



AL MAGNIFICO RETTORE  
DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

COD. ID: 4781

Il sottoscritto chiede di essere ammesso a partecipare alla selezione pubblica, per titoli ed esami, per il conferimento di un assegno di ricerca presso il Dipartimento di \_\_ Fisiopatologia Medico Chirurgica e dei Trapianti \_\_\_\_\_

Responsabile scientifico: \_\_ Prof. Giacomo Comi \_\_\_\_\_

SERENA PAGLIARANI

CURRICULUM VITAE

## INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome	PAGLIARANI
Nome	SERENA
Data Di Nascita	21/05/1981

## OCCUPAZIONE ATTUALE

Incarico	Struttura
Non occupata	

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Titolo	Corso di studi	Università	Anno conseguimento titolo
Laurea Magistrale o equivalente	Biotechnologie mediche e medicina molecolare	Università degli Studi di Milano	2005
Dottorato Di Ricerca	Medicina molecolare	Università degli Studi di Milano	2009

## ISCRIZIONE AD ORDINI PROFESSIONALI

Data iscrizione	Ordine	Città

## LINGUE STRANIERE CONOSCIUTE

lingue	livello di conoscenza
INGLESE	OTTIMO
FRANCESE	BUONO



## PREMI, RICONOSCIMENTI E BORSE DI STUDIO

anno	Descrizione premio
2010	Borsa di studio, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico
2011	Borsa di studio, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico
2012	Borsa di studio, Fondazione ARISLA
2013	Borsa di studio, Fondazione Telethon
2014	Borsa di studio, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico
2015	Borsa di studio, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico
2016	Borsa di studio, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico

## ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA

La mia attività di ricerca ha portato alla pubblicazione di 21 articoli su riviste peer-review internazionali; in 5 di queste pubblicazioni sono primo autore e/o corresponding author. L'h-index generato dalla mia attività di ricerca è 12 con 423 citazioni (fonte Scopus).

### Descrizione dell'attività

Dal 2007 mi sono occupata dello studio molecolare delle canalopatie muscolari in particolare di sodium channel myotonia, paralisi periodica ipo- ed ipercaliemica, sindrome di Andersen-Tawil. Lo studio di queste patologie ha portato a collaborazioni con diversi gruppi sul territorio italiano (Prof. Meola e Dott.ssa Sansone, Milano; Dott. Lo Monaco, Roma; Prof. Desaphy, Bari) integrando il nostro approccio genetico con gli aspetti clinici ed elettrofisiologici e permettendo così uno studio a tutto tondo. In particolare, lo studio delle mutazioni che sono alla base di queste patologie ha portato alla scoperta di nuove varianti molte delle quali sono state caratterizzate anche dal punto di vista elettrofisiologico. Recentemente abbiamo caratterizzato la mutazione p.Ile215Thr che si è rivelata essere la prima mutazione di SCN4A con effetto fondatore in Italia. Inoltre, abbiamo descritto uno dei pochi pazienti con sodium channel myotonia causata da mutazioni recessive (sodium channel myotonia è una patologia a trasmissione autosomica dominante) (Pagliarani et al., 2020). Particolare rilevanza nel campo della medicina personalizzata ha il lavoro sulla mutazione p.Pro1158Leu. In questo articolo si può apprezzare come partendo dal paziente e dall'indagine genetica e passando per la ricerca farmacologica si possa tornare al paziente con una terapia mirata per la sua personale mutazione ottenendo il miglioramento della condizione clinica (Desaphy et al., 2016).

Dal 2004 ad oggi mi sono occupata della malattia da accumulo di glicogeno di tipo III (glicogenosi di tipo III, GSDIII) sotto diversi aspetti.

Nel 2012 il nostro gruppo di ricerca ha creato un modello murino che riproduce le caratteristiche cliniche principali della GSDIII. Durante la caratterizzazione del modello abbiamo dimostrato come l'insorgenza della miopatia sia abbastanza precoce nell'animale in quanto già a due mesi di età i topi hanno difficoltà ad eseguire una corsa. Il lavoro è proseguito con lo studio degli effetti di due diversi tipi di dieta iperproteica, una con il 45% di proteine e il 27% di carboidrati (HPD) e l'altra con il 53% di proteine e meno dello 0,5% di carboidrati (GFD). La somministrazione della dieta GFD ha migliorato sia l'epatomegalia che la resistenza all'esercizio fisico dei topi trattati versus i non trattati. Inoltre, l'accumulo di glicogeno nel muscolo si è ridotto. La dieta HPD, invece, non è stata in grado di migliorare il fenotipo clinico dei topi trattati. La nostra esperienza con il modello murino di GSDIII ha portato alla collaborazione con il gruppo del Genethon guidato dal Prof. Mingozi per quanto riguarda la terapia genica per la GSDIII, ed alla collaborazione con il gruppo del Prof. Theodorescu dell'università del Colorado sulla correlazione tra gene AGL e tumore della vescica.

In precedenza, il nostro gruppo si è occupato dell'analisi genetica dei pazienti GSDIII per individuare le mutazioni alla base della patologia. Questo lavoro ha portato alla descrizione di numerose nuove mutazioni ed alla conferma che spesso si tratta di mutazioni private. Abbiamo, inoltre, individuato due mutazioni che nella popolazione GSDIII italiana sono più frequenti che non in altre popolazioni (c.2681+1G>A e c.664+3A>G).

Nell'ambito delle glicogenosi ho studiato dal punto di vista molecolare diversi casi di malattia da corpi poliglucosanici dell'adulto e di glicogenosi di tipo IV, patologie alleliche causate da mutazioni del gene GBE1, e, in particolare, due casi di glicogenosi di tipo XV, causata da mutazioni nel gene GYG1 che codifica



per la proteina glicogenina, il primer da cui parte la formazione della molecola di glicogeno.

Un altro importante capitolo di ricerca riguarda l'editing genomico applicato a malattie neurodegenerative quali l'atrofia muscolare spinale (SMA) e la sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Ho progettato tre diversi approcci di editing genomico con tecnologia CRISPR e un approccio di editing con tecnologia zinc finger per quanto riguarda la SMA e un approccio di editing con CRISPR per quanto riguarda la SLA.

## ATTIVITÀ PROGETTUALE

Anno	Progetto
2015-2019	Gene therapy and long term evaluation of different dietary regimens in a Glycogen Storage Disease Type III KO mouse model. Ruolo: collaboratore

## TITOLARITÀ DI BREVETTI

Brevetto
----------

## CONGRESSI, CONVEGNI E SEMINARI

Data	Titolo	Sede
28-30/10/2019	Convention Telethon 2019	Riva del Garda, Italia
17/11/2018	AIG RESEARCH DAY	Milano, Italia
6-9/6/2018	XVIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia	Genova, Italia
15-17/6/2017	International GSD Conference	Groningen, Olanda
13-15/3/2017	Convention Telethon 2017	Riva del Garda, Italia
20-22/11/2015	19° Convegno dell'Associazione Italiana Glicogenosi	Rimini, Italia
17-19/4/2015	211th ENMC International Workshop "Development of diagnostic criteria and management strategies for McArdle Disease and related rare glyco(geno)lytic disorders to improve standards of care"	Naarden, Olanda
5-8/6/2014	IV International Congress of Glycogenosis	Barcellona, Spagna
28-30/11/2013	International GSD Conference	Heidelberg, Germania
16-18/5/2013	XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia	Stresa, Italia
9-16/4/2011	American Academy of Neurology 63rd annual meeting	Honolulu, USA
7-12/7/2010	XII International Congress on Neuromuscular Diseases	Napoli, Italia
20-24/6/2009	Nineteenth Meeting of the European Neurological Society	Milano, Italia
5-7/6/2008	8° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia	Pisa, Italia



14- 16/11/2007	X Congresso Nazionale SIGU	Montecatini Terme, Italia
12- 15/9/2007	IDMC-6, 6th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting	Milano, Italia
7- 10/5/2005	II Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration,	Milano, Italia

## PUBBLICAZIONI

Libri
[titolo, città, editore, anno...]

Articoli su riviste
Telese R, <b>Pagliarani S</b> , Lerario A, Ciscato P, Fagiolari G, Cassandrini D, Grimoldi N, Conte G, Cinnante C, Santorelli FM, Comi GP, Sciacco M, Peverelli L. MYH2 myopathy, a new case expands the clinical and pathological spectrum of the recessive form. <i>Mol Genet Genomic Med.</i> 2020 Sep;8(9):e1320. doi: 10.1002/mgg3.1320.
<b>Pagliarani S</b> , Lucchiari S, Scarlato M, Redaelli E, Modoni A, Magri F, Fossati B, Previtali SC, Sansone VA, Lecchi M, Lo Monaco M, Meola G, Comi GP. Sodium Channel Myotonia Due to Novel Mutations in Domain I of Nav1.4. <i>Front Neurol.</i> 2020 Apr 29;11:255. doi: 10.3389/fneur.2020.00255. eCollection 2020.
Sottnik JL, Mallareddy V, Chauca-Diaz A, Ritterson Lew C, Owens C, Dancik GM, <b>Pagliarani S</b> , Lucchiari S, Moggio M, Ripolone M, Comi GP, Frierson HF, Clouthier D, Theodorescu D. Elucidating the role of Agl in bladder carcinogenesis by generation and characterization of genetically engineered mice. <i>Carcinogenesis.</i> 2019 Mar 12;40(1):194-201. doi: 10.1093/carcin/bgy139.
<b>Pagliarani S</b> , Lucchiari S, Ulzi G, Ripolone M, Violano R, Fortunato F, Bordoni A, Corti S, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Glucose-free/high-protein diet improves hepatomegaly and exercise intolerance in glycogen storage disease type III mice. <i>Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis.</i> 2018;1864(10):3407-3417
Vidal P, <b>Pagliarani S</b> , Colella P, Costa Verdera H, Jauze L, Gjorgjieva M, Puzzo F, Marmier S, Collaud F, Simon Sola M, Charles S, Lucchiari S, van Wittenberghe L, Vignaud A, Gjata B, Richard I, Laforet P, Malfatti E, Mithieux G, Rajas F, Comi GP, Ronzitti G, Mingozzi F. Rescue of GSDIII Phenotype with Gene Transfer Requires Liver- and Muscle-Targeted GDE Expression. <i>Mol Ther.</i> 2018;26(3):890-901
Quinlivan R, Andreu AL, Marti R; Workshop Participants. 211th ENMC International Workshop:: Development of diagnostic criteria and management strategies for McArdle Disease and related rare glycogenolytic disorders to improve standards of care. 17-19 April 2015, Naarden, The Netherlands. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2017;27(12):1143-1151
Desaphy JF, Carbonara R, D'Amico A, Modoni A, Roussel J, Imbrici P, <b>Pagliarani S</b> , Lucchiari S, Lo Monaco M, Conte Camerino D. Translational approach to address therapy in myotonia permanens due to a new SCN4A mutation. <i>Neurology.</i> 2016 86(22):2100-8.
Colombo I, <b>Pagliarani S</b> , Testolin S, Cinnante CM, Fagiolari G, Ciscato P, Bordoni A, Fortunato F, Magri F, Previtali SC, Velardo D, Sciacco M, Comi GP, Moggio M. Longitudinal follow-up and muscle MRI pattern of two siblings with polyglucosan body myopathy due to glycogenin-1 mutation. <i>J Neurol Neurosurg Psychiatry.</i> 2016;87(7):797-800
Nizzardo M, Simone C, Dametti S, Salani S, Ulzi G, <b>Pagliarani S</b> , Rizzo F, Frattini E, Pagani F, Bresolin N, Comi G, Corti S. Spinal muscular atrophy phenotype is ameliorated in human motor neurons by SMN increase via different novel RNA therapeutic approaches. <i>Sci Rep.</i> 2015;5:11746
Colombo I, <b>Pagliarani S</b> , Testolin S, Salsano E, Napoli LM, Bordoni A, Salani S, D'Adda E, Morandi L, Farina L, Magri F, Riva M, Prella A, Sciacco M, Comi GP, Moggio M. Adult polyglucosan body disease: clinical and histological heterogeneity of a large Italian family. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2015;25(5):423-8
<b>Serena Pagliarani</b> , Sabrina Lucchiari, Gianna Ulzi, Raffaella Violano, Michela Ripolone, Andreina Bordoni, Monica Nizzardo, Stefano Gatti, Stefania Corti, Maurizio Moggio, Nereo Bresolin, Giacomo P. Comi. Glycogen storage disease type III: a novel Agl knockout mouse model. <i>Biochim Biophys Acta.</i>



2014;1842(11):2318-28

Sagnelli A, Savoiaro M, Marchesi C, Morandi L, Mora M, Morbin M, Farina L, Mazzeo A, Toscano A, **Pagliarani S**, Lucchiari S, Comi GP, Salsano E, Pareyson D. Adult polyglucosan body disease in a patient originally diagnosed with Fabry's disease. *Neuromuscul Disord*. 2014;24(3):272-6

Ronchi D, Di Fonzo A, Lin W, Bordoni A, Liu C, Fassone E, **Pagliarani S**, Rizzuti M, Zheng L, Filosto M, Ferrò MT, Ranieri M, Magri F, Peverelli L, Li H, Yuan YC, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Shen B, Comi GP. Mutations in DNA2 Link Progressive Myopathy to Mitochondrial DNA Instability. *Am J Hum Genet*. 2013;92(2):293-300

Ulzi G, Lecchi M, Sansone V, Redaelli E, Corti E, Saccomanno D, **Pagliarani S**, Corti S, Magri F, Raimondi M, D'Angelo G, Modoni A, Bresolin N, Meola G, Wanke E, Comi GP, Lucchiari S. Myotonia congenita: novel mutations in CLCN1 gene and functional characterizations in Italian patients. *J Neurol Sci*. 2012;318(1-2):65-71

Modoni A, Bianchi ML, Vitulano N, **Pagliarani S**, Perna F, Sanna T, Rizzo V, Silvestri G. Lack of Any Cardiac Involvement in a Patient with Andersen-Tawil Syndrome Associated with the c.574A→G Mutation in KCNJ2. *Cardiology*. 2011;120(4):200-3.

Mili A, Ben Charfeddine I, Mamaï O, Abdelhak S, Adala L, Amara A, **Pagliarani S**, Lucchiari S, Ayadi A, Tebib N, Harbi A, Bouguila J, H'mida D, Saad A, Limem K, Comi GP, Gribaa M. Molecular and biochemical characterization of Tunisian patients with glycogen storage disease type III. *J Hum Genet*. 2012;57(3):170-5

Modoni A, D'Amico A, Dallapiccola B, Mereu ML, Merlini L, **Pagliarani S**, Pisaneschi E, Silvestri G, Torrente I, Valente EM, Lo Monaco M. Low-rate repetitive nerve stimulation protocol in an Italian cohort of patients affected by recessive myotonia congenita. *J Clin Neurophysiol*. 2011;28(1):39-44

Lucchiari S, **Pagliarani S**, Corti S, Mancinelli E, Servida M, Fruguglietti E, Sansone V, Moggio M, Bresolin N, Comi GP, Meola G. Colocalization of ribonuclear inclusions with muscle blind like-proteins in a family with Myotonic Dystrophy type 2 associated with a short CCTG expansion. *J Neurol Sci* 2008;275(1-2):159-63

Guglieri M, Magri F, D'Angelo MG, Prella A, Morandi L, Rodolico C, Cagliani R, Mora M, Fortunato F, Bordoni A, Del Bo R, Ghezzi S, **Pagliarani S**, Lucchiari S, Salani S, Zecca C, Lamperti C, Ronchi D, Aguenouz M, Ciscato P, Di Blasi C, Ruggieri A, Moroni I, Turconi A, Moggio M, Toscano N, Bresolin N, Comi GP. Clinical, molecular and protein correlations in a large sample of genetically diagnosed Italian Limb Girdle Muscular Dystrophy patients. *Hum Mutat*. 2008;29(2):258-66

Lucchiari S, Santoro D, **Pagliarani S**, Comi GP. Clinical, biochemical and genetic features of Glycogen Debrancher Enzyme deficiency. *Acta Myol*. 2007;26(1):72-4.

Lucchiari S, **Pagliarani S**, Salani S, Filocamo M, Di Rocco M, Melis D, Rodolico C, Musumeci O, Toscano A, Bresolin N, Comi GP. Hepatic and Neuromuscular Forms of Glycogenosis Type III: Nine Mutations in AGL Gene. *Hum Mut* 2006 27:600-601

## Atti di convegni

**Serena Pagliarani**, Sabrina Lucchiari, Gianna Ulzi, Michela Ripolone, Raffaella Violano, Andreina Bordoni, Francesco Fortunato, Maurizio Moggio, Giacomo Pietro Comi. Glucose free/high protein diet ameliorates muscle performance in GSDIII mice. XVIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 6-9 Giugno 2018, Genova, Italia.

**Serena Pagliarani**, Sabrina Lucchiari, Gianna Ulzi, Michela Ripolone, Raffaella Violano, Andreina Bordoni, Francesco Fortunato, Caterina Lonati, Maurizio Moggio, Giacomo Pietro Comi. Glucose free/high protein diet ameliorates muscle performance in GSDIII mice. International GSD Conference, 15-17 Giugno 2017, Groningen, Olanda.

Sabrina Lucchiari, Conti Beatrice, **Serena Pagliarani**, Roberta Brusa, Francesca Magri, Alessandra Govoni, Lorenzo Peverelli, Giacomo Pietro Comi. TP-PCR as a secondary analytical level in myotonic dystrophies' diagnostic pathway. 17° Congresso Nazionale AIM, 31 Maggio- 3 Giugno 2017, Siracusa, Italia

Lorenzo Peverelli, Luisa Villa, Alberto Lerario, Sabrina Lucchiari, **Serena Pagliarani**, Tironi Roberto, Conca Elena, Gigliola Fagiolari, Grimoldi N, Monica Sciacco, Giacomo Pietro Comi, Maurizio Moggio. Thomsen disease with central core features at muscle biopsy: a new morphological pattern or an unusual double



trouble? 17° Congresso Nazionale AIM, 31 Maggio- 3 Giugno 2017, Siracusa, Italia
<b>Serena Pagliarani</b> , Sabrina Lucchiari, Michela Ripolone, Giuseppe Ronzitti, Gianna Ulzi, Raffaella Violano, Andreina Bordoni, Francesco Fortunato, Maurizio Moggio, Federico Mingozzi, Giacomo Pietro Comi. Gene therapy and long term evaluation of different dietary regimens in a Glycogen Storage Disease Type III KO mouse model. Convention Telethon 2017, 13-15 Marzo 2017, Riva del Garda, Italia.
L. Maggi, M. Lo Monaco, S. Portaro, G. Meola, J. Desaphy, S. Lucchiari, <b>S. Pagliarani</b> , P. Bernasconi, P. Imbrici, G. Comi, R. Mantegazza, M. Trojano, A. D'Amico, E. Pegoraro, L. Politano, T. Mongini, G. Siciliano, D. Conte Camerino, A. Toscano, V. Sansone. Prevalence study of muscle channelopathies in Italy. 21st International congress of the World Muscle Society, 4-8 Ottobre 2016, Granada, Spagna.
<b>Pagliarani S.</b> Prospettive terapeutiche del modello murino di Glicogenosi di tipo III. 19° Convegno dell'Associazione Italiana Glicogenosi, 20-22 Novembre 2015, Rimini, Italia. Presentazione orale.
<b>Pagliarani S.</b> Agl-KO mouse model. 211th ENMC International Workshop "Development of diagnostic criteria and management strategies for McArdle Disease and related rare glyco(geno)lytic disorders to improve standards of care", 17-19 Aprile 2015, Naarden, Olanda. Presentazione orale.
<b>Serena Pagliarani</b> , Sabrina Lucchiari, Gianna Ulzi, Raffaella Violano, Michela Ripolone, Andreina Bordoni, Monica Nizzardo, Stefano Gatti, Stefania Corti, Maurizio Moggio, Nereo Bresolin, Giacomo P. Comi. Glycogen storage disease type III: a novel Agl knockout mouse model. IV International Congress of Glycogenosis, 5-8 Giugno 2014, Barcellona, Spagna.
Desaphy JF, Carbonara R, Modoni A, D'Amico A, <b>Pagliarani S</b> , Lo Monaco M, Conte Camerino D. "Functional and pharmacological characterization of a new hNav1.4 sodium channel mutation causing myotonia permanens". PS2-195#383. ICNMD XIII 13th International congress on Neuromuscular Diseases, 5-10 Luglio 2014, Nice, Francia.
Comi GP, <b>Pagliarani S</b> , Ulzi G, Lucchiari S, Seidita F, Bordoni A, Nizzardo M, Corti S, Violano R, Ripolone M, Moggio M, Bresolin N. "A constitutive knockout animal model for Glycogen Storage Disease type III". PS2-236/#175. ICNMD XIII 13th International congress on Neuromuscular Diseases, 5-10 Luglio 2014, Nice, Francia.
Colombo I, <b>Pagliarani S</b> , Testolin S, Salsano E, Napoli L, Bordoni A, Salani S, D'Adda E, Morandi L, Farina L, Riva M, Prella A, Sciacco M, Comi GP, Moggio M. "Adult polyglucosan body disease: clinical and histological heterogeneity of an Italian family". PS2-237/#205. ICNMD XIII 13th International congress on Neuromuscular Diseases, 5-10 Luglio 2014, Nice, Francia.
Colombo Irene, <b>Pagliarani Serena</b> , Testolin Silvia, Salsano Ettore, Napoli Laura, Bordoni Andreina, Salani Sabrina, D'Adda Elisabetta, Morandi Lucia, Farina Laura, Riva Maurizio, Prella Alessandro, Sciacco Monica, Comi Giacomo, Moggio Maurizio. "Adult Polyglucosan Body Disease: clinical and histological heterogeneity of an Italian family". EFNS-ENS Joint Congress of Neurology, 31 Maggio - 3 Giugno 2014, Istanbul, Turchia
Colombo I, <b>Pagliarani S</b> , Testolin S, Salsano E, Napoli L, Bordoni A, Salani S, D'Adda E, Morandi L, Farina L, Riva M, Grimoldi N, Prella A, Sciacco M, Comi GP, Moggio M. "Heterogeneity of an Italian family affected with Adult polyglucosan body disease". XIV Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 8-10 Maggio 2014, Sirmione, Italia.
Desaphy JF, Carbonara R, Modoni A, D'Amico A, <b>Pagliarani S</b> , Lo Monaco M, Conte Camerino D. "Pharmacogenetics of hNav1.4 sodium channel mutations causing myotonia. XIV Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 8-10 Maggio 2014, Sirmione, Italia.
Lucchiari S, <b>Pagliarani S</b> , Ulzi G, Modoni A, Scarlato M, Magri F, D'Amico A, Previtali S, Corti S, Meola G, Lo Monaco M, Sansone V, Comi GP. " Genetic analysis of non-dystrophic myotonias in Italian patients". XIV Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 8-10 Maggio 2014, Sirmione, Italia.
Gianna Ulzi, Sabrina Lucchiari, <b>Serena Pagliarani</b> , Giacomo P. Comi. Novità cliniche e sperimentali della Glicogenosi Tipo 3 e caratterizzazione del modello sperimentale. Congresso Associazione Italiana Glicogenosi, Roma, 7-8 Dicembre 2013.
Comi GP, Lucchiari S, <b>Pagliarani S</b> , Ulzi G, Bordoni A, Violano R, Ripolone M, Fagiolari G, Corti S, Xani R, Seidita F, Moggio M, Bresolin N "Glycogen Storage Disease type III: Agl gene knockout mouse model". International GSD Conference, 28-30 Novembre 2013, Heidelberg, Germania.
Bonato S, Piga D, <b>Pagliarani S</b> , Del Bo R, Ronchi D, Moggio M, DiLena R, Ciscato G, Agostoni C, Boccazzi A,



Vetrano IG, Spagnoli D, Bresolin N, Comi GP "A severe pediatric case of congenital myastenic syndrome due to a novel mutation in COLQ gene. XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 16-18 Maggio 2013, Stresa, Italia.

Lucchiarì S, **Pagliarani S**, Ulzi G, Bordoni A, Violano R, Ripolone M, Fagiolari G, Corti S, Xani R, Seidita F, Moggio M, Bresolin N, Comi GP "Glycogen storage disease type III: Agl gene knockout mouse model". XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 16-18 Maggio 2013, Stresa, Italia.

**Pagliarani S**, Sansone V, Scarlato M, Modoni A, Magri F, Previtali S, Corti S, Meola G, Lo Monaco M, Comi GP "Genetic distribution and unusual phenotypes in a periodic paralysis cohort". XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 16-18 Maggio 2013, Stresa, Italia.

Rizzuti M, Melzi V, Ronchi D, **Pagliarani S**, Bordoni A, Tiri G, Magri F, Servida M, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Comi GP "Clinical, histological and molecular features of two Italian families with mutations in CAV3 gene". XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 16-18 Maggio 2013, Stresa, Italia.

Ronchi D, Di Fonzo A, Bordoni A, **Pagliarani S**, Rizzuti M, Melzi V, Tiri G, Filosto M, Ferrò MT, Peverelli L, Vetrano IG, Spagnoli D, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Shen B, Comi GP "Mutations in DNA2 link progressive myopathy to mitochondrial DNA instability". XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 16-18 Maggio 2013, Stresa, Italia.

**Serena Pagliarani**, Elisa Redaelli, Francesca Magri, Anna Modoni, Marzia Lecchi, Sabrina Lucchiarì, Marina Scarlato, Gabriella Silvestri, Valeria A. Sansone, Stefano Previtali, Stefania Corti, Adele D'Amico, Giovanni Meola, Mauro Lo Monaco, Enzo Wanke, Giacomo Pietro Comi "New Mutations in SCN4A and their Biophysical Properties". American Academy of Neurology 63rd annual meeting, 9-16 Aprile 2011, Honolulu, USA.

Silvestri G, Modoni A, **Pagliarani S**, Lo Monaco M, Lucchiarì S, D'Amico A, Comi GP, Tonali PA. "New mutations in the SCN4A gene associated with distinctive phenotypes". XII International Congress on Neuromuscular Diseases, 17-22 Luglio 2010, Napoli, Italia.

Bianchi ME, **Pagliarani S**, Modoni A, Silvestri G, Lucchiarì S, Lo Monaco M, Tonali PA, Comi GP. "Andersen-Tawil syndrome: case report". 10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 3-5 Giugno 2010, Milano, Italia.

Sansone V, **Pagliarani S**, Lucchiarì S, Zanolini A, Fossati B, Panzeri MC, Comi GP, Meola G. "Myotonia permanens with neonatal onset associated with a p.Gly1306Glu mutation in the SCN4A gene". Presentazione orale, O71. Nineteenth Meeting of the European Neurological Society, 20-24 Giugno 2009, Milano.

Lucchiarì S, Sansone V, **Pagliarani S**, Corti S, Magri F, Lamperti C, Raimondi M, D'Angelo MG, Bresolin N, Comi GP, Meola G. "Novel CLCN1 gene mutation associated with myotonia congenita in Italian patients", P364. Nineteenth Meeting of the European Neurological Society, 20-24 Giugno 2009, Milano.

Marchesi C, **Pagliarani S**, Lucchiarì S, Morandi L, Salsano E, Savoiaro M, Bordoni A, Moggio M, Pareyson D, Comi GP. "Phenotypic heterogeneity of GBE1 mutations: congenital glycogen storage disease type IV and adult polyglucosan body disease", P446. Nineteenth Meeting of the European Neurological Society, 20-24 Giugno 2009, Milano.

Marchesi C, **Pagliarani S**, Savoiaro M, Morandi L, Salsano E, Bordoni A, Comi GP. "Adult polyglucosan body disease and Fabry disease in the same patient", A2. XIII Riunione del GSSNP (Gruppo di studio sistema nervoso periferico), 14-16 Maggio 2009.

**Pagliarani S**, Marchesi C, Lamperti C, Lucchiarì S, Morandi L, Salsano E, Savoiaro M, Bordoni A, Moggio M, Comi GP, Pareyson D. "One gene, two clinical profiles: novel GBE1 mutations in GSD type IV and adult polyglucosan body disease", P01.049. •American Academy of Neurology 61st annual meeting, 25 Aprile-2 Maggio 2009, Seattle, USA.

Sansone V, Lucchiarì S, Zanolini A, **Pagliarani S**, Fossati B, Panzeri M, Corti S, Magri F, Bresolin N, Comi GP, Meola G. "Redefining clinical phenotype in a large cohort of Italian non-dystrophic myotonic patients", S25.005, presentazione orale. American Academy of Neurology 61st annual meeting, 25 Aprile-2 Maggio 2009, Seattle, USA.

**Pagliarani S**, Lucchiarì S, Corti S, Magri F, Comi GP. "Caratterizzazione molecolare dei geni CLCN1, SCN4A, KCNJ2, CACNA1S in pazienti con canalopatie muscolari", presentazione orale. 8° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, 5-7 Giugno 2008, Pisa, Italia.

Lucchiarì S, **Pagliarani S**, Corti S, Servida M, Fruguglietti E, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. "Myotonic



dystrophy type 2: a XL-PCR method to detect a broad range of expanded ZNF9 alleles”, P128. X Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di genetica umana), 14-16 Novembre 2007, Montecatini Terme, Italia.

Lucchiari S, Corti S, **Pagliarani S**, Servida M, Fruguglietti E, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. “Myotonic dystrophy type 2: clinical, neurophysiological and muscular features of a family with short CCTG expansion”, P44. IDMC-6, 6th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, 12-15 Settembre 2007, Milano, Italia.

Lucchiari S, **Pagliarani S**, Moggio M, Corti S, Lamperti C, Comi GP. “Hypokalaemic periodic paralysis: a new nonsense mutation in KCNJ2 gene”, P614. Seventeen Meeting of the European Neurological Society, 16-20 Giugno 2007, Rodi, Grecia.

Santoro D, Lucchiari S, **Pagliarani S**, Bordoni A, Filocamo M, Di Rocco M, Rodolico C, Toscano A, Melis D, Parini R, Paci S, Giovannini M, Donati M, Bresolin N, Comi GP. “Disease natural history in a large group of genetically diagnosed glycogen storage disease type III”, P615. Seventeen Meeting of the European Neurological Society, 16-20 Giugno 2007, Rodi, Grecia.

Lucchiari S, Salani S, Donadoni C, Fortunato F, **Pagliarani S**, Bresolin N, Comi GP. “ In vitro dysferlin expression in a neuroblastoma cell line”, P84. II Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, 7-10 Maggio 2005, Milano, Italia.

## ALTRE INFORMAZIONI


Le dichiarazioni rese nel presente curriculum sono da ritenersi rilasciate ai sensi degli artt. 46 e 47 del DPR n. 445/2000.

Il presente curriculum, non contiene dati sensibili e dati giudiziari di cui all’art. 4, comma 1, lettere d) ed e) del D.Lgs. 30.6.2003 n. 196.

Luogo e data: MILANO, 25/11/2010

FIRMA Serena Pagliarani