cortese, A., Bergsland, N., Mussinelli, R., Paoletti, M., Solazzo, F., . . . Pichiecchio, A. (2022). Muscle quantitative MRI as a novel biomarker in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: a cross-sectional study. *Journal of Neurology*, 12 pages. doi:[10.1007/s00415-022-11336-z](https://doi.org/10.1007/s00415-022-11336-z)
37. Call, E., Lin, S. J., Rocca, C., Sahin, Y., Al Shamsi, A., El Chehadeh, S., . . . Saadi, N. W. (2022). A homozygous MED11 C-terminal variant causes a lethal neurodegenerative disease. *Genetics in Medicine*. doi:[10.1016/j.gim.2022.07.013](https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.07.013)
38. O'Donnell, L. F., Cortese, A., Rossor, A. M., Laura, M., Blake, J., Skorupinska, M., . . . Reilly, M. M. (2022). Exploratory analysis of lower limb muscle MRI in a case series of patients with SORD neuropathy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 2 pages. doi:[10.1136/jnnp-2022-329432](https://doi.org/10.1136/jnnp-2022-329432)
39. Beijer, D., Dohrn, M. F., De Winter, J., Fazal, S., Cortese, A., Stojkovic, T., . . . Baets, J. (2022). RFC1 repeat expansions: A recurrent cause of sensory and autonomic neuropathy with cough and ataxia.. *European Journal of Neurology*. doi:[10.1111/ene.15310](https://doi.org/10.1111/ene.15310)
40. Huin, V., Coarelli, G., Guemy, C., Boluda, S., Debs, R., Mochel, F., . . . Durr, A. (2022). Motor neuron pathology in CANVAS due to RFC1 expansions.. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awab449](https://doi.org/10.1093/brain/awab449)
41. Grosz, B. R., Stevanovski, I., Negri, S., Ellis, M., Barnes, S., Reddel, S., . . . Kennerson, M. L. (2022). Long read sequencing overcomes challenges in the diagnosis of SORD neuropathy. *Journal of the Peripheral Nervous System*. doi:[10.1111/jns.12485](https://doi.org/10.1111/jns.12485)
42. Record, C., Pipis, M., Curro, R., Blake, J., Lunn, M., Rossor, A., . . . Reilly, M. (2022). Unusual upper limb features in SORD neuropathy. *Journal of the Peripheral Nervous System*. doi:[10.1111/jns.12492](https://doi.org/10.1111/jns.12492)
43. Šušnjar U., Škrabar N., Brown, A.-L., Abbassi, Y., Phatnani, H., NYGC ALS Consortium., . . . Buratti, E. (2022). Cell environment shapes TDP-43 function with implications in neuronal and muscle disease. *Communications Biology*, 5. doi:[10.1038/s42003-022-03253-8](https://doi.org/10.1038/s42003-022-03253-8)
44. Stevanovski, I., Chintalaphani, S. R., Gamaarachchi, H., Ferguson, J. M., Pineda, S. S., Scriba, C. K., . . . Deveson, I. W. (2022). Comprehensive genetic diagnosis of tandem repeat expansion disorders with programmable targeted nanopore sequencing. *Science Advances*, 8(9). doi:[10.1126/sciadv.abm5386](https://doi.org/10.1126/sciadv.abm5386)
45. Liberatore, G., De Lorenzo, A., Giannotta, C., Manganelli, F., Filosto, M., Cosentino, G., . . . Nobile-Orazio, E. (2022). Frequency and clinical correlates of anti-nerve antibodies in a large population of CIDP patients included in the Italian database. *NEUROLOGICAL SCIENCES*, 9 pages. doi:[10.1007/s10072-021-05811-0](https://doi.org/10.1007/s10072-021-05811-0)
46. Martín-Aguilar, L., Lleixà, C., Pascual-Goñi, E., Caballero-ivila, M., Martínez-Martínez, L., Díaz-Manera, J., . . . Querol, L. (2022). Clinical and Laboratory Features in Anti-NF155 Autoimmune Nodopathy. *Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation*, 9(1). doi:[10.1212/NXI.0000000000001098](https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000001098)
47. Abramzon, Y., Dewan, R., Cortese, A., Resnick, S., Ferrucci, L., Houlden, H., & Traynor, B. J. (2021). Investigating RFC1 expansions in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the Neurological Sciences*, 430. doi:[10.1016/j.jns.2021.118061](https://doi.org/10.1016/j.jns.2021.118061)
48. Pipis, M., Cortese, A., Polke, J. M., Poh, R., Vandrovicova, J., Laura, M., . . . Reilly, M. M. (2021). Charcot-Marie-Tooth disease type 2CC due to NEFH variants causes a progressive, non-length-dependent, motor-predominant phenotype. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2021-327186](https://doi.org/10.1136/jnnp-2021-327186)
49. Cortese, A., Curro, R., Vegezzi, E., Yau, W. Y., Houlden, H., & Reilly, M. M. (2021). Cerebellar ataxia, neuropathy and vestibular areflexia syndrome (CANVAS): genetic and clinical aspects. *Practical neurology*. doi:[10.1136/practneurol-2020-002822](https://doi.org/10.1136/practneurol-2020-002822)
50. Spina, E., Doneddu, P. E., Liberatore, G., Cocito, D., Fazio, R., Briani, C., . . . Manganelli, F. (2021). Prolonged distal motor latency of median nerve does not improve diagnostic accuracy for CIDP. *Journal of Neurology*, 269(2), 907-912. doi:[10.1007/s00415-021-10672-w](https://doi.org/10.1007/s00415-021-10672-w)
51. Rebelo, A. P., Cortese, A., Abraham, A., Eshed-Eisenbach, Y., Shner, G., Vainshtein, A., . . . Zuchner, S. (2021). A CADM3 variant causes Charcot-Marie-Tooth disease with marked upper limb involvement (vol 144, pg 1197, 2021). *BRAIN*, 144, 1 page. doi:[10.1093/brain/awab181](https://doi.org/10.1093/brain/awab181)

52. Spina, E., Doneddu, P. E., Liberatore, G., Cocito, D., Fazio, R., Briani, C., . . . Manganelli, F. (2021). The neurophysiological lesson from the Italian CIDP database. *Neurological Sciences*, 10 pages. doi:[10.1007/s10072-021-05321-z](https://doi.org/10.1007/s10072-021-05321-z)
53. Scriba, C. K., Beecroft, S. J., Clayton, J. S., Cortese, A., Sullivan, R., Yau, W. Y., . . . Ravenscroft, G. (2021). A novel RFC1 repeat motif (ACAGG) in two Asia-Pacific CANVAS families (vol 143, pg 2904, 2020). *BRAIN*, 144, 1 page. doi:[10.1093/brain/awab038](https://doi.org/10.1093/brain/awab038)
54. Vegezzi, E., Gastaldi, M., & Cortese, A. (2021). Towards a standardised analysis of CSF in inflammatory neuropathies. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2021-326418](https://doi.org/10.1136/jnnp-2021-326418)
55. Cosentino, G., Di Stefano, V., Lo Presti, R., Montana, M., Todisco, M., Gastaldi, M., . . . Brighina, F. (2021). Expression pattern of matrix metalloproteinases-2 and-9 and their tissue inhibitors in patients with chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. *Neurological Sciences*, 4 pages. doi:[10.1007/s10072-021-05314-y](https://doi.org/10.1007/s10072-021-05314-y)
56. Currò, R., Salvalaggio, A., Tozza, S., Gemelli, C., Dominik, N., Galassi Deforie, V., . . . Cortese, A. (2021). RFC1 expansions are a common cause of idiopathic sensory neuropathy.. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awab072](https://doi.org/10.1093/brain/awab072)
57. Rebelo, A. P., Cortese, A., Abraham, A., Eshed-Eisenbach, Y., Shner, G., Vainshtein, A., . . . Zuchner, S. (2021). A CADM3 variant causes Charcot-Marie-Tooth disease with marked upper limb involvement.. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awab019](https://doi.org/10.1093/brain/awab019)
58. Sullivan, R., Yau, W. Y., Chelban, V., Rossi, S., Dominik, N., O'Connor, E., . . . Houlden, H. (2021). RFC1-related ataxia is a mimic of early multiple system atrophy.. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2020-325092](https://doi.org/10.1136/jnnp-2020-325092)
59. Liberatore, G., Manganelli, F., Doneddu, P. E., Cocito, D., Fazio, R., Briani, C., . . . Italian CIDP Database Study Group. (2021). Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: Can we make a diagnosis in patients not fulfilling electrodiagnostic criteria?. *European Journal of Neurology*. doi:[10.1111/ene.14545](https://doi.org/10.1111/ene.14545)
60. Tozza, S., Cortese, A., Iovino, A., Esposito, M., Dominik, N., Iodice, R., & Manganelli, F. (2021). Bedside Head Impulse Test: A Useful Tool for Patients With Sensory Ataxia.. *Neurol Genet*, 7(1), e541. doi:[10.1212/NXG.0000000000000541](https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000541)
61. Traschutz, A., Cortese, A., Reich, S., Dominik, N., Faber, J., Jacobi, H., . . . RFC1 study group. (2021). Natural History, Phenotypic Spectrum, and Discriminative Features of Multisystemic RFC1-disease.. *Neurology*. doi:[10.1212/WNL.0000000000011528](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000011528)
62. Pagnamenta, A. T., Kaiyrzhanov, R., Zou, Y., Da'as, S. I., Maroofian, R., Donkervoort, S., . . . Houlden, H. (2021). An ancestral 10-bp repeat expansion in VWA1 causes recessive hereditary motor neuropathy.. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awaa420](https://doi.org/10.1093/brain/awaa420)
63. Tsuchiya, M., Nan, H., Koh, K., Ichinose, Y., Gao, L., Shimozono, K., . . . Takiyama, Y. (2020). RFC1 repeat expansion in Japanese patients with late-onset cerebellar ataxia. *Journal of Human Genetics*, 5 pages. doi:[10.1038/s10038-020-0807-x](https://doi.org/10.1038/s10038-020-0807-x)
64. Adams, D., Polydefkis, M., Gonz-les-Duarte, A., Wixner, J., Kristen, A. V., Schmidt, H. H., . . . patisiran Global OLE study group. (2021). Long-term safety and efficacy of patisiran for hereditary transthyretin-mediated amyloidosis with polyneuropathy: 12-month results of an open-label extension study. *The Lancet Neurology*. doi:[10.1016/S1474-4422\(20\)30368-9](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(20)30368-9)
65. Cortese, A., Lova, L., Comoli, P., Volpe, E., Villa, S., Mallucci, G., . . . Bergamaschi, R. (2020). Air pollution as a contributor to the inflammatory activity of multiple sclerosis. *Journal of Neuroinflammation*, 17(1), 7 pages. doi:[10.1186/s12974-020-01977-0](https://doi.org/10.1186/s12974-020-01977-0)
66. Scriba, C. K., Beecroft, S. J., Clayton, J. S., Cortese, A., Sullivan, R., Yau, W. Y., . . . Ravenscroft, G. (2020). A novel RFC1 repeat motif (ACAGG) in two Asia-Pacific CANVAS families.. *Brain*, 143(10), 2904-2910. doi:[10.1093/brain/awaa263](https://doi.org/10.1093/brain/awaa263)
67. Sullivan, R., Yau, W. Y., Chelban, V., Rossi, S., O'Connor, E., Wood, N. W., . . . Houlden, H. (2020). Reply to: "Dopa-Responsive Parkinsonism in a Patient With Homozygous RFC1 Expansions". *Movement disorders*, 35(10), 1890-1891. doi:[10.1002/mds.28279](https://doi.org/10.1002/mds.28279)
68. Doneddu, P. E., Cocito, D., Manganelli, F., Fazio, R., Briani, C., Filosto, M., . . . Nobile-Orazio, E. (2020). Frequency of diabetes and other comorbidities in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy and their impact on clinical presentation and response to therapy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 91(10), 1092-1099. doi:[10.1136/jnnp-2020-323615](https://doi.org/10.1136/jnnp-2020-323615)
69. Felisaz, P. F., Belatti, E., Deligianni, X., Bergsland, N., Santini, F., Paoletti, M., . . . Pichiecchio, A. (2020). Variable echo time imaging for detecting the short T2* components of the sciatic nerve: a validation study. *Magnetic Resonance Materials in Physics, Biology and Medicine*. doi:[10.1007/s10334-020-00886-w](https://doi.org/10.1007/s10334-020-00886-w)

70. Kumar, K. R. *, Cortese, A. *, Tomlinson, S. E., Efthymiou, S., Ellis, M., Zhu, D., . . . Kennerson, M. (2020). RFC1 expansions can mimic hereditary sensory neuropathy with cough and Sjögren syndrome. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awaa244](https://doi.org/10.1093/brain/awaa244)
71. Cortese, A., Callegari, I., Currò, R., Vegezzi, E., Colnaghi, S., Versino, M., . . . Reilly, M. M. (2020). Mutation in RNF170 causes sensory ataxic neuropathy with vestibular areflexia: a CANVAS mimic.. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. doi:[10.1136/jnnp-2020-323719](https://doi.org/10.1136/jnnp-2020-323719)
72. Dominik, N., Galassi Deforie, V., Cortese, A., & Houlden, H. (2020). CANVAS: a late onset ataxia due to biallelic intronic AAGGG expansions. *Journal of Neurology*. doi:[10.1007/s00415-020-10183-0](https://doi.org/10.1007/s00415-020-10183-0)
73. Martinelli-Boneschi, F., Currò, R., Santoro, S., Berzero, G., Sorosina, M., FerrÈ, L., . . . Marchioni, E. (2020). Impact of multiple sclerosis risk loci in postinfectious neurological syndromes. *Multiple Sclerosis and Related Disorders*, 44. doi:[10.1016/j.msard.2020.102326](https://doi.org/10.1016/j.msard.2020.102326)
74. Doneddu, P. E., Bianchi, E., Cocito, D., Manganelli, F., Fazio, R., Filosto, M., . . . Nobile-Orazio, E. (2020). Impact of environmental factors and physical activity on disability and quality of life in CIDP. *Journal of neurology*, 267(9), 2683-2691. doi:[10.1007/s00415-020-09916-y](https://doi.org/10.1007/s00415-020-09916-y)
75. Beecroft, S. J. *, Cortese, A. *, Sullivan, R., Yau, W. Y., Dyer, Z., Wu, T. Y., . . . Roxburgh, R. H. (2020). A Māori specific RFC1 pathogenic repeat configuration in CANVAS, likely due to a founder allele.. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awaa203](https://doi.org/10.1093/brain/awaa203)
76. Liberatore, G., Manganelli, F., Cocito, D., Fazio, R., Briani, C., Filosto, M., . . . Cavaletti, G. (2020). Relevance of diagnostic investigations in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: Data from the Italian CIDP database. *Journal of the Peripheral Nervous System*. doi:[10.1111/jns.12378](https://doi.org/10.1111/jns.12378)
77. Meindl, T., Cordts, I., Scherzer, A. -L., Lingor, P., Maegerlein, C., Galassi Deforie, V., . . . Deschauer, M. (2020). CANVAS: case report on a novel repeat expansion disorder with late-onset ataxia. *Nervenarzt*, 4 pages. doi:[10.1007/s00115-020-00912-1](https://doi.org/10.1007/s00115-020-00912-1)
78. Cortese, A., Zhu, Y., Rebelo, A. P., Negri, S., Courel, S., Abreu, L., . . . Zuchner, S. (2020). Biallelic mutations in SORD cause a common and potentially treatable hereditary neuropathy with implications for diabetes.. *Nature Genetics*. doi:[10.1038/s41588-020-0615-4](https://doi.org/10.1038/s41588-020-0615-4)
79. Sullivan, R., Yau, W. Y., Chelban, V., Rossi, S., O'Connor, E., Wood, N. W., . . . Houlden, H. (2020). RFC1 Intronic Repeat Expansions Absent in Pathologically Confirmed Multiple Systems Atrophy. *Movement Disorders*. doi:[10.1002/mds.28074](https://doi.org/10.1002/mds.28074)
80. Cortese, A., Tozza, S., Yau, W. Y., Rossi, S., Beecroft, S. J., Jaunmuktane, Z., . . . Reilly, M. M. (2020). Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome due to RFC1 repeat expansion. *Brain : a journal of neurology*, 143(2), 480-490. doi:[10.1093/brain/awz418](https://doi.org/10.1093/brain/awz418)
81. Maia, L. F., Maceski, A., Conceição, I., Obici, L., Magalhães, R., Cortese, A., . . . Saraiva, M. J. (2020). Plasma neurofilament light chain: an early biomarker for hereditary ATTR amyloid polyneuropathy. *Amyloid*, 1-6. doi:[10.1080/13506129.2019.1708716](https://doi.org/10.1080/13506129.2019.1708716)
82. Cortese, A., Lombardi, R., Briani, C., Callegari, I., Benedetti, L., Manganelli, F., . . . Franciotta, D. (2020). Antibodies to neurofascin, contactin-1, and contactin-associated protein 1 in CIDP: Clinical relevance of IgG isotype.. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*, 7(1). doi:[10.1212/NXI.0000000000000639](https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000000639)
83. Cortese, A., Wilcox, J. E., Polke, J. M., Poh, R., Skorupinska, M., Rossor, A. M., . . . Reilly, M. M. (2019). Targeted next-generation sequencing panels in the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. doi:[10.1212/WNL.00000000000008672](https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000008672)
84. Bugiardini, E., Khan, A. M., Phadke, R., Lynch, D. S., Cortese, A., Feng, L., . . . Hanna, M. G. (2019). Genetic and phenotypic characterisation of inherited myopathies in a tertiary neuromuscular centre. *Neuromuscular Disorders*. doi:[10.1016/j.nmd.2019.08.003](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.08.003)
85. Efthymiou, S., Salpietro, V., Malintan, N., Poncelet, M., Kriouile, Y., Fortuna, S., . . . Houlden, H. (2019). Biallelic mutations in neurofascin cause neurodevelopmental impairment and peripheral demyelination.. *Brain*. doi:[10.1093/brain/awz248](https://doi.org/10.1093/brain/awz248)
86. Doneddu, P. E., Bianchi, E., Cocito, D., Manganelli, F., Fazio, R., Filosto, M., . . . Nobile-Orazio, E. (2019). Risk factors for chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP): antecedent events, lifestyle and dietary habits. Data from the Italian CIDP Database. *European Journal of Neurology*. doi:[10.1111/ene.14044](https://doi.org/10.1111/ene.14044)
87. Salpietro, V., Dixon, C. L., Guo, H., Bello, O. D., Vandrovicova, J., Efthymiou, S., . . . Houlden, H. (2019). AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders.. *Nat Commun*, 10(1), 3094. doi:[10.1038/s41467-019-10910-w](https://doi.org/10.1038/s41467-019-10910-w)
88. Felisaz, P. F., Poli, A., Vitale, R., Vitale, G., Asteggiano, C., Bergsland, N., . . . Bastianello, S. (2019). MR microneurography and quantitative T2 and DP measurements of the distal tibial nerve in CIDP. *Journal of the Neurological Sciences*, 400, 15-20. doi:[10.1016/j.jns.2019.03.001](https://doi.org/10.1016/j.jns.2019.03.001)

89. Farazi Fard, M. A., Rebelo, A. P., Buglo, E., Nemati, H., Dastsooz, H., Gehweiler, I., . . . Faghihi, M. A. (2019). Truncating Mutations in UBAP1 Cause Hereditary Spastic Paraplegia. *American Journal of Human Genetics*, 104(4), 767-773. doi:[10.1016/j.ajhg.2019.03.001](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.03.001)
90. Cortese, A., Simone, R., Sullivan, R., Vandrovcova, J., Tariq, H., Yan, Y. W., . . . Houlden, H. (2019). Biallelic expansion of an intronic repeat in RFC1 is a common cause of late-onset ataxia.. *Nat Genet*, 51(4), 649-658. doi:[10.1038/s41588-019-0372-4](https://doi.org/10.1038/s41588-019-0372-4)
91. Horga, A., Bugiardi, E., Manole, A., Bremner, F., Jaunmuktane, Z., Dankwa, L., . . . Reilly, M. M. (2019). Autosomal dominant optic atrophy and cataract "plus" phenotype including axonal neuropathy. *Neurology: Genetics*, 5(2). doi:[10.1212/NXG.0000000000000322](https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000322)
92. Tao, F., Beecham, G. W., Rebelo, A. P., Svaren, J., Blanton, S. H., Moran, J. J., . . . Bis, D. (2019). Variation in SIPA1L2 is correlated with phenotype modification in Charcot- Marie- Tooth disease type 1A. *Annals Of Neurology*, 85(3), 316-330. doi:[10.1002/ana.25426](https://doi.org/10.1002/ana.25426)
93. Duchateau, L., Martín-Aguilar, L., Lleixà, C., Cortese, A., Dols-Icardo, O., Cervera-Carles, L., . . . Querol, L. (2019). Absence of pathogenic mutations in CD59 in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *PLoS ONE*, 14(2). doi:[10.1371/journal.pone.0212647](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0212647)
94. Doneddu, P. E., Cocito, D., Manganelli, F., Fazio, R., Briani, C., Filosto, M., . . . Nobile-Orazio, E. (2019). Atypical CIDP: Diagnostic criteria, progression and treatment response. Data from the Italian CIDP Database. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 90(2), 125-132. doi:[10.1136/jnnp-2018-318714](https://doi.org/10.1136/jnnp-2018-318714)
95. Gastaldi, M., Marchioni, E., Banfi, P., Mariani, V., Di Lodovico, L., Bergamaschi, R., . . . Franciotta, D. (2018). Predictors of outcome in a large retrospective cohort of patients with transverse myelitis. *Multiple Sclerosis Journal*, 24(13), 1743-1752. doi:[10.1177/1352458517731911](https://doi.org/10.1177/1352458517731911)
96. Bergamaschi, R., Cortese, A., Pichiecchio, A., Berzolari, F. G., Borrelli, P., Mallucci, G., . . . Montomoli, C. (2018). Air pollution is associated to the multiple sclerosis inflammatory activity as measured by brain MRI. *Multiple Sclerosis Journal*, 24(12), 1578-1584. doi:[10.1177/1352458517726866](https://doi.org/10.1177/1352458517726866)
97. Demichelis, C., Franciotta, D., Cortese, A., Callegari, I., Serrati, C., Mancardi, G. L., . . . Benedetti, L. (2018). Remarkable Rituximab Response on Tremor Related to Acute-Onset Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy in an Antineurofascin155 Immunoglobulin G4 κ Seropositive Patient. *Movement Disorders Clinical Practice*, 5(5), 559-560. doi:[10.1002/mdc3.12662](https://doi.org/10.1002/mdc3.12662)
98. Tomaselli, P. J., Horga, A., Rossor, A. M., Jaunmuktane, Z., Cortese, A., Blake, J. C., . . . Reilly, M. M. (2018). IGHMBP2 mutation associated with organ-specific autonomic dysfunction. *Neuromuscular Disorders*. doi:[10.1016/j.nmd.2018.08.010](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.08.010)
99. Tomaselli, P. J., Kapoor, M., Cortese, A., Polke, J. M., Rossor, A. M., & Reilly, M. M. (2018). Severe cognitive impairment in a patient with CMT2A.. *Journal of the Peripheral Nervous System*. doi:[10.1111/jns.12260](https://doi.org/10.1111/jns.12260)
100. Cortese, A., Laura, M., Casali, C., Nishino, I., Hayashi, Y. K., Magri, S., . . . Pareyson, D. (2018). Altered TDP-43-dependent splicing in HSPB8-related distal hereditary motor neuropathy and myofibrillar myopathy. *European Journal of Neurology*, 25(1), 154-163. doi:[10.1111/ene.13478](https://doi.org/10.1111/ene.13478)
101. Martínez-Martínez, L., Cinta Lleixa, M., Boera-Carnicero, G., Cortese, A., Devaux, J., Siles, A., . . . Querol, L. (2017). Anti-NF155 chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy strongly associates to HLA-DRB15. *Journal Of Neuroinflammation*, 14, 6 pages. doi:[10.1186/s12974-017-0996-1](https://doi.org/10.1186/s12974-017-0996-1)
102. Dyck, P. J., Kincaid, J. C., Dyck, P. J. B., Chaudhry, V., Goyal, N. A., Alves, C., . . . Litchy, W. J. (2017). Assessing mNIS+7<inf>lonis</inf> and international neurologists' proficiency in a familial amyloidotic polyneuropathy trial. *Muscle and Nerve*, 56(5), 901-911. doi:[10.1002/mus.25563](https://doi.org/10.1002/mus.25563)
103. Savasta, S., Foiadelli, T., Vegezzi, E., Cortese, A., Lozza, A., Pichiecchio, A., . . . Marchioni, E. (2017). Efficacy of rituximab as third-line therapy in combined central and peripheral demyelination. *Neurology: Clinical Practice*, 7(6), 534-537. doi:[10.1212/CPJ.0000000000000388](https://doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000388)
104. Franciotta, D., Gastaldi, M., Benedetti, L., Pesce, G., Biagioli, T., Lolli, F., . . . Nobile-Orazio, E. (2017). Diagnostics of dysimmune peripheral neuropathies. *Neurological Sciences*, 38, 243-247. doi:[10.1007/s10072-017-3025-3](https://doi.org/10.1007/s10072-017-3025-3)
105. Franciotta, D., Gastaldi, M., Benedetti, L., Garnero, M., Biagioli, T., Brogi, M., . . . Nobile-Orazio, E. (2017). Diagnostics of anti-MAG antibody polyneuropathy. *Neurological Sciences*, 38, 249-252. doi:[10.1007/s10072-017-3024-4](https://doi.org/10.1007/s10072-017-3024-4)

106. Delmont, E., Manso, C., Querol, L., Cortese, A., Berardinelli, A., Lozza, A., . . . Devaux, J. J. (2017). Autoantibodies to nodal isoforms of neurofascin in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. *Brain*, 140, 1851-1858. doi:[10.1093/brain/awx124](https://doi.org/10.1093/brain/awx124)
107. Cortese, A., Vegezzi, E., Lozza, A., Alfonsi, E., Montini, A., Moglia, A., . . . Obici, L. (2017). Diagnostic challenges in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: avoiding misdiagnosis of a treatable hereditary neuropathy. *Journal Of Neurology Neurosurgery And Psychiatry*, 88(5), 457-458. doi:[10.1136/jnnp-2016-315262](https://doi.org/10.1136/jnnp-2016-315262)
108. Alfonsi, E., Restivo, D. A., Cosentino, G., De Icco, R., Bertino, G., Schindler, A., . . . Tassorelli, C. (2017). Botulinum Toxin Is Effective in the Management of Neurogenic Dysphagia. Clinical-Electrophysiological Findings and Tips on Safety in Different Neurological Disorders. *Frontiers In Pharmacology*, 8, 1-10. doi:[10.3389/fphar.2017.00080](https://doi.org/10.3389/fphar.2017.00080)
109. Perfetti, A., Greco, S., Cardani, R., Fossati, B., Cuomo, G., Valaperta, R., . . . Martelli, F. (2016). Validation of plasma microRNAs as biomarkers for myotonic dystrophy type 1. *Scientific Reports*, 6. doi:[10.1038/srep38174](https://doi.org/10.1038/srep38174)
110. Cortese, A., Devaux, J. J., Zardini, E., Manso, C., Taieb, G., Dalliere, C. C., . . . Franciotta, D. (2016). Neurofascin-155 As A Putative Antigen In Combined Central And Peripheral Demyelination. *Neurology-Neuroimmunology & Neuroinflammation*, 3(4), 4 pages. doi:[10.1212/NXI.0000000000000238](https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000000238)
111. Cortese, A., Piccolo, G., Lozza, A., Schreiber, A., Callegari, I., Moglia, A., . . . Pareyson, D. (2016). Laryngeal and phrenic nerve involvement in a patient with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP). *Neuromuscular Disorders*, 26(7), 455-458. doi:[10.1016/j.nmd.2016.05.007](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2016.05.007)
112. Cortese, A., Vita, G., Luigetti, M., Russo, M., Bisogni, G., Sabatelli, M., . . . Pareyson, D. (2016). Monitoring effectiveness and safety of Tafamidis in transthyretin amyloidosis in Italy: a longitudinal multicenter study in a non-endemic area. *Journal Of Neurology*, 263(5), 916-924. doi:[10.1007/s00415-016-8064-9](https://doi.org/10.1007/s00415-016-8064-9)
113. Cortese, A., Franciotta, D., Alfonsi, E., Visigalli, N., Zardini, E., Diamanti, L., . . . Marchioni, E. (2016). Combined central and peripheral demyelination: Clinical features, diagnostic findings, and treatment. *Journal Of The Neurological Sciences*, 363, 182-187. doi:[10.1016/j.jns.2016.02.022](https://doi.org/10.1016/j.jns.2016.02.022)
114. Berzero, G., Cortese, A., Ravaglia, S., & Marchioni, E. (2016). Diagnosis and therapy of acute disseminated encephalomyelitis and its variants. *Expert Review Of Neurotherapeutics*, 16(1), 83-101. doi:[10.1586/14737175.2015.1126510](https://doi.org/10.1586/14737175.2015.1126510)
115. Taschner, P. E., Cortese, A., & Tucci, A. (2015). Novel CLN3 mutation causing autophagic vacuolar myopathy. *Neurology*, 84(6), 632. doi:[10.1212/WNL.0000000000001248](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000001248)
116. Cortese, A., & Tucci, A. (2015). Author response. *Neurology*, 84(6), 632.
117. Corrochano, S., Maennikkoe, R., Joyce, P. I., McGoldrick, P., Wettstein, J., Lassi, G., . . . Acevedo-Arozena, A. (2014). Novel mutations in human and mouse SCN4A implicate AMPK in myotonia and periodic paralysis. *BRAIN*, 137, 3171-3185. doi:[10.1093/brain/awu292](https://doi.org/10.1093/brain/awu292)
118. Cortese, A., Tucci, A., Piccolo, G., Galimberti, C. A., Fratta, P., Marchioni, E., . . . Moggio, M. (2014). Novel CLN3 mutation causing autophagic vacuolar myopathy. *Neurology*, 82(23), 2072-2076. doi:[10.1212/WNL.0000000000000490](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000490)
119. Fratta, P., Nirmalanathan, N., Masset, L., Skorupinska, I., Collins, T., Cortese, A., . . . Hanna, M. G. (2014). Correlation of clinical and molecular features in spinal bulbar muscular atrophy. *Neurology*, 82(23), 2077-2084. doi:[10.1212/WNL.0000000000000507](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000507)
120. Cortese, A., Brady, S., Greensmith, L., Holton, J., Hanna, M. G., Fisher, E. M. C., . . . Acevedo-Arozena, A. (2014). Widespread RNA metabolism impairment in sporadic inclusion body myositis TDP43-proteinopathy. *Neurobiology of Aging*, 35(6), 1491-1498. doi:[10.1016/j.neurobiolaging.2013.12.029](https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2013.12.029)
121. Berk, J. L., Suhr, O. B., Obici, L., Sekijima, Y., Zeldenrust, S. R., Yamashita, T., . . . Dyck, P. J. (2013). Repurposing Diflunisal for Familial Amyloid Polyneuropathy A Randomized Clinical Trial. *JAMA-Journal Of The American Medical Association*, 310(24), 2658-2667. doi:[10.1001/jama.2013.283815](https://doi.org/10.1001/jama.2013.283815)
122. Cortese, A., Machado, P., Morrow, J., Dewar, L., Hiscock, A., Miller, A., . . . Hanna, M. G. (2013). Longitudinal observational study of sporadic inclusion body myositis: Implications for clinical trials. *Neuromuscular Disorders*, 23(5), 404-412. doi:[10.1016/j.nmd.2013.02.010](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2013.02.010)
123. Thorne, T., Fratta, P., Hanna, M., Cortese, A., Plagnol, V., Fisher, E. M. C., & Stumpf, M. (2013). Graphical modelling of molecular networks underlying sporadic inclusion body myositis. *Molecular Biosystems*.
124. Cortese, A., Baldanti, F., Tavazzi, E., Carnevale, L., Minoli, L., Lozza, A., & Marchioni, E. (2012). Guillain-Barre syndrome associated with the D222E variant of the 2009 pandemic influenza

- A (H1N1) virus: Case report and review of the literature. *Journal of the neurological sciences*, 312(1-2), 173-176. doi:[10.1016/j.jns.2011.08.047](https://doi.org/10.1016/j.jns.2011.08.047)
125. Colnaghi, S., Ramat, S., D'Angelo, E., Cortese, A., Beltrami, G., Moglia, A., & Versino, M. (2011). Theta-Burst Stimulation of the Cerebellum Interferes with Internal Representations of Sensory-Motor Information Related to Eye Movements in Humans. *Cerebellum*, 10(4), 711-719. doi:[10.1007/s12311-011-0282-1](https://doi.org/10.1007/s12311-011-0282-1)
 126. Cortese, A., Zangaglia, R., Lozza, A., Piccolo, G., & Pacchetti, C. (2011). Monitoring late complications of zinc treatment in Wilson's disease. Reply to the letter: Copper deficiency in Wilson's disease: An avoidable complication of treatment. *Movement disorders*, 26(13), 2449-2450. doi:[10.1002/mds.23969](https://doi.org/10.1002/mds.23969)
 127. Cortese, A., Zangaglia, R., Lozza, A., Piccolo, G., & Pacchetti, C. (2011). Copper Deficiency in Wilson's Disease: Peripheral Neuropathy and Myelodysplastic Syndrome Complicating Zinc Treatment. *Movement disorders*, 26(7), 1361-1362. doi:[10.1002/mds.23520](https://doi.org/10.1002/mds.23520)
 128. Piccolo, G., Cortese, A., Tavazzi, E., Piccolo, L., Sassone, J., Ciammola, A., . . . Moggio, M. (2011). Late onset oculopharyngeal muscular dystrophy with prominent neurogenic features and short gcg trinucleotide expansion. *Muscle & nerve*, 43(1), 141-142. doi:[10.1002/mus.21842](https://doi.org/10.1002/mus.21842)
 129. Cortese, A., Tavazzi, E., Delbue, S., Alfonsi, E., Pichiecchio, A., Ceroni, M., . . . Marchioni, E. (2009). Varicella zoster virus-associated polyradiculoneuritis. *NEUROLOGY*, 73(16), 1334-1335. doi:[10.1212/WNL.0b013e3181bd13b3](https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181bd13b3)

Capitoli di libri

1. Henry Houlden, Andrea Cortese and Edward J Wild (2023). Neurogenetics. *Queen Square textbook 3rd edition chapter 7*. doi:[10.1002/9781119715672.ch6](https://doi.org/10.1002/9781119715672.ch6)
2. Andrea Cortese, Mary M Reilly, Henry Houlden. (2020) RFC1 CANVAS / Spectrum Disorder. *Gene Reviews®*
3. Colnaghi, S., Beltrami, G., Cortese, A., Zangemeister, W. H., Cosi, V., & Versino, M. (2008). Multiple memory-guided saccades: movement memory improves the accuracy of memory-guided saccades. In C. Kennard, & R. J. Leigh (Eds.), *Unknown Book* (Vol. 171, pp. 425-427). Elsevier Science Bv. doi:[10.1016/S0079-6123\(08\)006626](https://doi.org/10.1016/S0079-6123(08)006626)

ORGANIZZAZIONE, DIREZIONE E COORDINAMENTO DI CENTRI O GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI E INTERNAZIONALI O PARTECIPAZIONE AGLI STESSI

(per ciascuna voce inserire tipologia di progetto, titolo del progetto, anno, durata, eventuale ente finanziatore e importo del finanziamento, ruolo, gruppo di ricerca, ecc.)

Progetti di ricerca condotti come Principal Investigator e finanziati mediante bandi competitivi

Totale finanziamento >5M EURO, incluso 1.5M ERC StG in fase di attivazione

a. Progetti di ricerca conclusi

1. Responsabilit  scientifica (Principal Investigator) per progetto di ricerca (fellowship) finanziato da UCL/Wellcome Trust mediante bando competitivo **Wellcome Institutional Strategic Support Fund** (ISSF3) - Flexible Support Awards 2018 (Grant Reference 204841/Z/16/Z) . Titolo: Identification of novel genetic causes of sensory neuropathy. Finanziamento: **£25,878** dal 01-06-2018 al 01-02-2019 (7 mesi)
2. Responsabilit  scientifica (Principal investigator) per il progetto di ricerca (fellowship) finanziato da Medical Research Council mediante bando competitivo **MRC Clinician Scientist** (Grant Ref: MR/T001712/1). Titolo progetto: The AAGGG repeat expansion in RFC1 associated with late-onset ataxia and sensory neuropathy: from genetic cause to defining the functional mechanism". Finanziamento **£1,263,902** dal 03/09/2019 a 30/06/2024 (4 anni e 10 mesi)
3. Responsabilit  scientifica (Principal Investigator) per il progetto di ricerca (research grant) finanziato da **Fondazione Regionale Ricerca Biomedica** (Regione Lombardia) mediante bando

competitivo early career award (project ID 1751723) dal titolo "Genetic modifiers of hereditary and acquired ATTR amyloidosis", Finanziamento conseguito **555'000 euro** dal 01/05/2021 a 30/11/2024 (3 anni e 6 mesi)

4. Responsabilita' scientifica (Principal investigator) per il progetto di ricerca (research grant) finanziato **CARIPO** mediante bando competitivo Ricerca biomedica condotta da giovani ricercatori (Grant Ref: 2019-1836). Titolo progetto: Genetic spectrum and functional mechanisms of the intronic AAGGG repeat expansion in RFC1 causing CANVAS and late-onset ataxia. Finanziamento **euro 235'000,00** dal 01-09-2020 al 31-03-2024 (3 anni e 6 mesi)
5. Responsabilita' scientifica (Principal Investigator) per progetto di ricerca (research grant) finanziato da **Pfizer** mediante bando competitivo Transthyretin Amyloid Polyneuropathy (ATTR-PN) Research Competitive Grant Program for Junior Investigators (Grant Reference: 60787987) . Titolo: Genetic Modifiers of onset and progression of ATTR amyloidosis. Finanziamento: **USD 150'000**, 00 dal 21-10-2020 al 31-05-2024 (3 anni e 6 mesi)
6. Responsabilita' scientifica (Principal investigator) per il progetto di ricerca (research grant) finanziato da NIH Inherited Neuropathy Consortium Pilot Award. Titolo progetto: "Untangling the genomics of axonal Charcot- Marie-Tooth disease ". Finanziamento: **50'000 USD** dal 11-11-2020 al 01-06-2022 (1 anno e 6 mesi)
7. Responsabile scientifico (Principal investigator) del progetto Capital Equipment Fund (CEF) 4 call for the Faculties of Life and Medical Sciences con application "Single-molecule optical mapping to enhance diagnosis and research across a range of neurological disorders, cancer and clinical genetics". Finanziamento **£87,662** per acquisto di strumento Sapphir Bionano Optical genome mapping 16-02-2022 (acquisto di strumentazione)
- b. Progetti di ricerca attivi o in fase di attivazione
8. Responsabilita' scientifica (Principal investigator) per il progetto di ricerca (research grant) finanziato da **National Ataxia Foundation** mediante bando competitivo Research Seed Money con application "Developing Precision Therapies for CANVAS / RFC1 Repeat Expansions" Finanziamento **\$810,000** dal 01-04-2024 a oggi (durata prevista 3 anni)
9. Responsabilita' scientifica (Principal investigator) per il progetto di ricerca (research grant) finanziato da **AFM-Telethon** "Long-read Sequencing In Undiagnosed Neuromuscular Diseases" Finanziamento **euro 200,000** dal 01/10/2024 a oggi (durata prevista 2 anni)
10. Responsabilita' scientifica (Principal investigator) per il progetto di ricerca (research grant) finanziato da **Charcot-Marie-Tooth Association** mediante bando competitivo "Long read sequencing in undiagnosed axonal CMT patients" Finanziamento **\$210,000** in fase di attivazione (durata prevista 2 anni)
11. Responsabilita' scientifica (Principal investigator) ERC Starting Grant "Genomic observation and perturbation: genetic modifiers to untangle disease mechanisms of RFC1 repeat expansion"
Finanziamento euro 1,500,000 in fase di attivazione (durata prevista 5 anni)

Progetti di ricerca condotto come Co-PI e finanziati mediante bandi competitivi

12. Co-Responsabilita' scientifica (CO-PI, PI Emmanuele Crespan, CNR Pavia) per il progetto (research grant) PRIN 2022 - F53D23002330006 - 20229MMHXP - "DNA damage response and neurodegeneration in RFC1 repeat expansion disease. finanziamento part a 75,000 ero dal 01-04-2024 a oggi (durata prevista 2 anni)
13. Co-Responsabilita' scientifica (CO-PI, PI James Sleight, UCL) per il progetto (research grant) finanziato da Muscular Dystrophy UK dal titolo "Pairing Mice With Patients To Understand And Treat SORD Neuropathy". finanziamento part a £ 170,000 in fase di attivazione (durata prevista 2 anni)

(per ciascuna voce inserire anno, durata, ruolo, rivista scientifica, ecc.)

1. Membro Editorial Board Journal of Peripheral Nervous System. Dal 01-07-2018 a oggi (6 anni) (<https://onlinelibrary.wiley.com/page/journal/15298027/homepage/editorialboard.html>)
1. Membro Peripheral Nerve Society Scientific Program Committee (2021, 2022, and 2023)
2. Leadership positions all'interno di Peripheral Nerve Society: Charcot-Marie-Tooth and Related Neuropathies Consortium - Board Member (2021-2025) and PNS Prize Committee Co-Chair (2022) 01-01-2021 a oggi
4. Membro faculty del International Master in Peripheral Nervous System Disorders - II° Edition (<https://www.pns-master.eu/>). (2023-2025)

TITOLARITÀ DI BREVETTI

(per ciascun brevetto, inserire autori, titolo, tipologia [nazionale o internazionale], anno, numero brevetto, ecc.)

1. Brevetto U.S. 17/517,227 Titolo: TREATMENT AND DETECTION OF INHERITED NEUROPATHIES AND ASSOCIATED DISORDERS" (2019) Autori: Stephan L. Zuchner, Andrea Cortese, Adriana Rebelo, Rong Grace Zhai, David Hermann. Tipologia: internazionale. Contenuto: brevetto per il trattamento di neuropatia da mutazioni del gene SORD. Il brevetto ha già generato finanziamento per UCLB di £367,828

PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA

(inserire nome e motivazione del premio, data, ente erogatore, ecc.)

- | | |
|------|--|
| 2023 | Nominato CMTA-STAR 40 under 40 (https://www.cmtausa.org/cmtas-40-under-40/) per attività di ricerca di eccellenza in ambito neuropatie ereditarie |
| 2020 | Premio Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, in riferimento a identificazione gene SORD causa frequente e potenzialmente trattabile di neuropatia ereditaria |
| 2019 | Investigator Award 5th Congress of the European Academy of Neurology, in riferimento a identificazione di espansione in RFC1 come causa frequente di atassia e neuropatia sensitiva |
| 2019 | PK Thomas Prize for best paper in inherited neuropathies Peripheral Nerve Society. Si tratta del maggior riconoscimento da parte di Peripheral Nerve Society per ricerca nel campo delle neuropatie ereditarie |
| 2019 | Prize ACMT Rete / Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, in riferimento a identificazione di espansione in RFC1 come causa frequente di atassia e neuropatia sensitiva |
| 2016 | Best Paper prize awarded by Istituto Neurologico Nazionale "C.Mondino", per miglior lavoro "Novel CLN3 mutation causing autophagic vacuolar myopathy". <i>Neurology</i> , 82(23), 2072-2076. |
| 2013 | Best poster prize awarded by Società Italiana di Neurologia, per lavoro "Widespread RNA metabolism impairment in sporadic inclusion body myositis TDP43-proteinopathy" presentato durante congresso SIN 2013 |

PARTECIPAZIONE IN QUALITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI DI INTERESSE INTERNAZIONALE

(inserire titolo congresso/convegno, data, durata in giorni/ore, ente organizzatore, ecc.)

5. Comunicazione orale Associazione Sistema Nervoso Periferico (ASNP) 2013 Verona. Titolo comunicazione: Peripheral nervous system involvement in post-infectious demyelinating diseases of central nervous system, 18-04-2013
6. Comunicazione orale ASNP 2014 Sorrento. Titolo comunicazione: Clinical and demographic aspects of ATTR amyloidosis: genetic heterogeneity, prognostic markers and novel therapeutic approaches, 14-04-2014
7. Comunicazione orale Associazione Sistema Nervoso Periferico (ASNP) 2015 Torino. Titolo comunicazione: An observational study on tafamidis for Transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy in Italy, 10-04-2015

8. Comunicazione orale ASNP 2016 Mondello. Titolo comunicazione: prevalence of antineurofascin-155 and anti-contactin-1 antibodies in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: a serological multicenter study in Italy, 15-04-2016
9. Comunicazione orale ASNP 2017 Bergamo. Titolo comunicazione: Clinical features and Genetic findings in patients with Charcot Marie Tooth Disease type 2 (CMT2) due to LRSAM1 mutation, 20-04-2017
10. Comunicazione orale (platform presentation) 2017 Peripheral Nerve Society Annual Meeting 8-12 July. Sitges, Spain. Relazione: functional validation of non-coding variants of GJB1 in patients with CMTX1. 10-07-2017
11. Comunicazione orale (platform presentation) PNS annual meeting Baltimore 2018. Late Breaking Abstract: A Novel Recessive Pentanucleotide Repeat Expansion is a Frequent Cause of Late-onset Sensory Ataxic Neuropathy, 24-07-2018
12. Relazione su invito (invited speaker) a XXIX OTTORINO ROSSI AWARD New Series "The Pavia legacy" - Fondazione C Mondino - Pavia. Titolo relazione: Antibodies to paranodal and nodal cell adhesion molecules in CIDP, 12-12-2018
13. Comunicazione Orale durante la Nona Riunione Annuale Associazione Sistema Nervoso Periferico (ASNP) Padova, 11-13 aprile 2019. Titolo comunicazione "a recessive pentanucleotide repeat expansion causes canvas and late-onset sensory ataxia", 11-04-2019
14. Comunicazione orale (platform presentation) a PNS 2019 ANNUAL MEETING GENOA, ITALY • 22- 25 Giugno 2019. Titolo comunicazione : A Recessive Repeat Expansion Causes CANVAS and is a common Cause of Late-Onset Sensory Ataxia, 24-06-2019
15. Relatore su invito (invited speaker) a British Peripheral Nerve Society Meeting -London. Relazione dal titolo "Cerebellar ataxia, neuropathy, and vestibular areflexia syndrome (CANVAS)", 27-09-2019
16. Relatore su invito (Invited speaker) a International Conference on Familial Cortical Myoclonic Tremor Epilepsy and Repeat Expansion Diseases , Hangzhou, China. Relazione dal titolo " Biallelic expansion of an intronic repeat in RFC1 in late-onset ataxia" 23-11-2019
17. Relatore su invito (invited speaker) 24th Journées of the Société Francophone du Nerf Périphérique and the British Society of Peripheral Neuropathies (BPNS) - Paris. Relazione dal titolo "Cerebellar ataxia, neuropathy, and vestibular areflexia syndrome (CANVAS) " dal 07-02-2020 al 08-02-2020
18. Comunicazione orale (platform presentation) 2020 PNS Virtual Event 27 JUNE - 30 JUNE, 2020. Titolo comunicazione: Biallelic Mutations in Sord are a Common Cause of Potentially Treatable Genetic Neuropathy, 28-06-2020
19. Relatore su invito (invited speaker) a "8th Congress Portuguese of Neuromuscular Disease Studies" organizzato da Sociedade Portuguesa de Estudo das Doenças Neuromusculares (SPEDNM). Relazione dal titolo "Massive sequencing in research on CMT" dal 23-10-2020 al 24-10-2020
20. Relatore su invito (invited speaker) a 5th Asian Oceanic Inherited Neuropathy Consortium (AOINC) Virtual Symposium- Friday 13 November 2020- 10 am - 12.30 pm Australian EST. "Repeats and retrogenes: novel hidden causes of inherited neuropathies" dal 12-11-2020 al 13-11-2020
21. Relatore su invito (invited speaker) ad American Academy of Neurology alla sessione Invited Science: Neuromuscular. Virtual. Relazione dal titolo " A recessive repeat expansion causes CANVAS and is a common cause of Late-Onset Sensory Ataxia". 17-04-2021 al 22-04-2021
22. Relatore su invito (invited speaker) ad American Academy of Neurology alla sessione Invited Science: Neuromuscular. Virtual. Relazione dal titolo " Biallelic Mutations in SORD are a Common Cause of Potentially Treatable Genetic Neuropathy ". dal 17-04-2021 al 22-04-2021
23. Relatore su invito (invited speaker) a Undicesima Riunione Annuale Associazione Sistema Nervoso Periferico - Monza, 18-20 novembre. Lettura magistrale dal titolo "repeat expansions and retrogenes: novel hidden causes of inherited neuropathies". dal 20-11-2021 al 20-11-2021
24. Relatore su invito a "The International Symposium of Genetics in Movement Disorders" at December 18, 2021. Talk "RFC1 Expansions are a Common Cause of Idiopathic Sensory Neuropathy". The conference was organised by the Zhejiang Society for Neuroscience - The Second Affiliated Hospital Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou, Zhejiang, China however it was held virtually due to covid travel restrictions. 18-12-2021
25. Relatore su invito "Investigating inherited neuromuscular disorders' durante i teaching course "Neurogenetics" durante 8th Congress of the European Academy of Neurology Wien (Austria) dal 25-06-2022 al 28-06-2022 (1 ora)
26. Relatore su invito (invited speaker) a Charcot-Marie-Tooth Research Foundation (CMTRF) 2022 Global CMT Research Convention durante la session "Axon degeneration" Boston (USA). Relazione dal titolo "SORD deficiency"
27. Relatore su invito (invited speaker) a LXXIV Reunión Anual De La Sociedad Española De Neurología Sevilla (Spain), Relazione dal titolo "Repeat expansions and retrogenes: novel hidden causes of

28. inherited neurological disease" dal 15-11-2022 al 19-11-2022
29. Relatore su invito (invited speaker) a III Congresso Brasileiro de Neurogenetica - Sao Paulo (Brasil). Due relazioni dal titolo (I) RFC1 repeat expansion disease and missing heritability in hereditary neuropathies (II) Missing heritability in hereditary neuropathies dal 09-03-2023 al 11-03-2023 (2 ore)
31. Relatore su invito (invited speaker) a Update in neuromuscular disorders course 2023, Queen Square Institute of Neurology, London (UK). Relazione dal titolo "New technologies for diagnosis of inherited neuromuscular disorders" dal 04-05-2023 al 04-05-2023
32. Relatore su invito (invited speaker) a Peripheral Nerve Society (PNS) Annual Meeting 2023, Copenhagen. Relazione dal titolo "Peripheral Nervous System Genetics - What next after whole genome sequencing?" dal 17-06-2023 al 23-06-2023
33. Relatore su invito (Invited Speaker) a of EAMDA - European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations Annual Meeting - Bucharest. Relazione dal titolo "Untangling the missing heritability in inherited neuropathies" dal 30-09-2023 al 01-10-2023
34. Relazione su invito (invited speaker) e chair della sessione "OPTICAL GENOME MAPPING" in occasione di "The Festival of Genomics & BioData", London (2024). Relazione dal titolo "Optical Genome Mapping for Investigation of Hereditary Neurological Diseases" dal 24-01-2024 al 25-01-2024
35. Relatore su invito (Invited Speaker) a webinar organizzato da National Ataxia Foundation. Relazione dal titolo "Research and Treatment Development for CANVAS". link: <https://www.youtube.com/watch?v=lcKmKEEhZA8> dal 15-02-2024 al 15-02-2024
36. Relatore su invito (invited speaker) a European Society of Human Genetics (ESHG) European Human Genetics Conference 2024, Berlin. Relazione "Canvas: from genetics to therapeutic options" nella sessione Symposium "Repeat expansion diseases: progress and puzzles" dal 04-06-2024 al 04-06-2024
37. Relatore su invito (invited speaker) a London Next Generation Sequencing Symposium, Imperial College London. Relazione dal titolo "Long read sequencing in unsolved neurogenetic conditions: from missing heritability to functional validation of variants" 05-06-2024
38. Relatore su invito (invited speaker) a Axon Degeneration meeting 20-22/9/24, Washington DC. Relazione dal titolo "RFC1 repeat expansion causing sensory neuropathy and ataxia: from genetic identification to functional mechanisms", 20-09-2024 (30 min)
39. Relatore su invito (invited speaker) a Long-Read Sequencing of Expanded Tandem Repeats Workshop 2, Paris 30/9 - 2/10/24. Relazione dal titolo "Long read sequencing of RFC1 repeat expansion and ABCD3 causing myopathy". 1/10/24
40. Relatore su invito (invited speaker) a 54esimo congresso della Societa' Italiana di Neurologia, Roma, 9-12 novembre 2024. Relazione dal titolo "Prospettive terapeutiche per la neuropatia SORD". 10/11/24

ATTIVITÀ GESTIONALI, ORGANIZZATIVE, DI SERVIZIO E DI TERZA MISSIONE

INCARICHI DI GESTIONE ED IMPEGNI ASSUNTI IN ORGANI COLLEGIALI E COMMISSIONI, PRESSO RILEVANTI ENTI PUBBLICI E PRIVATI E ORGANIZZAZIONI SCIENTIFICHE E CULTURALI, OVVERO PRESSO L'ATENEO O ALTRI ATENEI

(inserire tipologia di incarico/impegno, ente, data, durata, ecc.)

2019-presente	Expert panel member for ClinGen - Charcot-Marie-Tooth Disease Gene Curation (https://www.clinicalgenome.org/affiliation/40063/)
2021-presente	Membro Board of Directors Charcot-Marie-Tooth and Related Neuropathies Consortium (https://pnsociety.com/special-interest-groups/hereditary/cmtr-bod/) (3 years)
2021-2024	Membro scientific programme committee for the PNS meetings (Virtual 2021, Miami, Copenhagen 2023 and Edimburgh 2024)
2022	Co-Chair PNS Prize Committee (2022)
2023-presente	Membro Board of Directors Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico (https://www.asnp.net/chi-siamo)
2024-presente	Membro PNS Education committee
2020-presente	Membro di comitati valutativi di tesi di dottorato (thesis committee) presso University College London (UK)

2019-presente	Group leader presso University College London (UK) e line manager di 5 PhD Students (3 come Primary Supervisor e 2 come Secondary Supervisor), 3 master students, 3 post-doctoral researcher, 1 research assistant e 7 visiting fellows.
---------------	--

ATTIVITÀ DI TERZA MISSIONE

(inserire tipologia di incarico/impegno, ente, data, durata, ecc.)

1. Trasferimento tecnologico	
2021-presente	Co-lead inventor (con prof S. Zuchner) del brevetto U.S. 17/517,227 Titolo: "TREATMENT AND DETECTION OF INHERITED NEUROPATHIES AND ASSOCIATED DISORDERS" (2019-presente). Il brevetto ha già avuto diretta applicazione come segue:
2022-presente	Collaborazione scientifica con Applied Therapeutics intitolata "Genetic, Metabolic And Clinical Features Of Sord Deficiency: Towards An Evidence-Based Treatment Of SORD Related Neuropathy (<i>Role: PI</i>), £359,844.91 destinati a UCL, Questa collaborazione e' volta ad incrementare l'identificazione di pazienti affetti da SORD-CMT internazionalmente attraverso l'uso di tecnologia diagnostiche genetiche innovative quali long read sequencing and optical genome mapping
2022-presente	Principal Investigator in UK del trial INSPIRE Phase III trial presso Queen Square National Hospital for Neurology and Neurosurgery/UCLH per valutare la farmacodinamica e efficacia clinica di AT-007 in pazienti with Sorbitol Dehydrogenase Deficiency
2. Public engagement	
2019-presente	Ho presentato interventi in incontri delle associazioni di pazienti, inclusa la CMT Research Federation (2022), la European CMT Federation (2023) e l'European Alliance of Neuromuscular Disorders Association (2023). Partecipo attivamente anche con Ataxia UK e la National Ataxia Foundation. Garantisco che la mia ricerca venga comunicata a un pubblico ampio (comunicati stampa, interviste https://www.youtube.com/watch?v=j6JAO55LIDk e webinar per pazienti e professionisti sanitari https://www.youtube.com/watch?v=lcKmKEEhZA8)
2020	Autore del foglio informativo per Ataxia UK (https://www.ataxia.org.uk/wp-content/uploads/2022/07/CANVAS-information-leaflet-4.pdf)
3. Scienze della vita e salute;	
2019-presente	Il mio laboratorio ha ottimizzato e offerto gratuitamente il test genetico per l'espansione di RFC1 ai pazienti del Regno Unito, Italia e a livello internazionale, fornendo la conferma genetica a 600 casi. Questi pazienti hanno così potuto ricevere una diagnosi definitiva, consulenza e informazioni più precise sul loro prognosi. Espansioni in RFC1 sono ora identificate, insieme a espansioni in FGF14, come una delle principali cause di atassia e neuropatia sensitiva nella popolazione adulta
2021-presente	AT007 (Gvorestat) e' in fase considerazione per accelerated approval da parte di FDA. In caso di valutazione positiva, la neuropatie ereditaria da mutazioni del gene SORD potrebbe confermarsi come la prima causa di CMT trattabile
4. Sostenibilità ambientale, inclusione e contrasto alle disuguaglianze, con particolare riferimento agli obiettivi dell'Agenda ONU 2030.	
2024-presente	Membro di Equality, Diversity & Inclusion Committee, Career Development subgroup presso University College London

ATTIVITÀ CLINICO ASSISTENZIALI

(indicare, data, durata, ruolo, ente presso il quale si è prestata attività assistenziale, ecc.)

2013-2016	Incarico presso la Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino IRCCS di Pavia in qualità di specialista neurologo per attività assistenziale e di ricerca, Responsabile di ambulatorio dedicato a malattie neuromuscolari presso Fondazione Mondino di Pavia
2013-2016	Neurologo Consulente per il Centro per lo studio e la cura delle amiloidosi sistemiche presso il Policlinico San Matteo di Pavia
2016-2019	Neurologo e senior clinical fellow presso UCL Institute of Neurology, Dept of Neuromuscular Diseases, MRC Centre for Neuromuscular Diseases, London, UK.
2019 -12/2024	Incarico presso la Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino IRCCS di Pavia in qualità di specialista neurologo per attività assistenziale e di ricerca: responsabile ambulatorio dedicato a malattie neuromuscolari e neurogenetiche.
2019-presente	Consultant Neurologist presso Queen Square National Hospital for Neurology and Neurosurgery - Queen Square - London. Responsabile ambulatorio di nervo periferico generale (mensile). Co-responsabile (prof M.M. Reilly) di ambulatorio neuropatie ereditarie (mensile) e neurogenetica (prof. N.Wood e prof H.Houlden) (bi-mensile)

Data

26/11/2024

Luogo

Milano