

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Procedura di selezione per la chiamata a professore di I fascia da ricoprire ai sensi dell'art. 24, comma 6, della Legge n. 240/2010 per il settore concorsuale, 06/D6 - Neurologia (settore scientifico-disciplinare MED/26 - Neurologia) presso il Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute, Codice concorso 4687

Valeria Ada Maria Sansone

CURRICULUM VITAE

(N.B. IL CURRICULUM NON DEVE ECCEDERE LE 30 PAGINE E DEVE CONTENERE TUTTI GLI ELEMENTI UTILI ALLA VALUTAZIONE DEI TITOLI SOTTOPOSTI AL GIUDIZIO DELLA COMMISSIONE)

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

COGNOME	SANSONE
NOME	VALERIA ADA MARIA
DATA DI NASCITA	13 APRILE 1965

TITOLI

TITOLO DI STUDIO

(indicare la Laurea conseguita inserendo titolo, Ateneo, data di conseguimento, ecc.)

1991: Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 5 luglio 1991 presso l'Università degli Studi di Milano, a pieni voti con lode discutendo la seguente tesi sperimentale "I canali ionici: uno studio sulla modulazione dei canali del calcio utilizzando la tecnica del patch-clamp sulle cellule dei gangli delle radici dorsali".

1992: Abilitazione alla professione di Medico-Chirurgo presso l'Università degli Studi di Milano con iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi di Milano N. 31520 in data 29.01.1992

2017: Abilitazione Scientifica Nazionale a Professore di II fascia in Neurologia conseguita il 28.03.2017

2020: Abilitazione Scientifica Nazionale a Professore di I fascia in Neurologia conseguita il 28.05.2020

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 titolo, ente, data di conseguimento, ecc.)

1989: Stage di Fisiologia Cellulare presso Università degli Studi di Torino, nel Laboratorio di Neurofisiologia del Dipartimento di Anatomia e Fisiologia Umana, diretto dal Prof. E. Carbone, dell'Università di Torino

1990: Stage di Fisiologia Cellulare presso Max Planck di Gottingen, nel laboratorio di Neurofisiologia diretto dal Dr Swandulla, dell'Istituto di Biofisica e Biochimica al Max Planck Institute di Gottingen, Germania, per migliorare la tecnica del patch-clamp ed imparare l'allestimento di culture ipotalamiche

1991: Stage nel Laboratorio di Culture Cellulari diretto dal Prof. Meola, dell'Università degli Studi di Milano, studiando l'espressione di difetti metabolici nelle miopatie metaboliche ereditarie in vitro e la loro correzione utilizzando il modello degli ibridi cellulari.

1997-1999: Vincitrice del Concorso di Dottorato in Scienze Neurologiche dell'Università di Milano con particolare interesse rivolto allo studio delle distrofie miotoniche discutendo la seguente tesi di dottorato: "Studio neuromuscolare, multisistemico e di linkage in 9 famiglie con miopatia miotonica prossimale (PROMM)".

1995: Specializzazione in Neurologia conseguita in data 8/11/1995 con pieni voti e lode presso l'Università degli Studi di Milano discutendo la tesi dal titolo "Studio familiare di paralisi periodica ipokaliemica con sindrome del QT lungo atipica associata ad aggregati tubulari".

1997 (Gennaio-Agosto): Vincitrice di una Borsa di studio - Fellowship presso l'Università di Rochester, NY - Dipartimento di Neurologia diretto dal Prof. Griggs. Ha lavorato nell'ambito della ricerca clinica in campo neuromuscolare presso il General Clinical Research Center dell'Ospedale Universitario Strong Memorial, University of Rochester, NY.

ALTRI TITOLI CONSEGUITI

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

1985: Diploma professionale di 'Traduttore e Interprete' per le lingue inglese e francese presso la Scuola Interpreti e Traduttori di Via Silvio Pellico a Milano.

ATTIVITÀ DIDATTICA

INSEGNAMENTI E MODULI

(inserire anno accademico, corso laurea, numero di ore frontali, eventuale CFU)

Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia - Neurologia

Dal 2019: titolare del corso di Neurologia nell'ambito del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia (**50 ore**) presso il Polo del Policlinico San Donato

Corso di Laurea - International Medical School

Dal 2018: Contributo su tematiche neuromuscolari e tutoraggio in Reparto (7 ore di lezione frontale e tutoraggio in Reparto). Seminario nel corso di Human Body (2 ore) dal titolo "Anatomical Basis of Neuromuscular Disorders"

Fellowship in Ricerca Clinica Neuromuscolare

2019-2021; 2021-2022: Coordinatore del programma di Fellowship di Ricerca Clinica istituito con l'Università degli Studi di Milano per la diagnosi, cura e trattamento delle patologie neuromuscolari.

Scuola di Specializzazione in Neurologia

Fino al 2013 ha partecipato al Corso di Specialità di Neurologia diretto dal Prof. Meola svolgendo attività di formazione al letto del malato con gli specializzandi.

Dal 2019 inserita nel programma di formazione della scuola di specializzazione in Neurologia nell'ambito della neuroriabilitazione specialistica (**7 ore**)

Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica

2008-2009: corso di Neurologia (**6 ore**) per gli studenti del IV anno di Specialità di Biochimica Clinica.

Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile

Dal 2015: corso di Malattie Neuromuscolari (**8 ore**) in età pediatrica nel corso di Specialità di Neuropsichiatria Infantile per gli studenti del IV anno

Dottorato di Ricerca - Università degli Studi di Milano

Dal 2013-2015: Partecipazione al collegio dei docenti nell'ambito di dottorato di Ricerca Biomedica Integrata

Dal 2020-2022: Partecipazione al collegio dei docenti nell'ambito di dottorato di Medicina Traslazionale

Master di I livello

2013-2014, 2014-2015, 2015-2016, 2019-2020, 2020-2021: Coordinatore e Docente (**27 ore frontali + 18 e-learning**) del Master di I livello *Presa in carico di persone con grave disabilità: aspetti clinico assistenziali, educativi e manageriali*

Master di II livello

2017-2018: Coordinatore e Docente (**24 ore frontale + e-learning e laboratori**) del Master di II livello sulla *Cura, Diagnosi e Ricerca nelle Malattie Neuromuscolari*

Corsi di Laurea Triennale

1. **2006-2012:** Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'**Ospedale Niguarda Ca' Granda** (**15 ore/anno per il 3° anno e 15 ore/anno per il 2° e per il 3° anno**).
2. **2007-2012:** Corso di *Neurologia* nell'ambito del programma di corso di Patologia Generale per Tecnici Neuropsichiatri presso l'**Ospedale Sacco** (**12 ore/anno**) (Titolare: Prof. Maier).
3. **2011-2012:** Titolare dell'insegnamento di *Genetica* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'Ospedale IRCCS Policlinico San Donato (**15 ore/anno per il 1° anno**).
4. **Dal 2011:** Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'**Ospedale IRCCS Policlinico San Donato** (**15 ore/anno per il 2° anno e 15 ore/anno per il 3° anno**).
5. **Dal 2013:** Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'**Ospedale Niguarda Ca' Granda** (**15 ore/anno per il 2° anno**). Ha svolto lavoro di assistenza alla preparazione di tesi di Laurea nell'ambito di tale corso.
6. **Dal 2013:** Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso Integrato di Medicina per i Tecnici di Riabilitazione dell'Età Psicoevolutiva presso l'**IRCCS Don Gnocchi di Milano** (**50 ore/anno, 40 ore dal 2016**).
7. **Dal 2016:** Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso Integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'**Ospedale San Paolo**: (**15 ore/anno per il 2° anno**).

Corsi Elettivi

Nel 2007 ha attivato un Corso Elettivo sulla Qualità di Vita in Neurologia.

Nel 2007 ha partecipato come Docente al Corso Elettivo sul Dolore Neuromuscolare (Prof. Parrini).

Nel 2007, 2008, 2009 ha partecipato come Docente al Corso Elettivo sulle Urgenze in Medicina

Nel 2009 ha partecipato come Docente nel Corso Elettivo sulle Complicanze Neurologiche in Ortopedia

Nel 2011 ha partecipato come Docente nel corso di Biochimica Clinica in Neurologia (8 ore)

Nel 2012 ha partecipato come Docente al corso elettivo di Neurologia in Biochimica Clinica (8 ore)

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 anno accademico, ateneo, corso laurea, ecc.)

Relatrice o correlatrice di diversi elaborati di Laurea, Laurea Magistrale, elaborati di Master e tesi di Specializzazione tra cui:

21.02.2016: Relatrice all'elaborato di tesi per la conclusione del Master di I livello di Elena Gotti "La presa in carico della persona con grave disabilità - risultati dell'intervento della Nurse Coach presso il Centro Clinico NEMO"

19.11.2016: Relatrice all'elaborato di tesi di Laurea Magistrale di Emanuele Paiato per TNPEE "Evoluzione delle funzioni motorie nelle distrofinopatie: valutazione della funzione neuropsicomotoria della motricità e analisi comparata delle outcome measures motorie in 46 pazienti in età evolutiva"

12.02.2017: Relatrice all'elaborato di tesi per la conclusione del Master di I livello di Veronica Pozzi "Presa in carico del paziente anziano fragile continuità assistenziale e riabilitativa: proposta di una scheda di dimissione riabilitativa"

05.03.2017: Relatrice all'elaborato di tesi per la conclusione del Master di I livello di Cristina Grandi "La presa in carico dei pazienti in età evolutiva affetti da malattia neuromuscolare seguiti presso il Centro Clinico Nemo di Milano"

05.03.2017: Relatrice all'elaborato di tesi per la conclusione del Master di I livello di Caterina Campodonico "La qualità della formazione al caregiver del malato di SLA: studio osservazionale svolto presso il Centro Clinico NEMO di Arenzano".

10.03.2019: Relatrice all'elaborato di tesi per la Laurea Magistrale in biotecnologie del farmaco di Giovanni Palazzo "Valutazione dell'efficacia e sicurezza di nusinersen nel trattamento dell'atrofia muscolare spinale"

26.05.2019: Correlatore alla tesi di specialità della dott.ssa Elisa Brizoni "Valutazione preliminare degli end points clinici in una coorte italiana di bambini affetti da CDM (Distrofia Miotonica Congenita) e linee guida di presa in carico"

24.10.2019: Relatrice alla tesi di Laurea Magistrale di Alessia Caruso per TNPEE "Distrofia Miotonica Congenita e terapia assistita con il cavallo: studio pilota di fattibilità ed efficacia"

03.11.2019: Relatrice all'elaborato di tesi di Laurea Magistrale di Giulia Potenza per TNPEE "Sistema di sospensione degli arti superiori: indagine valutativa dello strumento e proposta di trattamento neuro e psicomotorio rivolto a bambini con patologia neuromuscolare non deambulanti"

21.06.2020: Relatrice per la Tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia di Carola Ferrari-Aggradi "Andamento della funzione respiratoria in una coorte di pazienti affetti da Distrofia Miotonica di Tipo 1: ruolo della ventilazione non invasiva e ricerca di endpoints clinici in preparazione allo studio END-DM1"

06.10.2020: Relatrice per la Tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia di Michele Lombardi "Studio monocentrico longitudinale retrospettivo su 113 pazienti con Distrofia Miotonica di tipo 1: diagnosi, evoluzione e presa in carico della problematica disfagica".

11.10.2020: Correlatore alla tesi del Corso di Laurea in Scienze dell'Esercizio Fisico e dello Sport di Monica Gatti "Attività fisica adattata per bambini affetti da DMD: redazione di un libretto di proposte per la gestione e l'integrazione del gruppo di classe"

09.07.2021: Relatrice per la Tesi di Laurea International Medical School (IMS) di Rita Peracino "ALS triggers and predisposing factors: is there a role for personality, psychologic stressors, Food choices? The ALS-LIFE study"

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

(inserire anno accademico, corso laurea, ecc.)

Dal 2003: attività didattica e formativa di studenti del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia diretto dal Prof. Giovanni Meola attraverso esercitazioni pratiche. E' stata correlatrice alla discussione di Tesi di Laurea per laureandi in Medicina e Chirurgia, tutte su tematiche neuromuscolari ed a carattere sperimentale.

Dal 2006: attività professionalizzanti nel corso di Laurea in Medicina e Chirurgia per la Neurologia - attività di formazione in Reparto sia nelle attività professionalizzanti del (titolare: Prof. Meola) (**15 ore**) e nella discussione di casi clinici in Reparto al letto del malato (**15 ore**).

Dal 2013: attività di tutoraggio in Reparto per gli specializzandi delle Scuole di Neurologia, Pneumologia e Medicina Fisica Riabilitativa per le competenze neurologiche e neuromuscolari

Dal 2013: attività di tutoraggio per gli studenti dei Corsi di Laurea Magistrale in Scienze Infermieristiche, in Scienze Riabilitative per le professioni sanitarie sia per l'Università degli Studi di Milano, per che Università Vita e Salute e Università Bicocca, per gli studenti del corso di Laurea della Neuropsicomotricità dell'Età Evolutiva.

Dal 2017: attività di tutoraggio in Reparto per gli specializzandi di Neuropsichiatria Infantile

28.06.2020: Valutatrice esterna della tesi di dottorato di Sara Lenzi "Cerebro-cerebellar networks in DMD children: neuropsychological, genetic and neuroimaging aspects" nel contesto del Collegio dei Docenti del Dottorato Toscano di Neuroscienze

SEMINARI

(inserire titolo del seminario, luogo, data, ecc.)

Dal 2006 invitata a tenere diversi seminari in qualità di esperta soprattutto nel capitolo delle Distrofie Miotoniche e, **dal 2017** anche nella SMA. Se ne elencano le principali attività degli ultimi 5 anni.

10.04.2017: "La presa in carico del paziente neuromuscolare: trattamenti riabilitativi e farmacologici", seminario su invito, Ospedale Bassini, Milano

05-07.10.2017: "Le distrofie miotoniche congenite: storia naturale e prospettive terapeutiche", seminario su invito alla SINPIA 2017, il Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Bologna

11.01.2018: Workshop sul ruolo dei pazienti nel disegno di un trial nel programma di "The position of Neuromuscular Patients in Shared Decision Making", Milano

20.01.2018: "Ottimizzare la gestione del paziente neuromuscolare dal punto di vista respiratorio. Il modello NEMO". Seminario al Congresso ARIR tenuto a Milano.

06.06.2018: Invito come relatore all'Associazione Italiana di Miologia per un aggiornamento sulle Distrofie Miotoniche "Taking care of Myotonic Dystrophy patients: from clinical practice to research", Genova

20.10.2018: "Il paziente con malattia neuromuscolare in età adulta: overview sulle complessità diagnostico-terapeutiche riabilitative", convegno organizzato dall'Università di Pisa, Pisa (prof. Siciliano)

31.10.2018: SMA progressi e nuove cure - "Gli standard di cura e la presa in carico nella SMA", SMA days, Istituto Besta, Milano

02.11.2018: "The SMA-Health Index"- seminario durante una riunione del consorzio internazionale sulla SMA iSMAC. London, UK

21-23.03.2019: "SMA nuovi fenotipi", seminario su invito alla SMAcademy, seminari/incontri rivolti sul territorio nazionale, Milano

11.05.2019: Sarcopenia e malattie neuromuscolari, seminario su invito della Prof. Corbetta in una giornata sulla sarcopenia e malnutrizione per i MMG, Milano

12-15.10.2019: “Real world evidence nella SMA”, seminario su invito al 50° Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia, Centro Congressi di Bologna

25.10.2019: Il ruolo della riabilitazione nelle malattie neuromuscolari nel contesto di un corso sul percorso integrato nelle malattie neuromuscolari, Brescia (Organizzatore: prof. Filosto)

28.10.2019: Cross-fertilization between motor neuron disorders and muscular dystrophies: improving care and targeting treatments in Myotonic Dystrophy type 1. XX Convention Telethon, Riva del Garda.

06.03.2020: The conditions of success of mouthpiece ventilation in neuromuscular disorders - invited speaker al workshop ENMC - tenuto da remoto

26.04.2020 : “SMA in adults - expert series”, seminario didattico presentato al congresso Europeo di Neurologia (EAN), Oslo

05-07.07.2020: “SMA & new phenotypes”, seminario su invito a SMA Europe, Evry, Francia

05.07.2020: “Overview sulle terapie ora disponibili - focus su adulti ed adolescenti”.

L'appuntamento è parte di un progetto più ampio realizzato da O.M.a.R., Osservatorio Malattie Rare in collaborazione con Famiglie SMA - webinar

22.07.2020: SMAcademy web edition, “SMA3 nuovi parametri ed aspettative alla luce della storia naturale”, seminario su invito.

05.09.2020: “La famiglia al Centro della cura - la gestione clinica della SMA” - seminario su invito al Convegno di Famiglie SMA, Roma

10.06.2020: Webinar per la Associazione Italiana di Miologia su “I nuovi fenotipi nella SMA alla luce delle nuove terapie”

22.06.2020: La gestione del paziente pediatrico affetto da SMA nell'era della pandemia da COVID 19 (modalità virtuale)

19.02.2021: Overview sull'iter diagnostico nel campo neuromuscolare 43rd ANNUAL CARRELL-KRUSEN NEUROMUSCULAR SYMPOSIUM presso UT Southwestern, USA

ATTIVITÀ DI RICERCA SCIENTIFICA

1987-1991: ricerca neurologica di base, sui meccanismi di modulazione dei canali del calcio voltaggio-dipendenti mediante la tecnica del patch-clamp sui gangli delle radici dorsali e su sistemi cellulari in cultura. Ha contribuito all'allestimento di colture in vitro di mioblasti umani normali e patologici ed ha utilizzato la tecnica degli “ibridi cellulari” tra mioblasti normali e patologici, allestiti in coltura, per valutare la possibilità di correggere difetti enzimatici in vitro, quali la deficienza di G-6PD

1991-ad oggi: ricerca clinica nel campo delle malattie neuromuscolari ed in particolare fino al 2013 nelle distrofie miotoniche e nelle canalopatie scheletriche e dal 2017, implementazione della ricerca clinica anche nel campo della sclerosi laterale amiotrofica (SLA), amiotrofia spinale (SMA) e distrofie muscolari, in particolare Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD). Ha acquisito esperienza nella quantificazione della forza muscolare mediante dinamometro computerizzato impiegando un software (Quantitative Muscle Assessment, The Computer Source, Gainesville, GA, USA) che permette di analizzare dettagliatamente la modalità di sviluppo di una contrazione isometrica esercitata dal paziente sotto precise indicazioni (misura del massimo della forza sviluppata, tempo impiegato al raggiungimento del picco di forza, durata della massima contrazione, misura della

fatica statica e misura della fatica dinamica). I principali filoni di ricerca clinica si sono sviluppati sulla definizione della storia naturale delle patologie neuromuscolari, sulla individuazione di endpoints e outcome per gli studi sperimentali.

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)

L'attività di ricerca ha portato alla pubblicazione di **172 full-papers** su riviste peer-reviewed con **H-index pari a 30/32** (WOS/Scopus). Di queste 16% a primo nome, 13% come ultimo nome e 9% come corresponding author; **citazioni totali 3.266/3.758** (WOS/Scopus), di cui 3.089 senza autocitazione.

Revisore scientifico per diverse riviste internazionali quali *Neurology*, *Italian Journal of Neuroscience*, *European Journal of Neurology*, *Brain*, *COCHRANE DB SYST REV*, *Frontiers in Neurology*

1. Formenti A, Sansone V. Inhibitory action of acetylcholine, baclofen and GTP-gamma-S on calcium channels in adult rat sensory neurons. *Neuroscience Letters*. 1991;131 (2):267-272. *I.F.* 2.180 doi: 10.1016/0304-3940(91)90630-c.
2. Formenti A, Arrigoni E, Sansone V, Arrigoni-Martelli E, Mancini M. Effects of acetyl-L-carnitine on the survival of adult rat sensory neurons in primary cultures. *Int J Dev Neurosci*. 1992;10(3):207-14. *I.F.* 1.911 doi: 10.1016/0736-5748(92)90060-d
3. Sansone V, Rotondo G, Bottiroli G, Tremblay JP, Meola G. Cytoplasmic restoration and persistence of glucose-6-phosphate dehydrogenase activity in stable hybrid myotubes. *Eur J Histochem*. 1993;37(3):241-8. *I.F.* 1.688 PMID: 7693062
4. Meola G, Tremblay JP, Sansone V, Rotondo G, Radice S, Bresolin N, Huard J, Scarlato G. Muscle glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: restoration of enzymatic activity in hybrid myotubes. *Muscle Nerve* 1993 Jun;16(6):594-600. *I.F.* 2.367 doi: 10.1002/mus.880160604
5. Meola G, Sansone V, Rotondo G, Radice S, Bottiroli G, Scarlato G. Stable hybrid myotubes: a new model for studying re-expression of enzymatic activities in vitro. *Ital J Neurol Sci*. 1993;14(1):35-43. *I.F.* 1.447 doi: 10.1007/BF02339040
6. Sansone V, Rotondo G, Ptacek LJ, Meola G. Mutation in the S4 segment of the adult skeletal sodium channel gene in an Italian paramyotonia congenita (PC) family. *Ital J Neurol Sci*. 1994;15(9):473-80. *I.F.* 1.447 doi: 10.1007/BF02334608
7. Meola G, Sansone V, Rotondo G, Radice S, Sterlicchio M, Mauri M, Bresolin N, Moggio M. Neural regulation of acid maltase in an unusual adult onset deficiency. *Clin Neuropathol*. 1994;13(5):286-91. *I.F.* 1.043 PMID: 7805313
8. Meola G, Sansone V, Radice S, Rotondo G, Tremblay JP. Enzymatic activity and morphological differentiation in de novo innervated human muscle cultures. *Eur J Histochem*. 1994;38(2):125-36. *I.F.* 2.100 PMID: 7524809
9. Meola G, Sansone V. A newly-described myotonic disorder (proximal myotonic myopathy--PROMM): personal experience and review of the literature. *Ital J Neurol Sci*. 1996;17(5):347-53. Review. *I.F.* 1.447 doi: 10.1007/BF01999897
10. Meola G, Sansone V, Radice S, Skradski S, Ptacek L. A family with an unusual myotonic and myopathic phenotype and no CTG expansion (proximal myotonic myopathy syndrome): a challenge for future molecular studies. *Neuromusc Disord* 1996;6(3):143-50. *I.F.* 2.638 doi: 10.1016/0960-8966(95)00040-2
11. Meola G, Sansone V, Rotondo G, Jabbour A. Computerized tomography and magnetic resonance muscle imaging in Miyoshi's myopathy. *Muscle Nerve* 1996;19(11):1476-80. *I.F.* 2.496 doi: 10.1002/(SICI)1097-4598(199611)19:11<1476::AID-MUS12>3.0.CO;2-R.
12. Sansone V, Meola G. Andersen's syndrome: a single or multiple gene channelopathy? *Basic and Applied Myology* 1997;7:329-33. *I.F.* 0.521
13. Sansone V. Critical review of the chapter 'Metabolic Myopathies', Vol 29 edited by David Hilton-Jones, Marian Squier, Taylor Doris, and Paul M. Matthews, 287 pp, ill., London W.B. Saunders Company Ltd, 1995. In *Major Problems in Neurology*. *Neurology* 1997;48:1150 *I.F.* 8.312
14. Meola G, Sansone V. Clinical spectrum of proximal myotonic myopathy (PROMM) syndrome. *Basic and Applied Myology* 1997;7:317-320. *I.F.* 0.521 ISSN: 1120-9992 (Print) 1120-9992 (Linking)
15. Meola G, Sansone V, Rotondo G, Tome FM, Bouchard JP. Oculopharyngeal muscular dystrophy in Italy. *Neuromuscl Disord*. 1997;7 Suppl 1:S53-6. *I.F.* 2.638 doi: 10.1016/s0960-966(97)00083-7

16. Sansone V, Griggs RC, Meola G, Ptacek LJ, Barohn R, Iannaccone S, Bryan W, Baker N, Janas SJ, Scott W, Ririe D, Tawil R. Andersen's syndrome: a distinct periodic paralysis. *Ann Neurol*. 1997;42(3):305-12. *I.F.* 9.037 doi: 10.1002/ana.410420306
17. Orizio C, Esposito F, Sansone V, Parrinello G, Meola G, Veicsteinas A. Muscle surface mechanical and electrical activities in myotonic dystrophy. *Electromyogr Clin Neurophysiol*. 1997;37(4):231-9. *I.F.* 3.614 PMID: 9208218
18. Sansone V, Boynton J, Palenski C. Use of gold weights to correct lagophthalmos in neuromuscular disease. *Neurology*. 1997;48(6):1500-3. *I.F.* 8.055 doi: 10.1212/wnl.48.6.1500
19. G. Meola, V. Sansone, G. Rotondo, E. Nobile-Orazio, T. Mongini, C. Angelini, A. Toscano, M. Mancuso, G. Siciliano (1998). PROMM in Italy: Clinical and Biomolecular findings. *ACTA MYOLOGICA*, vol. 2, p. 21-26, ISSN: 1128-2460 *I.F.* 0.521
20. Meola G, Sansone V, Perani D, Colleluori A, Cappa S, Cotelli M, Fazio F, Thornton CA, Moxley RT. Reduced cerebral blood flow and impaired visual-spatial function in proximal myotonic myopathy. *Neurology* 1999;53(5):1042-50. *I.F.* 8.055 doi: 10.1212/wnl.53.5.1042
21. Sansone V, Marinou K, Salvucci J, Meola G. Quantitative myotonia assessment: an experimental protocol. *Neurol Sci*. 2000;21(5 Suppl):S971-4. Review. *I.F.* 2.415 doi: 10.1007/s100720070012
22. Meola G, Sansone V. Therapy in myotonic disorders and in muscle channelopathies. *Neurol Sci*. 2000;21(5 Suppl):S953-61. Review. *I.F.* 2.415 doi: 10.1007/s100720070009
23. Sansone V, Griggs RC, Moxley RT 3rd. Hypothyroidism unmasking proximal myotonic myopathy. *Neuromusc Disord*. 2000;10(3):165-72. *I.F.* 2.638 doi: 10.1016/s0960-8966(99)00097-8
24. Mankodi A, Urbinati CR, Yuan QP, Moxley RT, Sansone V, Krym M, Henderson D, Schalling M, Swanson MS, Thornton CA. Muscleblind localizes to nuclear foci of aberrant RNA in myotonic dystrophy types 1 and 2. *Hum Mol Genet*. 2001;10(19):2165-70. *I.F.* 4.544 doi: 10.1093/hmg/10.19.2165
25. Meola G, Sansone V, Vitelli E, Mancuso M, Siciliano G. Proximal myotonic myopathy: Report on Italian Families and Literature Review. *J Clin Neuromusc Dis* 2:201-210,2001. *I.F.* 0.81 PMID: 19078637
26. Tristani-Firouzi M, Jensen JL, Donaldson MR, Sansone V, Meola G, Hahn A, Bendahhou S, Kwiecinski H, Fidzianska A, Plaster N, Fu YH, Ptacek LJ, Tawil R. Functional and clinical characterization of KCNJ2 mutations associated with LQT7 (Andersen syndrome). *J Clin Invest*. 2002;110(3):381-8. *I.F.* 11.864 doi: 10.1172/JCI15183
27. Meola G, Sansone V, Marinou K, Cotelli M, Moxley RT 3rd, Thornton CA, De Ambroggi L. Proximal myotonic myopathy: a syndrome with a favourable prognosis? *J Neurol Sci*. 2002;193(2):89-96. *I.F.* 2.651 doi: 10.1016/s0022-510x(01)00649-9.
28. Meola G, Sansone V, Rotondo G, Mancinelli E. Muscle biopsy and cell cultures: potential diagnostic tools in hereditary skeletal muscle channelopathies *Eur J Histochem* 2003;47:17-28. *I.F.* 1.688 PMID: 7693062
29. Bachinski LL, Udd B, Meola G, Sansone V, Bassez G, Eymard B, Thornton CA, Moxley RT, Moxley RT, Harper PS, Rogers MT, Jurkat-Rott K, Lhemann-Horn F, Wieser T, Gamez J, Navarro C, Bottani A, Kohler A, Shriver MD, Sallinen R, Wessman M, Zhang S, Wright F, Krahe R. Confirmation of the type 2 myotonic dystrophy (CTG)n expansion mutation in patients with proximal myotonic myopathy/proximal myotonic dystrophy of different European origins: a single shared haplotype indicates an ancestral founder effect. *Am J Hum Genet* 2003;73:835-848. *I.F.* 9.924 doi: 10.1086/378566.
30. Meola G, Sansone V, Perani D, Scarone S, Cappa S, Dragoni C, Cattaneo E, Cotelli M, Gobbo C, Fazio F, Siciliano G, Mancuso, Vitelli E, Zhang S, Krahe R, Moxley RT. Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type 1 (DM1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM2). *Neuromusc Disord* 2003, 13:813-821. *I.F.* 2.638 doi: 10.1016/s0960-8966(03)00137-8
31. Meola G, Sansone V. Treatment in Myotonia and Periodic Paralysis. *Revue Neurologique*, 2004;160:5pt2,4555-4569. *I.F.* 2.177 doi: 10.1016/s0035-3787(04)71007-3
32. Sansone V, Saperstein DS, Barohn RJ, Meola G. Concurrence of facioscapulohumeral muscular dystrophy and myasthenia. *Muscle Nerve* 2004; 30:679-680. *I.F.* 2.496 doi: 10.1002/mus.20118
33. Cardani R, Mancinelli E, Sansone V, Rotondo G, Meola G. Biomolecular identification of (CTG)n mutation in myotonic dystrophy type 2 (DM2) by FISH on muscle biopsy. *Eur J Histochem* 2004, 48;437-442. *I.F.* 1.688 PMID: 7693062
34. Rotondo G, Sansone V, Cardani R, Mancinelli E, Krahe R, Stangalini D, Meola G. Proximal myotonic dystrophy (PDM) mimicking progressive muscular atrophy. *Eur J Neurol* 2005;12:160-161. *I.F.* 4.387 doi: 10.1111/j.1468-1331.2004.01032.x

35. Sansone V, Meola G, Perani D, Fazio F, Garibotto V, Cotelli M, Vitelli E. Glucose metabolism and dopamine PET correlates in a patient with myotonic dystrophy type 2 and parkinsonism. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2006;77:425-426. *I.F.* 8.846 doi: 10.1136/jnnp.2005.078451
36. Venance SL, Cannon SC, Fialho D, Fontaine B, Hanna MG, Ptacek LJ, Tristani-Firouzi M, Tawil R and Griggs RC; CINCH Investigators (V Sansone). The primary periodic paralyses: Diagnosis, pathogenesis and treatment. *Brain* 2006;129:8-17. *I.F.* 11.337 doi: 10.1093/brain/awh639
37. Cardani R, Mancinelli E, Rotondo G, Sansone V, Meola G. Muscleblind-like protein 1 nuclear sequestration is a molecular pathology marker of DM1 and DM2. *Eur J Histochem*. 2006;50:177-82. *I.F.* 1.688 PMID: 7693062
38. Botta A, Bonifazi E, Vallo L, Gennarelli M, Garrè C, Salehi L, Iraci R, Sansone V, Meola G, Novelli G. Italian guidelines for molecular analysis in myotonic dystrophies. *Acta Myol*. 2006;25:23-33. *I.F.* 0.521 ISSN: 1128-2460
39. Bonetti M, Fontana A, Cotticelli B, Sansone V, Micheli R. Early infantile and late infantile form of Krabbe disease: CT and MRI findings. *Pediatr Med Chir*. 2007;29(4):206-211. *I.F.* 0.54 PMID: 17715604
40. Sansone V, Piazza L, Bufera G, Meola G, Fontana A. Contrast-Induced Seizures After Cardiac Catheterization in a 6-Year-Old Child. *Pediatr Neurol* 2007;36(4):268-70. *I.F.* 2.890 doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2006.10.008.
41. Lanzi R, Previtali SC, Sansone V, Scavini M, Fortunato M, Gatti E, Meola G, Bosi E, Losa M. Hypokalemic periodic paralysis in a patient with acquired growth hormone deficiency. *J Endocrinol Invest* 2007;30:341-345. *I.F.* 3.397 doi: 10.1007/BF03346302
42. Cereda E, Sansone V, Meola G, Malavazos AE. Increased visceral adipose tissue rather than BMI as a risk factor for dementia. *Age Ageing* 2007;36(5):488-91. *I.F.* 4.511 doi: 10.1093/ageing/afm096.
43. Sansone V, Tawil R. Management and treatment of Andersen-Tawil syndrome (ATS). *Neurotherapeutics*. 2007;4(2):233-7. *I.F.* 6.035 doi: 10.1016/j.nurt.2007.01.005
44. Meola G, Sansone V. Cerebral involvement in myotonic dystrophies. *Muscle Nerve*. 2007;36(3):294-306. *I.F.* 2.496. doi: 10.1002/mus.20800
45. Sansone V, Gandossini S, Cotelli M, Calabria M, Zanetti O, Meola G. Cognitive impairment in adult myotonic dystrophies: a longitudinal study. *Neurol Sci*. 2007;28(1):9-15. *I.F.* 2.415. doi: 10.1007/s10072-007-0742-z
46. Repetto C, Manenti R, Sansone V, Cotelli M, Perani D, Garibotto V, Zanetti O, Meola G, Miniussi C. Persistent autobiographical amnesia: a case report. *Behav Neurol* 2007;18(1):13-7. *I.F.* 1.81. doi: 10.1155/2007/534043
47. Ciafaloni E, Mignot E, Sansone V, Hilbert JE, Lin L, Lin X, Liu LC, Pigeon WR, Perlis ML, Thornton CA. The hypocretin neurotransmission system in myotonic dystrophy type 1. *Neurology* 2008; 70:226-230. *I.F.* 8.055. doi: 10.1212/01.wnl.0000296827.20167.98.
48. Sansone V, Panzeri M, Links T, Meola G, Rose MR. Treatment for periodic paralysis (Cochrane invited review). *Cochrane DB Syst REV* 2008; issue 1. *I.F.* 7.755 doi: 10.1002/14651858.CD005045.pub2.
49. Lucchiari, S. Pagliarini, S. Corti, E. Mancinelli, M. Servida, E. Fruguglietti, V. Sansone, M. Moggio, N. Bresolin, G.P. Comi, G. Meola. 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;275:159-63. *I.F.* 2.651 doi: 10.1016/j.jns.2008.08.007
50. Sansone VA, De Ambroggi G, Zanolini A, Panzeri M, Sardanelli F, Cappato R, Meola G, De Ambroggi L. Long-term follow-up free of ventricular fibrillation recurrence after resuscitated cardiac arrest in a myotonic dystrophy type 1 patient. *Europace* 2009;11(9):1243-4. *I.F.* 4.277. doi: 10.1093/europace/eup155
51. Sansone VA, M. Panzeri, M. Montanari, G. Apolone, S. Gandossini, M. R. Rose, L. Politano, C. Solimene, G. Siciliano, L. Volpi, C. Angelini, A. Palmieri, A. Toscano, O. Musumeci, T. Mongini, L. Vercelli, R. Massa, M. B. Panico, M. Grandi and G. Meola. Italian validation of INQoL, a quality of life questionnaire for adults with muscle diseases. *Europ J Neurol* 2010;17(9):1178-87. *I.F.* 4.387 doi: 10.1111/j.1468-1331.2010.02992.x
52. Mosca L, Marazzi R, Ciccone A, Santilli I, Bersano A, Sansone V et al. NOTCH3 gene mutations in subjects clinically suspected of CADASIL. *J Neurol Sci*. 2011;307(1-2):144-8. *I.F.* 2.651. doi: 10.1016/j.jns.2011.04.019.
53. Sansone VA, C. Ricci, Montanari M, Apolone G, Rose M and Meola G, INQoL Group. Measuring quality of life impairment in skeletal muscle channelopathies. *Eur J Neurol* 2012;19(11):1470-6 *I.F.* 4.387. doi: 10.1111/j.1468-1331.2012.03751.x.
54. Cardani R, Giagnacovo M, Botta A, Rinaldi F, Morgante A, Bjarne Udd, Olayinka R, Sinil P, Suominen T, Renna LV, Sansone V, Bugiardini E, Novelli G, Meola G. Cosegregation of DM2 with

- recessive CLCN1 mutation in juvenile onset of myotonic dystrophy type 2. *J Neurol* **2012**;259(10):2090-9 *I.F. 4.204* doi: 10.1007/s00415-012-6462-1
55. G. Ulzi, M. Lecchi, **V. Sansone**, E. Redaelli, E. Corti, D. Saccomanno, S. Pagliarani, S. Corti, F. Magri, M. Raimondi, G. D'Angelo, A. Modoni, N. Bresolin, G. Meola, E. Wanke, G. P. Comi, S. Lucchiari (2012). Myotonia congenita: Novel mutations in CLCN1 gene and functional characterizations in Italian patients. *J Neurol Sci* **2012**;318: 65-71, *I.F 2.651* doi: 10.1016/j.jns.2012.03.024.
 56. Jeffrey M Statland, Brian N Bundy, Yunxia Wang, MD, Dipa L Raja Rayan, Jaya R Trivedi, MD, **Valeria Sansone**, Mohammad K Salajegheh, Shannon L. Venance, Emma Ciafaloni, Emma Matthews, Giovanni Meola, Laura Herbelin, Robert C Griggs, Richard J Barohn, Michael G Hanna, and the Consortium for Clinical Investigation of Neurologic Channelopathies. Mexiletine for symptoms and signs of myotonia in nondystrophic myotonia: a randomized controlled trial. *JAMA* **2012** ;308(13):1357-65 doi: 10.1001/jama.2012.12607.
 57. **Sansone VA**, Brigonzi E, Schoser B, Villani S, Gaeta M, De Ambroggi G, Bandera F, De Ambroggi L, Meola G. The frequency and severity of cardiac involvement in myotonic dystrophy type 2 (DM2): Long term outcomes. *Int J Cardiology* **2013**;168(2):1147-53 *I.F 3.804* doi: 10.1016/j.ijcard.2012.11.076.
 58. Valaperta R, **Sansone VA**, Lombardi F, et al. Identification and characterization of DM1 patients by a new diagnostic certified assay: neuromuscular and cardiac assessments. *BioMed Research International - Laboratory Genetic Testing in Clinical Practice Biomed* **2013**; 2013: 958510. Published online 2013 May 9. *I.F. 2.436* doi: 10.1155/2013/958510
 59. Passeri E, Bugiardini E, **Sansone VA**, Valaperta R, Costa E, Ambrosi B, Meola G, Corbetta S. Vitamin D, parathyroid hormone and muscle impairment in myotonic dystrophies. *J Neurol Sci*. **2013**; 15;331(1-2):132-5. *IF 2.651*. doi: 10.1016/j.jns.2013.06.008.
 60. Pagnini F, Di Credico C, Gatto R, Fabiani V, Rossi G, Lunetta C, Marconi A, Fossati F, Castelnuovo G, Tagliaferri A, Banfi P, Corbo M, **Sansone V**, Molinari E, Amadei G. Meditation training for people with amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers. *J Altern Complement Med* **2014**;20(4):272-5. *IF 2.256* doi: 10.1089/acm.2013.0268.
 61. Ulzi G, **Sansone VA**, Magri F, Corti S, Bresolin N, Comi GP, Lucchiari S. In vitro analysis of splice site mutations in the CLCN1 gene using the minigene assay. *Mol Biol Rep*. **2014**;41(5):2865-74 *IF 2.107* doi: 10.1007/s11033-014-3142-5
 62. Passeri E, **Sansone VA**, Verdelli C, Mendola M, Corbetta S. Asymptomatic myotonia congenita unmasked by severe hypothyroidism. *Neuromuscul Disord*. **2014**;24(4):365-7. *I.F 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2014.01.006
 63. Lunetta C, **Sansone VA**, Penco S, Mosca L, Tarlarini C, Avemaria F, Maestri E, Melazzini MG, Meola G, Corbo M. Amyotrophic lateral sclerosis in pregnancy is associated to a VEGF promoter genotype. *Eur J Neurol* **2014**;21(4):594-8. *I.F. 4.387*. doi: 10.1111/ene.12345
 64. **Sansone VA**, Gagnon C participants of the 207th ENMC Workshop. 207th ENMC Workshop on chronic respiratory insufficiency in myotonic dystrophies: management and implications for research, 27-29 June 2014, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* **2015**;25(5):432-42. *I.F 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2015.01.011.
 65. Passeri E, Bugiardini E, **Sansone VA**, Pizzocaro A, Fulceri C, Valaperta R, Borgato S, Costa E, Bandera F, Ambrosi B, Meola G, Persani L, Corbetta S. Gonadal failure is associated with visceral adiposity in myotonic dystrophies. *Eur J Clin Invest* **2015**;45(7):702-10. *I.F 3.481* doi: 10.1111/eci.12459
 66. Lunetta C, Lizio A, Melazzini MG, Maestri E and **Sansone VA**. Amyotrophic Lateral Sclerosis Survival Score (ALS-SS): a simple and useful scoring system for early prediction of patient survival. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration Journal* **2015**;17(1-2):93-100. *I.F 2.784* doi: 10.3109/21678421.2015.1083585
 67. **Sansone VA**, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL on behalf of the Italian SMA Family Association. 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting: Jan 30th-31st 2015, Rome, Italy. Management and Recommendations for Respiratory Involvement in Spinal Muscular Atrophy (SMA) types I, II, III. *Neuromuscul Disord* **2015**;25(12):979-89. *I.F 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2015.09.009.
 68. Rea Valaperta, Fortunata Lombardi, Rosanna Cardani, Barbara Fossati, Elisa Brigonzi, Ilaria Merli, **Valeria Sansone**, Giulia Merletti, Edoardo Spina, Giovanni Meola and Elena Costa. Development and validation of a new genetic assay for detection of myotonic dystrophy type 2. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* **2015**;19(12):703-9. *I.F 1.21* doi: 10.1089/gtmb.2015.0135.
 69. Marconi A, Gragnano G, Lunetta C, Gatto R, Fabiani V, Tagliaferri A, Rossi G, Sansone V, Pagnini F. The experience of meditation for people with amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers -

- a qualitative analysis. *Psychol Health Med* 2015;20:1-7. *I.F* 1.936 doi: 10.1080/13548506.2015.1115110
70. VA Sansone, J Burge, MP McDermott, PC Smith, B Herr, R Tawil, S Pandya, J Kissel, E Ciafaloni, P Shieh, JW Ralph, A Amato, SC Cannon, J Trivedi, R Barohn, B Crum, H Mitsumoto, A Pestronk, G Meola, R Conwit, MG Hanna, RC Griggs, for the Muscle Study Group. Randomized, placebo-controlled trials of dichlorphenamide in periodic paralysis. *Neurology* 2016 Apr 12;86(15):1408-16. *I.F* 8.055 doi: 10.1212/WNL.0000000000002416
 71. Mercuri E & VA Sansone as part of the DMD Italian Group. Registries versus tertiary care centers: How do we measure standards of care in Duchenne muscular dystrophy? *Neuromuscul Disord* 2016;26(4-5):261-3. *I.F* 2.638 doi: 10.1016/j.nmd.2016.04.001.
 72. Zech M, Boesch S, Jochim A, Weber S, Meindl T, Schormair B, Wieland T, Lunetta C, Sansone V, Messner M, Mueller J, Ceballos-Baumann A, Strom TM, Colombo R, Poewe W, Haslinger B, Winkelmann J. Clinical exome sequencing in early-onset generalized dystonia and large-scale resequencing follow-up. *Mov Disord* 2017; 32(4):549-559. *I.F* 8.679 doi: 10.1002/mds.26808
 73. Ardisson A, Sansone V, Colleoni L, Bernasconi P, Moroni I. Intrafamilial phenotypic variability in Andersen-Tawil syndrome: a diagnostic challenge in a potentially treatable condition. *Neuromuscul Disord*. 2017;27(3):294-297. *I.F* 2.638 doi: 10.1016/j.nmd.2016.11.006
 74. Pagnini F, Marconi A, Tagliaferri A, Manzoni GM, Gatto R, Fabiani V, Gragnano G, Rossi G, Volpato E, Banfi P, Palmieri A, Graziano F, Castelnuovo G, Corbo M, Molinari E, Riva N, Sansone V, Lunetta C. Meditation training for people with amyotrophic lateral sclerosis: a randomized clinical trial. *Eur J Neurol*. 2017;24(4):578-586. *I.F* 4.387 doi: 10.1111/ene.13246.
 75. Calvo A, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Ferrante GD, Scialo C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Chiò A, Sansone VA, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Monsurro MR, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fini N, Mandrioli J. Factors predicting survival in ALS: a multicenter Italian study. *J Neurol*. 2017;264(1):54-63. *I.F* 4.204 doi: 10.1007/s00415-016-8313-y
 76. Lunetta C, Lizio A, Maestri E, Sansone VA, Mora G, Miller RG, Appel SH, Chiò A. Serum C-Reactive Protein as a Prognostic Biomarker in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *JAMA Neurol* 2017;74(6):660-667. *I.F* 13.608 doi: 10.1001/jamaneurol.2016.6179
 77. Mandrioli J, Michalke B, Solovyev N, Grill P, Violi F, Lunetta C, Conte A, Sansone VA, Sabatelli M, Vinceti M. Elevated Levels of Selenium Species in Cerebrospinal Fluid of Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients with Disease-Associated Gene Mutations. *Neurodegener Dis* 2017;17:171-180 *I.F* 2.418 doi: 10.1159/000460253
 78. De Mattia E, Iatomasi M, Garabelli B, Lunetta C, Sansone VA, Rao F. Use of the Intermittent Abdominal Pressure Ventilation to guarantee speech in a tracheostomized Amyotrophic Lateral Sclerosis patient. *Rev Port Pneumol (2006)* 2017;23(4):236-239. *I.F* 1.560 doi: 10.1016/j.rppnen.2017.03.002.
 79. Boentert M, Wenningen S and Sansone VA. Respiratory involvement in Neuromuscular Disorders. *Current Opinion in Neurology* 2017;30(5):529-537. *I.F* 4.88 doi: 10.1097/WCO.0000000000000470
 80. Sansone VA, Lizio A, Greco L, Gragnano G, Zanolini A, Gualandris M, Iatomasi M, Heatwole C. The Myotonic Dystrophy Health Index: Italian validation of a disease-specific outcome measure. *Neuromusc Disord* 2017;27(11):1047-1053 *I.F* 2.638 doi: 10.1016/j.nmd.2017.07.004.
 81. Trojsi F, Siciliano M, Femiano C, Santangelo G, Lunetta C, Calvo A, Moglia C, Marinou K, Ticozzi N, Drago Ferrante G, Scialò C, Sorarù G, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Sansone VA, Chiò A, Mora G, Poletti B, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fasano A, Monsurro MR, Tedeschi G, Mandrioli J. Comorbidity of dementia with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): insights from a large multicenter Italian cohort. *J Neurol*. 2017;264(11):2224-2231. *I.F* 4.204 doi: 10.1007/s00415-017-8619-4.
 82. Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson N, Kissel JT, Sansone VA, Shieh PB, Tawil RN, Trivedi J, Cannon SC, Griggs RC. A Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis. *Muscle Nerve* 2017;57(4):522-530. doi: 10.1002/mus.26009. *I.F* 2.496
 83. Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno C, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group. Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience. *Neuromuscul Disord* 2017; 27(12):1084-1086 *I.F* 2.638 doi: 10.1016/j.nmd.2017.09.006
 84. Dozio E, Passeri E, Cardani R, Benedini S, Aresta C, Valaperta R, Corsi Romanelli M, Meola G, Sansone V, Corbetta S. Circulating irisin is reduced in male patients with type 1 and type 2 Myotonic Dystrophies. *Frontiers in Endocrinology* 2017;8:320:1-8 *I.F* 3.675 doi: 10.3389/fendo.2017.00320.

85. Trojsi F, Siciliano M, Femiano C, Santangelo G, Lunetta C, Calvo A, Moglia C, Marinou K, Ticozzi N, Drago Ferrante G, Scialò C, Sorarù G, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, **Sansone VA**, Chiò A, Mora G, Poletti B, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fasano A, Monsurrò MR, Tedeschi G, Mandrioli J. Comorbidity of dementia with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): insights from a large multicenter Italian cohort. *J Neurol* **2017**;264(11):2224-2231. *I.F* **4.204** doi: 10.1007/s00415-017-8619-4.
86. Rusconi M, Gerardi F, Santus W, Lizio A, **Sansone VA**, Lunetta C, Zanoni I, Granucci F. Inflammatory role of dendritic cells in Amyotrophic Lateral Sclerosis revealed by an analysis of patients' peripheral blood. *Sci Rep.* **2017**;7(1):7853. *I.F* **3.998** doi: 10.1038/s41598-017-08233-1
87. Wood L, Bassez G, van Engelen B, Lochmuller H, Schooser B on behalf of the 222nd ENMC participants (**Sansone VA** et al). Myotonic dystrophy, developing a European consortium for care and therapy, Naarden, The Netherlands, 1-2 July 2016. *Neuromuscul Disord* **2018**. *I.F* **2.638** doi: 10.1016/j.nmd.2018.02.003
88. Pane M, Palermo C, Messina S, **Sansone VA**, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Brigati G, de Sanctis R, Coratti G, Lucibello S, Bertini E, Vita G, Tiziano FD, Mercuri E; Italian EAP working group. Nusinersen in type 1 SMA infants, children and young adults: Preliminary results on motor function. *Neuromuscul Disord.* **2018**;28(7):582-585. *I.F* **2.638** doi: 10.1016/j.nmd.2018.05.010
89. De Mattia E, Falcier E, Lizio A, Lunetta C, **Sansone VA**, Barbarito N, Garabelli B, Iatomasi M, Roma E, Rao F, Carlucci A. Passive Versus Active Circuit During Invasive Mechanical Ventilation in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Respir Care* **2018**;63(9):1132-1138. *I.F.* **2.066** doi: 10.4187/respcare.05866
90. **Sansone VA**, Pane M, Messina S, Bruno C, D'Amico A, Albamonte E, Catteruccia M, Sframeli M, Pedemonte M, Vita G, Bertini E, Mercuri E; Italian ISMAc Group. A 5-center experience with intrathecal administration of nusinersen in SMA1 in Italy letter to the editor of european journal of pediatric neurology regarding the manuscript "single-center experience with intrathecal administration of nusinersen in children with spinal muscular atrophy type 1" written by Pechmann and colleagues". *Letter in Eur J Paediatr Neurol.* **2018**;22(4):729-731. *I.F* **2.283** doi: 10.1016/j.ejpn.2018.02.004
91. Mandrioli J, Ferri L, Fasano A, Zucchi E, Fini N, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Drago Ferrante G, Scialò C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, **Sansone VA**, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Monsurrò MR, Sabatelli M, Chiò A, Riva N, Logroscino G, Messina S, Calvo A. Cardiovascular diseases may play a negative role in the prognosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol* **2018**;25(6):861-868. *I.F* **4.387** doi: 10.1111/ene.13620
92. Pane M, Coratti G, Brogna C, Mazzone ES, Mayhew A, Fanelli L, Messina S, D'Amico A, Catteruccia M, Scutifero M, Frosini S, Lanzillotta V, Colia G, Cavallaro F, Rolle E, De Sanctis R, Forcina N, Petillo R, Barp A, Gardani A, Pini A, Monaco G, D'Angelo MG, Zanin R, Vita GL, Bruno C, Mongini T, Ricci F, Pegoraro E, Bello L, Berardinelli A, Battini R, **Sansone V**, Albamonte E, Baranello G, Bertini E, Politano L, Sormani MP, Mercuri E. Upper limb function in Duchenne muscular dystrophy: 24 month longitudinal data. *PLoS One* **2018**;13(6):e0199223. *I.F* **2.740**. doi: 10.1371/journal.pone.0199223
93. Bassola B, **Sansone VA**, Lusignani M. Being Yourself and Thinking About the Future in People With Motor Neuron Disease: A Grounded Theory of Self-care Processes. *J Neurosci Nurs* **2018** Jun;50(3):138-143. *I.F* **0.945** doi: 10.1097/JNN.0000000000000366
94. Pane M, Palermo C, Messina S, **Sansone VA**, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Brigati G, de Sanctis R, Coratti G, Lucibello S, Bertini E, Vita G, Danilo Tiziano F, Mercuri E; Italian EAP Working Group. An observational study of functional abilities in infants, children, and adults with type 1 SMA. *Neurology* **2018**;91(8):e696-e703. *I.F* **8.055** doi: 10.1212/WNL.0000000000006050
95. **Sansone VA**, Albamonte E, Salmin F, Casiraghi J, Pirola A, Bettinelli M, Rao F, Mancini L, Tovaglieri N, Fedeli F, Stoia P, Heinen M, Cozzi V, Carraro E, Lunetta C, Di Bari A, Mercuri E; Italian EAP working group. Intrathecal nusinersen treatment for SMA in a dedicated neuromuscular clinic: an example of multidisciplinary and integrated care. *Neurol Sci* **2018**; 40(2):327-332 *I.F* **2.415** doi: 10.1007/s10072-018-3622-9.
96. Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson N, Kissel JT, **Sansone VA**, Shieh PB, Tawil RN, Trivedi J, Cannon SC, Griggs RC. A Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis. *Muscle Nerve* **2018**;57(4):522-530.. *I.F* **2.496**. doi: 10.1002/mus.26009
97. Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, Gutmann L, Johnson NE, Meola G, Moxley R 3rd, Pandya S, Rogers MT, Simpson E, Angeard N, Bassez G, Berggren KN, Bhakta D, Bozzali M, Broderick A, Byrne JLB, Campbell C, Cup E, Day JW, De Mattia E, Duboc D, Duong T, Eichinger K, Ekstrom AB, van Engelen B, Esparis B, Eymard B, Ferschl M, Gadalla SM, Gallais B, Goodglick T, Heatwole C, Hilbert J, Holland

- V, Kierkegaard M, Koopman WJ, Lane K, Maas D, Mankodi A, Mathews KD, Monckton DG, Moser D, Nazarian S, Nguyen L, Nopoulos P, Petty R, Phetteplace J, Puymirat J, Raman S, Richer L, Roma E, Sampson J, **Sansone V**, Schoser B, Sterling L, Statland J, Subramony SH, Tian C, Trujillo C, Tomaselli G, Turner C, Venance S, Verma A, White M, Winblad S. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract* **2018**;8(6):507-520. *IF* 1.24 doi: 10.1212/CPJ.0000000000000531
98. Lunetta C, Lizio A, Tremolizzo L, Ruscica M, Macchi C, Riva N, Weydt P, Corradi E, Magni P, **Sansone V**. Serum irisin is upregulated in patients affected by amyotrophic lateral sclerosis and correlates with functional and metabolic status. *J Neurol*. **2018** Dec;265(12):3001-3008 *IF* 3.998 doi: 10.1007/s00415-018-9093-3
 99. Iolascon G, Vitacca M, Carraro E, Chisari C, Fiore P, Messina S, Mongini TEG, **Sansone VA**, Toscano A, Siciliano G. The role of rehabilitation in the management of late-onset Pompe disease: a narrative review of the level of evidence. *Acta Myol*. **2018** Dec 1;37(4):241-251. Review *IF* 1.13 PMID: 30944902
 100. Gagnon C, Heatwole C, Hébert LJ, Hogrel JY, Laberge L, Leone M, Meola G, Richer L, **Sansone V**, Kierkegaard M. Report of the third outcome measures in myotonic dystrophy type 1 (OMMYD-3) international workshop Paris, France, June 8, 2015. *Journal of Neuromuscular Diseases* **2018**;5(4):523-537 *IF* 4.31 doi 10.3233/JND-180329
 101. De Mattia E, Falcier E, Lizio A, Lunetta C, **Sansone VA**, Barbarito N, Garabelli B, Iatomasi M, Roma E, Rao F, Carlucci A. Passive Versus Active Circuit During Invasive Mechanical Ventilation in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Respir Care* **2018**;63(9):1132-1138. *IF* 2.252 doi: 10.4187/respcare.
 102. Ruhno C, McGovern VL, Avenarius MR, Snyder PJ, Prior TW, Nery FC, Muhtaseb A, Roggenbuck JS, Kissel JT, **Sansone VA**, Siranosian JJ, Johnstone AJ, Nwe PH, Zhang RZ, Swoboda KJ, Burghes AHM. Complete sequencing of the SMN2 gene in SMA patients detects SMN gene deletion junctions and variants in SMN2 that modify the SMA phenotype. *Hum Genet* **2019** Mar;138(3):241-256 *IF* 5.743 doi: 10.1007/s00439-019-01983-0
 103. Salmin F, Albamonte E, Morettini V, Gagliano N, Mercuri E, **Sansone VA**. Resolution of skin necrosis after nusinersen treatment in an infant with Spinal Muscular Atrophy. *Muscle Nerve* **2019**;59(6):E42-E44. *I.F* 2.496 doi: 10.1002/mus.26457.
 104. Tarlarini C, Greco LC, Lizio A, Gerardi F, **Sansone VA**, Lunetta C. Taste changes in amyotrophic lateral sclerosis and effects on quality of life. *Neurol Sci* **2019**;40(2):399-404. *I.F* 2.415 doi: 10.1007/s10072-018-3672-z.
 105. Iolascon G, Vitacca M, Carraro E, Chisari C, Fiore P, Messina S, Mongini T, Moretti A, **Sansone VA**, Toscano A, Siciliano G; AIM (Italian Association of Myology), AIPO (Italian Association of Hospital Pulmonologists), SIRN (Italian Society of Neurorehabilitation), and SIMFER (Italian Society of Physical Medicine and Rehabilitation). Adapted physical activity and therapeutic exercise in late-onset Pompe disease (LOPD): a two-step rehabilitative approach. *Neurol Sci*. **2019**;41(4):859-868. *I.F* 2.28 doi: 10.1007/s10072-019-04178-7
 106. Tremolizzo L, Lizio A, Santangelo G, Diamanti S, Lunetta C, Gerardi F, Messina S, La Foresta S, Riva N, Falzone Y, Filippi M, Woolley SC, **Sansone VA**, Siciliano M, Ferrarese C, Appollonio I; ALS-CBS Italian Study Group. ALS Cognitive Behavioral Screen (ALS-CBS): normative values for the Italian population and clinical usability. *Neurol Sci* **2019**;41(4):835-841. *I.F* 2.415 doi: 10.1007/s10072-019-04154-1.
 107. **Sansone VA**. Episodic Muscle Disorders. *Continuum* (Minneapolis Minn). 2019 Dec;25(6):1696-1711. *IF* 0.79 doi: 10.1212/CPJ.0000000000000646
 108. Brogna C, Cristiano L, Verdolotti T, Pichiecchio A, Cinnante C, **Sansone V**, Sconfienza LM, Berardinelli A, Garibaldi M, Antonini G, Pane M, Pera MC, Antonaci L, Ficociello L, Albamonte E, Tasca G, Begliuomini C, Tartaglione T, Maggi L, Govoni A, Comi G, Colosimo C, Mercuri E. MRI patterns of muscle involvement in type 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. *J Neurol* **2019**; 267(4):898-912. *IF* 4.204 doi: 10.1007/s00415-019-09646-w.
 109. Johnson NE, Aldana EZ, Angeard N, Ashizawa T, Berggren KN, Marini-Bettolo C, Duong T, Ekström AB, **Sansone V**, Tian C, Hellerstein L, Campbell C. Consensus-based care recommendations for congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract* **2019**;9(5):443-454. Review *IF* 1.24 doi: 10.1212/CPJ.0000000000000646
 110. Maffè S, Paffoni P, Bergamasco L, Dellavesa P, Zenone F, Baduena L, Franchetti Pardo N, Careri G, Facchini E, **Sansone V**, Parravicini U. Therapeutic management of ventricular arrhythmias in Andersen-Tawil syndrome. *J Electrocardiol* **2019**;58:37-42. *IF* 0.5 doi: 10.1016/j.jelectrocard.2019.10.009
 111. De Vivo DC, Bertini E, Swoboda KJ, Hwu WL, Crawford TO, Finkel RS, Kirschner J, Kuntz NL, Parsons JA, Ryan MM, Butterfield RJ, Topaloglu H, Ben-Omran T, **Sansone VA**, Jong YJ, Shu F, Staropoli JF,

- Kerr D, Sandrock AW, Stebbins C, Petrillo M, Braley G, Johnson K, Foster R, Gheuens S, Bhan I, Reyna SP, Fradette S, Farwell W; NURTURE Study Group. Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. *Neuromuscul Disord* **2019**;29(11):842-856. Epub 2019 Sep 12. *IF 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2019.09.007.
112. Bona S, Donvito G, Cozza F, Malberti I, Vaccari P, Lizio A, Greco L, Carraro E, Sansone VA, Lunetta C. The development of an augmented reality device for the autonomous management of the electric bed and the electric wheelchair for patients with amyotrophic lateral sclerosis: a pilot study. *Disabil Rehabil Assist Technol* **2019** Nov 5:1-7. *IF 2.10* doi: 10.1080/17483107.2019.1683237
 113. Coratti G, Brogna C, Norcia G, Ricotti V, Abbott L, D'Amico A, Berardinelli A, Vita GL, Lucibello S, Messina S, Sansone V, Albamonte E, Colia G, Salmin F, Gardani A, Manzur A, Main M, Baranello G, Arnoldi MT, Parsons J, Carry T, Connolly AM, Bertini E, Muntoni F, Pane M, Mercuri E. Longitudinal natural history in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* **2019**;29(11):857-862. *IF 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2019.09.010
 114. Bassola B, Lizio A, Lucchini M, Sansone VA, Lusignani M. Development and Validation of the Self-care in Motor Neuron Disease Index. *J Neurosci Nurs* **2019**;51(6):325-330. *IF 0.91* doi: 10.1097/JNN.0000000000000473
 115. Mercuri E, Finkel R, Scoto M, Hall S, Eaton S, Rashid A, Balashkina J, Coratti G, Pera MC, Samsuddin S, Civitello M, Muntoni F; iSMAC Group (Sansone VA as part of iSMAC). Development of an academic disease registry for spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. **2019**;29(10):794-799. *IF 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2019.08.014
 116. LoRusso S, Johnson NE, McDermott MP, Eichinger K, Butterfield RJ, Carraro E, Higgs K, Lewis L, Mul K, Sacconi S, Sansone VA, Shieh P, van Engelen B, Wagner K, Wang L, Statland JM, Tawil R; ReSolve Investigators and the FSHD CTRN. Clinical trial readiness to solve barriers to drug development in FSHD (ReSolve): protocol of a large, international, multi-center prospective study *BMC Neurol* **2019**;19(1):224. *IF 2.475* doi: 10.1186/s12883-019-1452-x
 117. Pirola A, De Mattia E, Lizio A, Sannicolò G, Carraro E, Rao F, Sansone V, Lunetta C. The prognostic value of spirometric tests in Amyotrophic Lateral Sclerosis patients. *Clin Neurol Neurosurg* **2019**;184:105456. *IF 1.768* doi: 10.1016/j.clineuro.2019.105456.
 118. Brogna C, Coratti G, Pane M, Ricotti V, Messina S, D'Amico A, Bruno C, Vita G, Berardinelli A, Mazzone E, Magri F, Ricci F, Mongini T, Battini R, Bello L, Pegoraro E, Baranello G, Previtali SC, Politano L, Comi GP, Sansone VA, Donati A, Bertini E, Muntoni F, Goemans N, Mercuri E; on behalf on the International DMD group. Correction: Long-term natural history data in Duchenne muscular dystrophy ambulant patients with mutations amenable to skip exons 44, 45, 51 and 53. *PLoS One*. **2019**;14(7):e0220714. *IF 2.740* doi: 10.1371/journal.pone.0220714.
 119. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Brigati G, Tacchetti P, Salmin F, de Sanctis R, Lucibello S, Piastra M, Genovese O, Bertini E, Vita G, Tiziano FD, Mercuri E; Italian Expanded Access Program Working Group. Nusinersen in type 1 spinal muscular atrophy: Twelve-month real-world data. *Ann Neurol* **2019**;86(3):443-451. *IF 9.037* doi: 10.1002/ana.25533
 120. Ambrosini A, Quinlivan R, Sansone VA, Meijer I, Schrijvers G, Tibben A, Padberg G, de Wit M, Sterrenburg E, Mejat A, Breukel A, Rataj M, Lochmüller H, Willmann R; 235th ENMC workshop study group. Be an ambassador for change that you would like to see": a call to action to all stakeholders for co-creation in healthcare and medical research to improve quality of life of people with a neuromuscular disease. *Orphanet J Rare Dis* **2019**;14(1):126. *IF 3.612* doi: 10.1186/s13023-019-1103-8.
 121. Trojsi F, Siciliano M, Femiano C, Santangelo G, Lunetta C, Calvo A, Moglia C, Marinou K, Ticozzi N, Ferro C, Scialò C, Sorarù G, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Sansone VA, Chiò A, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fasano A, Monsurro MR, Tedeschi G, Mandrioli J. Comparative Analysis of C9orf72 and Sporadic Disease in a Large Multicenter ALS Population: The Effect of Male Sex on Survival of C9orf72 Positive Patients. *Front Neurosci* **2019**;13:485. *IF 4.154* doi: 10.3389/fnins.2019.00485.
 122. Garuti G, Rao F, Ribuffo V, Sansone VA. Sialorrhea in patients with ALS: current treatment options. *Degener Neurol Neuromuscul Dis* **2019**;9:19-26. doi: 10.2147/DNND.S168353.
 123. Riva N, Mora G, Sorarù G, Lunetta C, Ferraro OE, Falzone Y, Leocani L, Fazio R, Comola M, Comi G; CANALS Study Group (Sansone VA as part of the collaborators). Safety and efficacy of nabiximols on spasticity symptoms in patients with motor neuron disease (CANALS): a multicentre, double-blind, randomised, placebo-controlled, phase 2 trial. *Lancet Neurol* **2019**;18(2):155-164. *IF 30.039* doi: 10.1016/S1474-4422(18)30406-X.

124. Sitzia C, Sansone VA, Corsi Romanelli MM. Creatine kinase elevation: a neglected clue to the diagnosis of polymyositis. A case report. *Clin Chem Lab Med* 2019;57(7):e149-e151. IF 3.595 doi: 10.1515/cclm-2018-0928.
125. Brogna C, Coratti G, Pane M, Ricotti V, Messina S, D'Amico A, Bruno C, Vita G, Berardinelli A, Mazzone E, Magri F, Ricci F, Mongini T, Battini R, Bello L, Pegoraro E, Baranello G, Previtali SC, Politano L, Comi GP, Sansone VA, Donati A, Bertini E, Muntoni F, Goemans N, Mercuri E; on behalf on the International DMD group. Long-term natural history data in Duchenne muscular dystrophy ambulant patients with mutations amenable to skip exons 44, 45, 51 and 53. *PLoS One* 2019;14(6):e0218683. IF 2.740 doi: 10.1371/journal.pone.0218683
126. Sansone VA, Pirola A, Albamonte E, Pane M, Lizio A, D'Amico A, Catteruccia M, Cutrera R, Bruno C, Pedemonte M, Messina S, Rao F, Roma E, Salmin F, Coratti G, Di Bari A, De Sanctis R, Pera CM, Sframeli M, Piastra M, Macagno F, Vita G, Bertini E, Mercuri E. Respiratory Needs in Patients with Type 1 Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen. *J Pediatr* 2020;219:223-228.e4. IF 3.890 doi: 10.1016/j.jpeds.2019.12.047
127. Passeri E, Sansone VA, Sconfienza LM, Messina C, Meola G, Corbetta S. Fragility fractures and bone mineral density in male patients affected by type 1 and type 2 myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2020;30(1):28-34. IF 2.638 doi: 10.1016/j.nmd.2019.11.006.
128. Sansone V, Boentert M, Cao M, Mass D, De Mattia E, Falcier E, Goncalves M, Holland V, Katz SL, Orlikowski D, Sannicolò G, Wijkstra P. Consensus-Based Care Recommendations for Pulmonologists Treating Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. *Respiration* 2020;99(4):360-368. IF 2.67 doi: 10.1159/000505634
129. De Ambroggi G, Ali H, Cappato R, Sansone VA, De Ambroggi L. A 10-year follow-up of a patient affected by myotonic dystrophy type 1 with implantable cardioverter-defibrillator implanted for secondary prevention. *J Cardiovasc Med (Hagerstown)* 2020;21(2):150-152 IF 1.225 doi: 10.2459/JCM.0000000000000863.
130. Bello L, D'Angelo G, Villa M, Fusto A, Vianello S, Merlo B, Sabbatini D, Barp A, Gandossini S, Magri F, Comi GP, Pedemonte M, Tacchetti P, Lanzillotta V, Trucco F, D'Amico A, Bertini E, Astrea G, Politano L, Masson R, Baranello G, Albamonte E, De Mattia E, Rao F, Sansone VA, Previtali S, Messina S, Vita GL, Berardinelli A, Mongini T, Pini A, Pane M, Mercuri E, Vianello A, Bruno C, Hoffman EP, Morgenroth L, Gordish-Dressman H, McDonald CM; CINRG-DNHS Investigators, Pegoraro E. Genetic modifiers of respiratory function in Duchenne muscular dystrophy. *Ann Clin Transl Neurol* 2020;7(5):786-798. IF 1.824 doi: 10.1002/acn3.51046
131. De Mattia E, Lizio A, Falcier E, Sannicolò G, Gualandris M, Rossi G, Zanolini A, Pozzi S, Messina S, Sframeli M, Lunetta C, Rao F, Sansone VA. Screening for early symptoms of respiratory involvement in myotonic dystrophy type 1 using the Respcheck questionnaire. *Neuromuscul Disord.* 2020;30(4):301-309. IF 2.638 doi:10.1016/j.nmd.2020.02.014
132. Sansone VA, Mercuri E. Reply to the comment on "Respiratory Needs in Patients with Type 1 Spinal Muscular Atrophy treated with Nusinersen". *J Pediatr* 2020; 223:227-228. IF 3.890 doi: 10.1016/j.jpeds.2020.04.069.
133. Pera MC, Coratti G, Berti B, D'Amico A, Sframeli M, Albamonte E, de Sanctis R, Messina S, Catteruccia M, Brigati G, Antonaci L, Lucibello S, Bruno C, Sansone VA, Bertini E, Tiziano D, Pane M, Mercuri E. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One* 2020;15(3):e0230677. IF 2.740 doi: 10.1371/journal.pone.0230677
134. Mercuri E, Sansone V. Nusinersen in adults with spinal muscular atrophy: new challenges. *Lancet Neurol* 2020;19(4):283-284. I.F 30.039 doi: 10.1016/S1474-4422(20)30068-5.
135. Neri M, Rossi R, Trabanelli C, Mauro A, Selvatici R, Falzarano MS, Spedicato N, Margutti A, Rimessi P, Fortunato F, Fabris M, Gualandi F, Comi G, Tedeschi S, Seia M, Fiorillo C, Traverso M, Bruno C, Giardina E, Piemontese MR, Merla G, Cau M, Marica M, Scuderi C, Borgione E, Tessa A, Astrea G, Santorelli FM, Merlini L, Mora M, Bernasconi P, Gibertini S, Sansone V, Mongini T, Berardinelli A, Pini A, Liguori R, Filosto M, Messina S, Vita G, Toscano A, Vita G, Pane M, Servidei S, Pegoraro E, Bello L, Travaglini L, Bertini E, D'Amico A, Ergoli M, Politano L, Torella A, Nigro V, Mercuri E, Ferlini A. The Genetic Landscape of Dystrophin Mutations in Italy: A Nationwide Study. *Front Genet* 2020;11:131. IF 4.27 doi: 10.3389/fgene.2020.00131
136. Barp A, Gerardi F, Lizio A, Sansone VA, Lunetta C. Emerging Drugs for the Treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Focus on Recent Phase 2 Trials. *Expert Opinion on Emerging Drugs* 2020 25(2):145-164. I.F 3.58 doi: 10.1080/14728214.2020.1769067
137. Barp A, Carraro E, Albamonte E, Salmin F, Lunetta C, Comi GP, Messina C, Albano D, Chianca V, Sconfienza LM, Mercuri EM, Sansone VA. Muscle MRI in two SMA patients on nusinersen treatment: A two years follow-up. *Journal of the Neurological Sciences* 2020;417; 117067. I.F 2.651 doi: 10.1016/j.jns.2020.117067

138. Mauri E, Abati E, Musumeci O, Rodolico C, D'Angelo MG, Mirabella M, Lucchini M, Bello L, Pegoraro E, Maggi L, Manneschi L, Gemelli C, Grandis M, Zuppa A, Massucco S, Benedetti L, Caponnetto C, Schenone A, Prella A, Previtali SC, Scarlato M, D'Amico A, Bertini E, Pennisi EM, De Giglio L, Pane M, Mercuri E, Mongini T, Ricci F, Berardinelli A, Astrea G, Lenzi S, Battini R, Ricci G, Torri F, Siciliano G, Santorelli FM, Ariatti A, Filosto M, Passamano L, Politano L, Scutifero M, Tonin P, Fossati B, Panicucci C, Bruno C, Ravaglia S, Monforte M, Tasca G, Ricci E, Petrucci A, Santoro L, Ruggiero L, Barp A, Albamonte E, **Sansone V**, Gagliardi D, Costamagna G, Govoni A, Magri F, Brusa R, Velardo D, Meneri M, Sciacco M, Corti S, Bresolin N, Moroni I, Messina S, Di Muzio A, Nigro V, Liguori R, Antonini G, Toscano A, Minetti C, Comi GP; Italian Association of Myology. Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase. *Acta Myol* **2020**;1;39(2):57-66 doi: 10.36185/2532-1900-008.
139. Scarlino S, Domi T, Pozzi L, Romano A, Pipitone GB, Falzone YM, Mosca L, Penco S, Lunetta C, **Sansone V**, Tremolizzo L, Fazio R, Agosta F, Filippi M, Carrera P, Riva N, Quattrini A. Burden of Rare Variants in ALS and Axonal Hereditary Neuropathy Genes Influence Survival in ALS: Insights from a Next Generation Sequencing Study of an Italian ALS Cohort. *Int J Mol Sci* **2020**;21(9):E3346. *I.F.* **4.556** doi: 10.3390/ijms21093346
140. Coratti G, Messina S, Lucibello S, Pera MC, Montes J, Pasternak A, Bovis F, Exposito Escudero J, Mazzone ES, Mayhew A, Glanzman AM, Young SD, Salazar R, Duong T, Lofra MR, De Sanctis R, Carnicella S, Milev E, Civitello M, Pane M, Scoto M, Bettolo CM, Antonaci L, Frongia A, Sframeli M, Vita GL, D'Amico A, Van den Hauwe M, Albamonte E, Goemans N, Darras BT, Bertini E, **Sansone VA**, Day J, Nascimento Osorio A, Bruno C, Muntoni F, De Vivo DC, Finkel RS, Mercuri E. Clinical Variability in Spinal Muscular Atrophy Type III. *Ann Neurol* **2020**;88(6):1109-1117. doi:10.1002/ana.25900
141. Russo M, Lunetta C, Zuccarino R, Vita GL, Sframeli M, Lizio A, La Foresta S, Faraone C, **Sansone VA**, Vita G, Messina S. The 6-min walk test as a new outcome measure in Amyotrophic lateral sclerosis. *Scientific Reports* **2020**;10(1):15580. *I.F.* **4.576** doi:10.1038/s41598-020-72578-3
142. Coratti G, Pera MC, Lucibello S, Montes J, Pasternak A, Mayhew A, Glanzman AM, Young SD, Pane M, Scoto M, Messina S, Goemans N, Osorio AN, Pedemonte M, **Sansone V**, Bertini E, De Vivo D, Finkel R, Muntoni F, Mercuri E and ISMAC Grp Collaborators. Age and baseline values predict 12 and 24-month functional changes in type 2 SMA. *Neuromuscul Disord* **2020**;30(9): 756-764. *I.F.* **2.638** doi: 10.1016/j.nmd.2020.07.005
143. Coratti G, Lucibello S, Pera MC, Duong T, Lofra RM, Civitello M, D'Amico A, Goemans N, Darras BT, Bruno C, **Sansone VA**, Day J, Osorio AN, Muntoni F, Montes J, Sframeli M, Finkel R, Mercuri E and ISMAC Grp. Gain and loss of abilities in type II SMA: A 12-month natural history study. *Neuromuscul Disord* **2020**;30(9):765-771 *I.F.* **2.638** doi: 10.1016/j.nmd.2020.07.004
144. Lunetta C, Lizio A, Gerardi F, Tarlarini C, Filippi M, Riva N, Tremolizzo L, Diamanti S, Dellanoce CC, Mosca L, **Sansone VA**, Campolo J. Urinary neopterin, a new marker of the neuroinflammatory status in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* **2020**;267(12): 3609-3616 *I.F.* **3.892** doi: 10.1007/s00415-020-10047-7
145. Scarlino S, Domi T, Pozzi L, Romano A, Pipitone GB, Falzone YM, Mosca L, Penco S, Lunetta C, **Sansone V**, Tremolizzo L, Fazio R, Agosta F, Filippi M, Carrera P, Riva N, Quattrini A. Burden of Rare Variants in ALS and Axonal Hereditary Neuropathy Genes Influence Survival in ALS: Insights from a Next Generation Sequencing Study of an Italian ALS Cohort. *Int J Mol Sci* **2020**;21(9): 3346 *I.F.* **4.653** doi: 10.3390/ijms21093346
146. Pagliarani S, Lucchiari S, Scarlato M, Redaelli E, Modoni A, Magri F, Fossati B, Previtali S, **Sansone VA**, Lecchi M, Lo Monaco M, Meola G, Comi GP. Sodium Channel Myotonia Due to Novel Mutations in Domain I of Na(v)1.4. *Front in Neurol* **2020**;11:255. *I.F.* **3.164** doi:10.3389/fneur.2020.00255
147. Mazzanti A, Guz D, Trancuccio A, Pagan E, Kukavica D, Chargeishvili T, Olivetti N, Biernacka ZK, Sacilotto L, Sarquella-Brugada G, Campusano O, Nof E, Anastasakis A, **Sansone VA**, Jimenez-Jaimez J, Cruz F, Sanchez-Quinones J, Hernandez-Afonso J, Eugenia Fuentes M, Sredniawa B, Garoufi A, Androva I, Izquierdo M, Marinov R, Danon A, Exposito-Garcia V, Garcia-Fernandez A, Munoz-Esparza C, Ortiz M, Zienciuk-Krajka A, Tavazzani E, Monteforte N, Bloise R, Marino M, Memmi M, Napolitano C, Zorio E, Monserrat L, Bagnardi V, Priori SG. Natural History and Risk Stratification in Andersen-Tawil Syndrome Type 1. *J Am Coll Cardiol* **2020**;75(15):1772-1784. *I.F.* **19.035**; doi: 10.1016/j.jacc.2020.02.033
148. Boentert M, Cao M, Mass D, De Mattia E, Falcier E, Goncalves M, Holland V, Katz SL, Orlikowski D, Sannicolò G, Wijkstra P, Hellerstein L, **Sansone VA**. Consensus-Based Care Recommendations for Pulmonologists Treating Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. *Respiration* **2020**;99(4):360-368. *I.F.* **3.074** doi: 10.1159/000505634

149. Mercuri E, Muntoni F, Osorio AN, Tulinius M, Buccella F, Morgenroth LP, Lauren P, Gordish-Dressman H, Jiang J, Trifillis P, Zhu L,....(and **Sansone V** as part of STRIDE; CINRG Duchenne Nat Hist Inv). Safety and effectiveness of ataluren: comparison of results from the STRIDE Registry and CINRG DMD Natural History Study. *J Comp Effectiveness Res* **2020**;9(5): 341-360 *I.F. 1.489* doi:10.2217/cer-2019-0171
150. Maffe S, Paffoni P, Bergamasco L, Dellavesa P, Zenone F, Baduena L, Pardo NF, Careri G, Facchini E, **Sansone V**, Parravicini U. Therapeutic management of ventricular arrhythmias in Andersen-Tawil syndrome. *J Electrocardiol* **2020**;58:37-42. *I. F. 1.147* doi: 10.1016/j.jelectrocard.2019.10.009
151. Stunnenger BC, LoRusso S, Arnod D, Barohn RJ, Cannon SC, Fontaine B, Griggs RC, Hanna MG, Matthews E, Meola G, **Sansone VA**, Trivedi JR, van Engelen BG, Vicart S, Statland JM. Guidelines on clinical presentation and management of nondystrophic myotonias. *Muscle Nerve* **2020**;62(4):430-444. *I.F. 2.558* doi: 10.1002/mus.26887
152. Chatwin M, Gonçalves M, Gonzalez-Bermejo J, Toussaint M; (**Sansone V** as part of the ENMC Respiratory Therapy Consortium. 252nd ENMC international workshop: Developing best practice guidelines for management of mouthpiece ventilation in neuromuscular disorders. March 6th to 8th 2020, Amsterdam, the Netherlands. *Neuromuscul Disord* **2020**;30(9):772-781. *I.F. 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2020.07.008.
153. Schito P, Ceccardi G, Calvo A, Falzone YM, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Scialo C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Tortelli R, Russo M, Zucchi E, Pozzi L, Teuta D, Carrera P, Agosta F, Quattrini A, Fazio R, Chiò A, **Sansone VA**, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Tedeschi G, Sabatelli M, Logroscino G, Messina S, Mandrioli J, Riva N, Filippi M. Clinical features and outcomes of the flail arm and flail leg and pure lower motor neuron MND variants: a multicentre Italian study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* **2020**;91(9):1001-1003. *I.F. 8.234* doi: 10.1136/jnnp-2020-323542.
154. Mauri E, Abati E, Musumeci O, Rodolico C, D'Angelo MG, Mirabella M, Lucchini M, Bello L, Pegoraro E, Maggi L,**Sansone V**....Comi GP Italian Association of Myology. Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase. *Acta Myol* **2020**;39(2):57-66 *I.F. 1.36* doi: 10.36185/2532-1900-008.
155. Brogna C, Lucibello S, Coratti G, Vita G, **Sansone VA**, Messina S, Albamonte E, Salmin F, Ferrantini G, Pede E, Consulo C, Fanelli L, Forcina N, Norcia G, Pane M, Mercuri E. Respiratory function and therapeutic expectations in DMD: families experience and perspective. *Acta Myol* **2020**;39(3):121-129. *I.F. 1.36* doi: 10.36185/2532-1900-016
156. Quigg KH, Berggren KN, McIntyre M, Bates K, Salmin F, Casiraghi JL, D'Amico A, Astrea G, Ricci F, McKay MJ, Baldwin JN, Burns J, Campbell C, **Sansone VA**, and Johnson NE. 12-Month Progression of Motor and Functional Outcomes in Congenital Myotonic Dystrophy. *Muscle Nerve* **2021**;63(3):384-391. *I.F. 2.558* doi: 10.1002/mus.27147
157. Cozza F, Lizio A, Greco LC, Donvito G, Carraro E, Tavazzi S, Ticozzi N, Poletti B, **Sansone VA**, Lunetta C. Ocular Involvement Occurs Frequently at All Stages of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Preliminary Experience in a Large Italian Cohort. *J Clin Neurol* **2021**;17(1):96-105. *IF 2.439*. doi: 10.3988/jcn.2021.17.1.96
158. Barp A, Lizio A, Gerardi F, Tarlarini C, Luca M, **Sansone VA**, Lunetta C. Neurophysiological indices in amyotrophic lateral sclerosis correlate with functional outcome measures, staging and disease progression. *Clinical Neurophysiol* **2021**;132(7):1564-1571. *I.F. 3.614* doi: 10.1016/j.clinph.2021.02.394
159. Lanteri P, Meola I, Canosa A, De Marco G, Lomartire A, Rinaudo MT, Albamonte E, **Sansone VA**, Lunetta C, Manera U, Vasta R, Moglia C, Calvo A, Origone P, Chio A, Mandich P. The heterozygous deletion c.1509_1510delAG in exon 14 of FUS causes an aggressive childhood-onset ALS with cognitive impairment. *Neurobiology of Aging* **2021**; 103:published in July *IF 4.347* doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2021.01.029
160. Barp A, Sansone VA, Lunetta C. Challenges in diagnosis of motor neuron disease: A case series of ALS mimic syndromes. *Revue Neurologique* **2021**;177(6):699-706 *I.F. 1.931* doi:10.1016/j.neurol.2020.08.010
161. **Sansone VA**, Pirola A, Lizio A, Greco LC, Coratti G, Casiraghi J, Pane M, Pera MC, Italiano C, Messina S, Pozzi S, Sframeli M, D'Amico A, Bertini E, Bruno C, Mauro L, Salmin F, Stancanelli C, Pedemonte M, Albamonte E, Zizzi C, Heatwole C, Mercuri E; ISMAC group. The Spinal Muscular Atrophy Health Index: Italian validation of a disease-specific outcome measure. *Neuromuscul Disord* **2021**;31(5):409-418. *I.F. 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2021.02.006
162. Zizzi C, Luebke E, Mongiovi P, Hunter M, Dilek N, Garland C, Ciafaloni E, Zaidman CM, Kissel JT, McDermott MP, Johnson N, **Sansone V**, Heatwole CR. The Spinal Muscular Atrophy Health Index: A

- novel outcome for measuring how a patient feels and functions. *Muscle Nerve* **2021**;63(6):837-844. *I.F. 2.558* doi: 10.1002/mus.27223
163. Albamonte E, Barp A, Duga V, Carraro E, Passarini A, Bergamoni S, Maggi L, **Sansone VA**. Sporadic Hemiplegic Migraine Type 1 and Congenital Ataxia due to a Single Amino Acid Deletion (Delta F1502) in CACNA1A: A Challenging Diagnosis. *J Ped Neurol* **2021**; early access Mar 2021 *IF 1.385* doi:10.1055/s-0041-1725984
 164. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Catteruccia M, Bruno C, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Palermo C, Leone D, Brigati G, Tacchetti P, Salmin F, De Sanctis R, Lucibello S, Pera MC, Piastra M, Genovese O, Bertini E, Vita G, Tiziano FD, Mercuri E and Italian EAP Working Grp. Type I SMA "new natural history": long-term data in nusinersen-treated patients. *Annals of Clinical and Translational Neurology* **2021**; 8(3):548-557 *I.F. 4.43* doi:10.1002/acn3.51276
 165. Trucco F, Ridout D, Scoto M, Coratti G, Main ML, Lofra RM, Mayhew AG, Montes J, Pane M, **Sansone V**, Albamonte E, D'Amico A, Bertini E, Messina S, Bruno C, Parasuraman D, Childs AM, Gowda V, Willis T, Ong M, Marini-Bettolo C, De Vivo DC, Darras BT, Day J, Kichula EA, Mayer OH, Nazario, AAN, Finkel RS, Mercuri E, Muntoni F and Int SMA Consortium ISMAC. Respiratory Trajectories in Type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy in the iSMAC Cohort Study. *Neurology* **2021**; 96(4):E587-E599 *I.F. 8.899* doi: 10.1212/WNL.0000000000011051
 166. Dolci C, **Sansone VA**, Gibelli D, Cappella A, Sforza C. Distinctive facial features in Andersen-Tawil syndrome: A three-dimensional stereophotogrammetric analysis. *Am J Med Genet Part A* **2021**;185(3): 781-789. *I.F. 2.319* doi:10.1002/ajmg.a.62040
 167. **Sansone VA**, Coratti G, Pera MC, Pane M, Messina S, Salmin F, Albamonte E, De Sanctis R, Sframeli M, Di Bella V, Morando S, d'Amico A, Frongia AL, Antonaci L, Pirola A, Pedemonte M, Bertini E, Bruno C, Mercuri E; Italian ISMAC group. Sometimes they come back: New and old spinal muscular atrophy adults in the era of nusinersen. *Eur J Neurol* **2021**;28(2):602-608. doi: 10.1111/ene.14567
 168. Brogna C, Coratti G, Rossi R, Neri M, Messina S, D'Amico A, Bruno C, Lucibello S, Vita G, Berardinelli A, Magri F, Ricci F, Pedemonte M, Mongini T, Battini R, Bello L, Pegoraro E, Baranello G, Politano L, Comi GP, **Sansone VA**, Goemans N, Previtali S, Bovis F, Pane M, Ferlini A, Mercuri E on behalf on the International DMD group. The nonsense mutation stop+4 model correlates with motor changes in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* **2021**;31(6):479-488. *I.F. 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2021.02.015
 169. Barp A, Velardo D, Ciscato P, **Sansone VA**, Lunetta C. Anti-HMGCR myopathy misdiagnosed as motor neuron disease and complicated with COVID-19 infection. *Neurol Sci* **2021 May**;42(5):1679-1682. *IF 2.233* doi: 10.1007/s10072-021-05146-w.
 170. Toussaint M, Chatwin M, Goncalves MR, Gozalez-Bermejo J, O Benditt J, McKim D, Sanco H, Hov B, **Sansone V**, Prigent H, Carlucci A, Wijkstra P, Garabelli B, Esarrabill J, Pinto T, Audag N, Verweij-van den O, Onga A, Hughes W, Devaus C, Chaulet J, Andersen T, ENMC Respiratory Therapy Consortium. Mouthpiece ventilation in neuromuscular disorders: Narrative review of technical issues important for clinical success. *Respir Med* **2021**;180:106373. *I. F. 3.237* doi: 10.1016/j.rmed.2021.106373
 171. Coratti G, Pane M, Lucibello S, Pera MC, Pasternak A, Montes J, **Sansone VA**, Duong T, Young SD, Messina S, D'Amico A, Civitello M, Glanzman AM, Bruno C, Salmin F, Tacchetti P, Carnicella S, Sframeli M, Antonaci L, Frongia AL, De Vivo DC, Darras BT, Day J, Bertini E, Muntoni F, Finkel R, Mercuri E, iSMAC group. Age related treatment effect in type II Spinal Muscular Atrophy pediatric patients treated with nusinersen. *Neuromuscul Disord* **2021**;S0960-8966(21)00075-4. *I.F. 2.638* doi: 10.1016/j.nmd.2021.03.012
 172. Rao F, Garuti G, Vitacca M, Banfi P, Racca F, Cutrera R, Pavone M, Pedemonte M, Schisano M, Pedroni S, Casiraghi J, Vianello A, **Sansone VA**; UILDM Respiratory group. Management of respiratory complications and rehabilitation in individuals with muscular dystrophies: 1st Consensus Conference report from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association (Milan, January 25-26, 2019). *Acta Myol* **2021 Mar** 31;40(1):8-42. *IF. 0.086* doi: 10.36185/2532-1900-045

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

(per ciascuna voce inserire anno, ruolo, gruppo di ricerca, ecc.)

Direzione/coordinamento/organizzazione di gruppi di ricerca nazionali ed internazionali o partecipazione

Dal 2006-2008: Coordinatore del gruppo di ricerca italiano per validare il questionario INQoL (INdividualized Quality of Life) come strumento di misura della qualità di vita delle persone con malattie neuromuscolari (9 centri italiani). Lo studio è stato supportato da un grant Telethon-UILDM (grant #GUP05001).

Nel 2014: Coordinatore del Consorzio Europeo Neuromuscolare (ENMC, European Neuromuscular Consortium) sulla diagnosi e gestione della insufficienza respiratoria cronica nella Distrofia Miotonica di tipo 1 “Chronic Respiratory Insufficiency in Myotonic Dystrophies: Management and Implications for Research”, 27-29 giugno 2014, Naarden.

Dal 2016: Membro del gruppo di coordinamento per le canalopatie scheletriche ereditarie in Italia, con lo scopo di uniformare la raccolta dei dati clinici e genetici in Italia sia per le paralisi periodiche familiari che per le distrofie non miotoniche. Il **07.06.2019** ha presentato all’Associazione Italiana di Miologia un progetto per la individuazione dei *responders* alla acetazolamide - per creare le basi all’accesso di diclofenamide, farmaco approvato da FDA per le paralisi periodiche familiari

Dal 2017: Direttore del Centro Clinico di Ricerca (CRC) “Nanni Anselmi” presso il Centro Clinico NEMO di Milano per lo svolgimento di studi sperimentali e trials clinici farmacologici di fase II e III in qualità di Direttore Clinico-Scientifico.

Dal 2018: Coordinatore del Gruppo di Ricerca sulla SMA presso il Centro Clinico NEMO, parte del Consorzio Internazionale per la Amiotrofia Spinale (iSMAC, International SMA Consortium)

Dal 2018: Coordinatore Europeo della rete internazionale per la ricerca nelle Distrofie Miotoniche (CRTN-DM, Clinical Research Trial Network for Myotonic Dystrophies)

Dal 2018: Coordinatore Italiano per la rete internazionale per la ricerca nella Distrofia Facioscapolomeroale (CRTN-FSHD, Clinical Research Trial Network for Facioscapularhumeral Muscular Dystrophy) in qualità di **coordinatore Italiano**.

Dal 2018-2020: Coordinatore del gruppo di ricerca italiano sulla ipersonnia nella Distrofia Miotonica di Steinert (4 centri). Lo studio è stato supportato da un grant Telethon-UILDM (grant #GUP15004).

Dal 2020-2022: Coordinatore del gruppo di ricerca italiano sulla Distrofia Miotonica Congenita ed Infantile (7 centri). Lo studio è stato supportato da un grant Telethon-UILDM (grant #GUP19002).

Dal 2020: Membro del Working Group Internazionale sulla Fatica e Qualità di Vita nella Amiotrofia Spinale

Dal 2020: Membro del Working Group Internazionale sulle funzioni oro-bulbari nella Amiotrofia Spinale

Dal 2021: Membro del Scientific Board della rete FSHD-ETN (FSHD-European Trial Network)

Finanziamenti ottenuti dalla Collaborazione di Gruppi di Lavoro sul tema neuromuscolare

2001: Conclusione di un Progetto Speciale ex MURST 60% dell’Università degli Studi di Milano, dal titolo “Studio multisistemico nella miopatia miotonica prossimale (PROMM) e localizzazione del difetto genico” (70 milioni di lire).

FIRST (Fondo Interno Ricerca Scientifica e Tecnologica) - “Effetti della mexilitina sulla forza muscolare e sulla miotonia nei pazienti affetti da distrofie miotoniche e da canalopatia del cloro e del sodio”. (3.901,55 euro)

FIRST - AZIONE ESPLORATIVA - “La quantificazione dinamometrica (QMA) della forza nella storia naturale delle malattie neuromuscolari nei trials clinici” (7.746,85 euro)

COFIN (Cofinanziamento programmi di ricerca di interesse nazionale): “Correlazioni fenotipo-genotipo nelle canalopatie ereditarie: approccio clinico, diagnostico ed elettrofisiologico” (“Le canalopatie come mezzo di indagine dei ruoli fisiologici dei canali ionici” - coordinatore nazionale Prof. E. Wanke) (48.546,00 euro)

2002: Continuazione FIRST 2001: “Effetti della mexilitina sulla forza muscolare e sulla miotonia nei pazienti affetti da distrofie miotoniche e da canalopatia del cloro e del sodio”. (5.694,00 euro)

2003: FIRST “Quantificazione della miotonia: studio di un protocollo clinico, funzionale ed elettromiografico”. (2.803,00 euro)

FIRST - AZIONE ESPLORATIVA. “La biopsia muscolare come strumento diagnostico precoce nella distrofia miotonica tipo 2” (7.747,00 euro)

COFIN “Aspetti clinici, istopatologici, biomolecolari ed elettrofisiologici delle miotonie distrofiche e non-distrofiche” - (*“Canalopatie e proprietà funzionali dei canali ionici attivati da neurotrasmettitori o voltaggio”* - coordinatore nazionale Prof. E. Wanke) (45.200,00 euro)

2004: FIRST “Valutazione della severità e della progressione dell’interessamento cardiologico nelle distrofie miotoniche”.

FIRST - AZIONE ESPLORATIVA. “Validazione di una scala di qualità di vita individualizzata per i malati neuromuscolari”

2012: RICERCA FINALIZZATA 2011/2012: Il registro italiano delle distrofie miotoniche (Responsabile del progetto: Prof. Giovanni Meola) (193.000 Euro per 3 anni/ 13 collaboratori al progetto)

Finanziamenti ottenuti dal Coordinamento di Gruppi di Lavoro sul tema neuromuscolare

2006: FIRST : ‘Forza muscolare, aspetti cognitivi e comportamentali dei pazienti adulti con malattie neuromuscolari: studio dell’impatto sulla qualità della vita’ (2.807,93 Euro per 1 anno)

2007: FIRST: ‘Forza muscolare, aspetti cognitivi e comportamentali dei pazienti adulti con malattie neuromuscolari: studio dell’impatto sulla qualità della vita’ (2.959,18 Euro per 1 anno)

2008: FIRST: Protocollo clinico-diagnostico e biomolecolare nelle canalopatie ereditarie scheletriche muscolari

2009: PUR-90%: Studio della compromissione muscolare, cardiovascolare ed endocrina nelle distrofie miotoniche: aspetti clinici, diagnostici e terapeutici. (Responsabile del progetto: Prof. Giovanni Meola) (9.000 Euro per 1 anno/6 collaboratori al progetto)

Direzione di gruppi di ricerca di studi osservazionali/farmacologici di fase II e III sponsorizzati o spontanei, profit o non-profit

E’ annesso al Centro Clinico un Centro Clinico di Ricerca (CRC) “Nanni Anselmi”, dove si conducono studi osservazionali e clinici farmacologici di fase II e III. Dal 2013 si è assistito ad una crescita nell’ambito della presa in carico dei piccoli e grandi pazienti. Si svolgono circa **1700 attività/annue in regime diurno** e si conducono oltre 50 studi di ricerca presso il CRC. Si producono oltre **25-30 lavori scientifici annui** su riviste internazionali e peer-reviewed, sempre mirati al miglioramento della presa in carico e cura dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari, con attenzione specifica alla rilevanza clinica dei progetti che vengono proposti. A tale scopo, dalla fine del 2019 la Prof. Sansone ha istituito, all’interno del CRC, un Gruppo di Lavoro Tecnico-Scientifico, che ha lo scopo di valutare internamente la fattibilità dello studio, non solo in termini di risorse umane che economiche, ma anche di considerare la rilevanza clinica del progetto per i pazienti, ancor prima di essere proposto in Comitato Etico. Sempre nell’ottica della *mission* del Centro, dove il paziente è posto al centro del percorso di cura, inteso non solo come terapia, ma anche come presa in carico.

Si elencano i principali studi:

Coordinamento di Gruppi di Lavoro coinvolti in studi osservazionali

2013-2017: coordinamento del gruppo di lavoro all’interno del Centro Clinico NEMO per lo studio della storia naturale della Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker (CINRG DNHS_DMD; CINRG-PITT0112-BECKER NHS; NM013-GUP15011) - studi finanziati per data entry

2018: coordinamento del gruppo di lavoro all’interno del Centro Clinico NEMO per la qualità di lavoro degli operatori e gestione burn-out per il progetto di ricerca “Auricoloterapia e burn-out in un centro di terzo livello per le malattie neuromuscolari: effetti sulla gestione dell’ansia” - studio spontaneo

2019: coordinamento del gruppo di lavoro all'interno del Centro Clinico NEMO sullo studio delle funzioni prassiche dell'arto superiore nei bambini affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne "Correlazione tra abilità motorie e funzioni prassiche degli arti superiori nella DMD" - studio spontaneo

2018-2019: coordinamento del gruppo di lavoro all'interno del Centro Clinico NEMO per la validazione dei seguenti questionari e scale funzionali: Myotonic Dystrophy Health Index "Riproducibilità e validità del MDHI in una coorte di pazienti italiani con DM1"; Congenital and Childhood Myotonic Dystrophy Health Index CCMDHI "Riproducibilità e validità del MDHI in una coorte di bambini con la forma congenita ed infantile di Distrofia Miotonica" - studio spontaneo

Dal 2018: coordinamento del gruppo di lavoro all'interno del Centro Clinico NEMO sulla FSHD "ReSolve: ReSolve (Clinical Trial Readiness to Solve Barriers to Drug Development in FSHD). Studio coordinato dall'Università di Rochester NY e Kansas - studio finanziato per data entry da Friends of FSH and Fulcrum

2019-2021: coordinamento multicentrico (Milano-Roma-Messina) del gruppo di lavoro sulle funzioni orobulbari nella Amiotrofia Spinale (SMA) "Oro-bulbar involvement in SMA (OBI-SMA)" - studio IIT finanziato

Dal 2019: coordinamento del gruppo di lavoro all'interno del Centro Clinico NEMO sulla DM1 "END-DM1: endpoint assessment in Myotonic Dystrophy type 1" Studio coordinato dall'Università di Rochester NY e di Virginia" - studio finanziato per data entry da DM-CRTN

2020: coordinamento del gruppo di lavoro sullo studio del disequilibrio e delle cadute nella Distrofia Miotonica di Steinert "Studio dell'atassia cervicale nella DM1 come possibile causa del disequilibrio e cadute" (coordinatore Prof. Tesio, Università degli Studi di Milano)

2020: coordinamento del gruppo di lavoro all'interno del Centro Clinico NEMO per la valutazione delle funzioni cognitive-comportamentali nella Distrofia Miotonica di tipo 1 "Analisi liquorale per lo studio delle funzioni neurodegenerative, di neurosviluppo e correlazione con i parametri clinici cognitivo-comportamentali e del sonno nella DM1" - studio IIT finanziato

2020: coordinamento del gruppo di lavoro sullo studio di miocchine nelle Distrofie Muscolari "L'irisina nella Distrofia Muscolare di Becker: correlazione tra la funzione neuromotoria, cardiologica ed il quadro clinico generale" - studio spontaneo

2020-in corso: coordinamento del gruppo di lavoro sullo studio dei geni modificatori nella Distrofia Muscolare come partecipante alla ricerca coordinata dalla Prof. Pegoraro, Università di Padova

Coordinamento del Team di Ricerca nelle Sperimentazioni farmacologiche

2015-2017: supervisore scientifico dello studio RCT di fase II e III nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (studio MASITINIB)

2016-2017: supervisore scientifico dello studio RCT di fase II e III nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (studio CYTOKINETICS)

2017-2019: Principal Investigator negli studi per la valutazione dell'efficacia di idebenone nella Distrofia Muscolare di Duchenne (studio SIDEROS; studio SIDEROS_E - Fase 3.Open; Studio DELOS_SYROS-2 - studi sponsorizzati da Santhera)

2017-2020: supervisore scientifico dello studio RCT di fase II e III nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (studio RNS-60)

2018-2019: Principal Investigator nello studio BMS per la valutazione dell'efficacia di adnectina, un inibitore della miostatina nella Distrofia Muscolare di Duchenne - studio sponsorizzato da Bristol-Myers

2018-2020: supervisore scientifico dello studio RCT di fase II e III nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (studio RAPALS)

2018-in corso: Principal Investigator negli studi di exon skipping esoni 48 e 51 nella Distrofia Muscolare di Duchenne (Givinostat 48 e 51) - studi sponsorizzati

2019-in corso: supervisore scientifico dello studio RCT di fase II e III nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (studio TUDCAL5)

2019-in corso: Principal Investigator nello studio Scholar Rock_SRK-015-002_SMA2e3 per la valutazione di efficacia e sicurezza dell'uso combinato di inibitore di miostatina/fibrosi muscolare in pazienti in trattamento con nusinersen affetti da SMA2 e SMA3 - studio sponsorizzato da Scholar Rock

2020-in corso: supervisore scientifico dello studio RCT di fase II e III nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (studio con edaravone, MITSUBISHI)

2021-2023: Principal Investigator nello studio DEVOTE per la valutazione dell'efficacia di nusinersen ad alte dosi verso dose standard nei pazienti affetti da SMA - studio sponsorizzato da Biogen

ATTIVITÀ QUALI LA DIREZIONE O LA PARTECIPAZIONE A COMITATI EDITORIALI DI RIVISTE SCIENTIFICHE (per ciascuna voce inserire anno, ruolo, rivista scientifica, ecc.)

Nel 1988: Ha partecipato alla stesura del Patton- Textbook of Physiology per la Casa Editrice Ambrosiana C.E.A srl (tradotto dall'inglese all'italiano i capitoli 1-5)

Nel 2018-2019: Ha partecipato alla stesura di numeri monografici della *Collana Continuum* (CONTINUUM (MINNEAP MINN) quale parte della Educazione Continua in Medicina in collaborazione con la American Academy of Neurology per i numeri "Myotonic Disorders" e "Episodic Muscle Disorders"

PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA (inserire premio, data, ente organizzatore, ecc.)

1990-1991: vincitrice di una borsa di studio in fisiologia cellulare presso il laboratorio di fisiologia cellulare coordinato dal Prof. M. Mancia, Fisiologia Umana, Università degli Studi di Milano

1997: Vincitrice di uno dei tre premi assegnati per il miglior contributo scientifico dall'AMERICAN ASSOCIATION OF NEUROLOGY - Miami "Andersen syndrome: periodic paralysis, cardiac arrhythmias and dysmorphic features"

PARTECIPAZIONE IN QUALITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI DI INTERESSE INTERNAZIONALE (inserire titolo congresso/convegno, data, ecc.)

Partecipazione in qualità di relatore di poster/comunicazioni orali a diversi congressi internazionali dal 1994. Se ne riportano i principali.

1. E. Pegolo, E. Carraro, F. Cibir, F. Salmin M.C. Frisoni, S. Becchiati, **V. A. Sansone**, Z. Sawacha, Quantification of face mobility in spinal muscular atroph. XXI CONGRESSO SIAMOC.. Società Italiana di Analisi del Movimento in Clinica - 30 Settembre - 1 Ottobre 2021
2. **Sansone VA**, Kirschner J, De Vivo DC, Bertini E, Hwu WL, Foster R, Ramirez-Schrempp D, Fradette S, Chin R, Farwell W. Exploring possible predictors of clinical outcomes following nusinersen treatment of Spinal Muscular Atrophy (SMA): interim results from the Phase 2 NURTURE Study. EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY 2020, EAN Meeting Abstract : vol. 27, pages: 9-9, S1.
3. **Sansone VA**, Mauro L, Pirola A, Proserpio P, Cattaneo F, Rubino A, et al. Excessive Daytime Sleepiness and Disruption of Sleep Architecture in DM1. MUSCLE & NERVE 2019, MSG Meeting Abstract, Volume: 60 ; Pages: S3-S3 ; Supplement: 2

4. Sansone VA, De Vivo DC, Bertini E, Hwu WL, Crawford TO, Swoboda KJ et al. Nusinersen in infants who initiate treatment in a presymptomatic stage of Spinal Muscular Atrophy (SMA): interim results from the phase 2 NURTURE study. EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY 2019, EAN Meeting Abstract : vol. 26, pages: 83-83, S1.
5. Barp A, Carraro E, Albamonte E,... Sansone VA et al. The c.859G>C variant in SMN2 modulates clinical severity in SMA: a case report. Conference: Muscle-Study-Group Meeting on Challenges in Clinical Trials for Rare Neuromuscular Diseases Location: Snowbird, UT Date: SEP 20-22, 2019. MUSCLE & NERVE 2019 Volume: 60 Supplement: 2 Pages: S7-S7 Meeting Abstract: 6
7. Ryan, M. M.; De Vivo, D. C.; Bertini, E... Sansone VA et al. Nusinersen in infants who initiate treatment in a presymptomatic stage of spinal muscular atrophy (SMA): Interim results from the phase 2 nurture study. Conference: World Congress of Neurology (WCN) Location: Emirates Neurol Soc, Dubai, U ARAB EMIRATES Date: OCT 27-31, 2019. JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019, Volume: 405 Supplement: S Article Number: 104938 Meeting Abstract: WCN19-1058
8. Butterfield, R.; De Vivo, D.; Bertini, E, ..Sansone VA et al. Nusinersen in Infants who Initiate Treatment in a Presymptomatic Stage of Spinal Muscular Atrophy: Interim Results from the Phase 2 NURTURE Study. Conference: 48th Annual Meeting of the Child-Neurology-Society (CNS) Location: Charlotte, NC Date: OCT 23-26, 2019 ANNALS OF NEUROLOGY 2019 Volume: 86 Supplement: 23 Pages: S117-S117 Meeting Abstract: 165
9. Bello, L.; D'Angelo, G.; Bruno C, ..Sansone VA.; et al. Modifiers of respiratory and cardiac function in the Italian Duchenne muscular dystrophy network and CINRG Duchenne natural history study. Conference: 24th International Annual Congress of the World-Muscle-Society (WMS) Location: Copenhagen, DENMARK Date: OCT 01-05, 2019 NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019 Volume: 29 Supplement: 1 Pages: S145-S145 Meeting Abstract: P.267
10. Brogna, C.; Cristiano, L.; Verdolotti T, ..Sansone VA et al. Patterns of muscle involvement in SMA patients. Conference: 24th International Annual Congress of the World-Muscle-Society (WMS) Location: Copenhagen, DENMARK Date: OCT 01-05, 2019 Sponsor(s): World Muscle Soc. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019, Volume: 29 Supplement: 1 Pages: S111-S111 Meeting Abstract: EP.35
11. LoRusso, S.; Johnson, N.; McDermott, M, ..Sansone VA et al. Clinical trial readiness to solve barriers to drug development in FSHD (ReSolve): protocol of a large, multi-center prospective study. Conference: 24th International Annual Congress of the World-Muscle-Society (WMS) Location: Copenhagen, DENMARK Date: OCT 01-05, 2019. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019 Volume: 29 Supplement: 1 Pages: S54-S54 Meeting Abstract: P.46
12. Mercuri, E.; Coratti, G.; Pera, M, ...Sansone VA et al. Trajectories of disease progression in ambulant and non ambulant SMA: 12 month follow-up. Conference: 24th International Annual Congress of the World-Muscle-Society (WMS) Location: Copenhagen, DENMARK Date: OCT 01-05, 2019. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019 Volume: 29 Supplement: 1 Pages: S131-S131 Meeting Abstract: P.221
13. Ryan, M. M.; De Vivo, D. C.; Bertini, E... Sansone VA et al. Nusinersen in infants who initiate treatment in a presymptomatic stage of spinal muscular atrophy (SMA): Interim results from the phase 2 nurture study. Conference: 24th International Annual Congress of the World-Muscle-Society (WMS) Location: Copenhagen, DENMARK Date: OCT 01-05, 2019. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019 Volume: 29 Supplement: 1 Pages: S185-S185 Meeting Abstract: P.356
14. Sansone, VA.; De Vivo, D. C.; Bertini, E.; et al. Nusinersen in infants who initiate treatment in a presymptomatic stage of Spinal Muscular Atrophy (SMA): interim results from the phase 2 NURTURE study. Conference: 5th Congress of the European-Academy-of-Neurology (EAN) Location: Oslo, NORWAY Date: JUN 29-JUL 02, 2019. EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY 2019 Volume: 26 Special Issue: SI Supplement: 1 Pages: 83-83 Meeting Abstract: O3110
15. Velardo, D.; Magri, F.; Govoni, A...Sansone VA et al. The Givinstat trial cohort: functional, histopathological and muscle MRI features in Becker muscular dystrophy Conference: 5th Congress of the European-Academy-of-Neurology (EAN) Location: Oslo, NORWAY Date: JUN 29-JUL 02, 2019. EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY 2019 Volume: 26 Special Issue: SI Supplement: 1 Pages: 327-327 Meeting Abstract: EPR3087.
16. Salmin F, Albamonte E, Morettini V..and Sansone VA; et al. Resolution of skin necrosis after nusinersen treatment in an infant with spinal muscular atrophy. MUSCLE & NERVE 2019 Volume: 59 Issue: 6 Pages: E42-E44 Published: JUN 2019
17. Neri, M.; Mauro, A.; Giardina, E...Sansone VA; et al. The DMD Italian network: reporting 2127 genetic diagnoses of referred dystrophinopathies, reflections and impact on care and personalized therapies. Conference: 23rd International Annual Congress of the World-Muscle-Society

- (WMS) Location: Mendoza, ARGENTINA Date: OCT 02-06, 2018. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2018 Volume: 28 Supplement: 2 Pages: S97-S97 Meeting Abstract: P.213
18. Carraro, E.; Donvito, G.; Greco, L., ..**Sansone VA**, Lunetta C. A ROBOTIC MANIPULATOR FOR UPPER LIMB FUNCTION: A PILOT STUDY IN PATIENTS WITH MOTOR NEURON DISEASE. Conference: Annual Scientific Meeting of the Muscle-Study-Group - The Changing Landscape of NeuroMuscular Disease - The Future is Here Location: Oxford, ENGLAND Date: SEP 17-19, 2018. MUSCLE & NERVE 2018 Volume: 58 Supplement: 1 Pages: S7-S7 Meeting Abstract: 2
 19. Pirola, A.; Lizio, A.; Beshiri, F....and **Sansone VA**. Motor and respiratory outcomes correlate in ambulatory facioscapulohumeral dystrophy (FSHD) patients. Conference: Annual Scientific Meeting of the Muscle-Study-Group - The Changing Landscape of NeuroMuscular Disease - The Future is Here Location: Oxford, ENGLAND Date: SEP 17-19, 2018. MUSCLE & NERVE 2018 Volume: 58 Supplement: 1 Pages: S5-S5 Meeting Abstract: 16
 20. Burghes, A.; McGovern, V.; , ..**Sansone VA**; et al. Identification of variants that affect severity of the spinal muscular atrophy phenotype within and outside of the SMN2 gene. Conference: 22nd International Annual Congress of the World-Muscle-Society (WMS) Location: Saint Malo, FRANCE Date: OCT 03-07, 2017. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2017 Volume: 27 Supplement: 2 Pages: S136-S137 Meeting Abstract: P.133
 21. Albamonte, E.; Pane, M.; Messina, S., ..**Sansone VA**.. Italian SMA Family Assoc; Italian EAP Team; et al. Nusinersen for SMA1: the Italian Expanded Access Program (EAP) experience. Conference: Annual Scientific Meeting of the Muscle-Study-Group on Neuromuscular Therapeutics - Bench to Beside and Beyond Location: Snowbird, UT Date: SEP 23-25, 2017. MUSCLE & NERVE 2017 Volume: 56 Supplement: 1 Pages: S2-S3 Meeting Abstract: 6
 22. Sannicolo, G.; Falcier, E.; Zanolini, A.,..and **Sansone VA**. A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled clinical trial on the clinical efficacy of NIV and modafinil on Excessive Daytime Sleepiness (EDS) in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1) : protocol outline. Conference: Annual Scientific Meeting of the Muscle-Study-Group on Neuromuscular Therapeutics - Bench to Beside and Beyond Location: Snowbird, UT Date: SEP 23-25, 2017. MUSCLE & NERVE 2017 Volume: 56 Supplement: 1 Pages: S9-S10 Meeting Abstract: 27
 23. Maggi, L.; Lo Monaco, M.; Portaro, S...**Sansone VA**; et al. Prevalence study of muscle channelopathies in Italy. Conference: 21st International Congress of the World-Muscle-Society Location: Granada, SPAIN Date: OCT 04-08, 2016. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2016 Volume: 26 Supplement: 2 Pages: S197-S197 Meeting Abstract: P.371
 24. De Mattia, E.; Falcier, E.; , **Sansone VA**; et al. Validation of the respiratory symptom checklist for patients with Myotonic Dystrophies : preliminary results. Conference: Annual Meeting of the Muscle-Study-Group on Models of Neuromuscular Disease across the Lifespan Location: Snowbird, UT Date: SEP 24-26, 2016. MUSCLE & NERVE 2016 Volume: 54 Supplement: 1 Pages: 9-9 Meeting Abstract: 14
 25. Burge, James; **Sansone, Valeria**; McDermott, Michael; et al. Efficacy and Safety of Dichlorphenamide for the Treatment of Periodic Paralysis: a Phase 3 Randomized, Double-Blind, Parallel-Group, Placebo-Controlled Trial Conference: 68th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology (AAN) Location: Vancouver, CANADA Date: APR 15-21, 2016. NEUROLOGY 2016 Volume: 86
 26. Maggi, L.; Monaco, Lo M....**Sansone VA**; , Italian Network Muscle Channelopat; et al. Prevalence study of muscle channelopathies in Italy. Conference: Muscle-Study-Group Meeting on Experimental Therapeutics Across the Spectrum of Neuromuscular Disease Location: UT Date: SEP 19-21, 2015. MUSCLE & NERVE 2015 Volume: 52 Supplement: 1 Pages: S12-S12
 27. Maggi, L.; Brugnoli, R.; Colleoni, L., ..**Sansone VA**.; et al. Muscle channelopathies: Clinical and genetic features in a large cohort of Italian patients. Conference: 19th International Congress of the World-Muscle-Society Location: Berlin, GERMANY Date: OCT 07-11, 2014. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2014 Volume: 24 Issue: 9-10 Pages: 841-842 Meeting Abstract: G.P.136.
 28. Bugiardini, E.; Passeri, E.; **Sansone, V.**; et al. Falls, fractures and vitamin D in myotonic dystrophies. JOURNAL OF NEUROLOGY 2013 Volume: 260 Supplement: 1 Pages: S44-S44 Meeting Abstract: O308 Published: JUN 2013
 29. Bugiardini, E.; Passeri, E.; **Sansone, V. A.**; et al. High prevalence of vitamin D deficiency in myotonic dystrophies. Conference: 22nd Meeting of the European-Neurological-Society Location: Prague, CZECH REPUBLIC Date: JUN 09-12, 2012 JOURNAL OF NEUROLOGY 2012 Volume: 259 Supplement: 1 Pages: S206-S206
 30. Statland, Jeffrey; Salajegheh, Mohammad; Bundy, Brian, ..**Sansone VA**, Consortium Clinical Invest; et al. Phase II Therapeutic Trial of Mexiletine in Non-Dystrophic Myotonia: Secondary Outcomes Show Improvement in Symptoms and Signs of Myotonia. Conference: 64th Annual

- Meeting of the American-Academy-of-Neurology (AAN) Location: New Orleans, LA Date: APR 21-28, 2012. NEUROLOGY 2012 Volume: 78 Supplement: 1 Meeting Abstract: S55005
31. Barohn, Richard J.; Wang, Yunxia; Herbelin, Laura L,...**Sansone VA**, CINCH Study Grp.; et al. Phase II Therapeutic Trial of Mexiletine in Non-Dystrophic Myotonia. Conference: 63rd AAN Annual Meeting Location: Honolulu, HI Date: APR 09-16, 2011. NEUROLOGY 2011 Volume: 76 Issue: 9 Supplement: 4 Pages: A645-A645
 32. Meola G, Bugiardini E, Renna LV,..**Sansone VA**.; et al. Diagnostic Role of Ribonuclear Inclusions and MBNL1 Foci in Muscle Biopsy in a Large Italian Cohort of Myotonic Dystrophy Type 2 (DM2) Patients. Conference: 63rd AAN Annual Meeting Location: Honolulu, HI Date: APR 09-16, 2011. NEUROLOGY 2011 Volume: 76 Issue: 9 Supplement: 4 Pages: A528-A529.
 33. Meola, G.; Cardani, R.; Giagnacovo, M., ...**Sansone VA**; et al. Juvenile case of myotonic dystrophy type 2 correlates with early spliceopathy: biomolecular evidence for anticipation? Conference: 20th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Berlin, GERMANY Date: JUN 19-23, 2010. JOURNAL OF NEUROLOGY 2010 Volume: 257 Supplement: 1 Pages: S172-S172 Meeting Abstract: P525
 34. Fossati, B.; **Sansone, V.**; Panzeri, M. C.; et al. Tolerability and safety of mexiletine in patients with myotonic dystrophy type 1 over time. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009. JOURNAL OF NEUROLOGY 2009 Volume: 256 Pages: S128-S129.
 35. Lucchiari, S.; **Sansone, V.**; Pagliarani, S.; et al. Novel CLCN1 gene mutations associated with Myotonia congenita in Italian patients. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009. JOURNAL OF NEUROLOGY 2009 Volume: 256 Pages: S129-S129
 36. Lunetta, C.; **Sansone, V.**; Panzeri, M. C.; et al. A multidisciplinary approach improves quality of life perception in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009 Sponsor(s): European Neurol Soc. JOURNAL OF NEUROLOGY 2009 Volume: 256 Pages: S78-S78
 37. Lunetta, C.; **Sansone, V.**; Penco, S.; et al. Amyotrophic lateral sclerosis presenting during pregnancy: report of clinical and genetic features of three cases. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009. JOURNAL OF NEUROLOGY 2009 Volume: 256 Pages: S80-S80.
 38. Malavazos, A.; Zanolini, A.; **Sansone, V.**; et al. Muscle cramps, insulin resistance, acanthosis nigricans and acral hypertrophy syndrome: a potentially treatable condition. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009. JOURNAL OF NEUROLOGY 2009 Volume: 256 Pages: S131-S132
 39. **Sansone, V.**; Pagliarani, S.; Lucchiari, S.; et al. Myotonia permanens with neonatal onset associated with a p.Gly1306Glu mutation in the SCN4A gene. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009. JOURNAL OF NEUROLOGY 2009 Volume: 256 Pages: S27-S27
 40. Zanolini, A.; **Sansone, V.**; Fossati, B.; et al. Restrictive respiratory syndrome in DM2 patients. Conference: 19th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Milan, ITALY Date: JUN 20-24, 2009. JOURNAL OF NEUROLOGY Volume: 256 Pages: S130-S130
 41. **Sansone, Valeria**; Gandossini, Sandra; Milanese, San Donato; et al. Cerebrospinal fluid (CSF) tau and amyloid beta42 (A beta 42) protein abnormalities correlate with executive dysfunction in myotonic dystrophy type 1 (DM1) and type 2 (DM2). Conference: 60th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: Chicago, IL Date: APR 12-19, 2008. NEUROLOGY 2008 Volume: 70 Issue: 11 Supplement: 1 Pages: A306-A306
 42. Soulaeva, E.; **Sansone, V.**; Morricone, L.; et al. Thiamine deficiency: a frequent misdiagnosis of central nervous system complications of gastroplasty. Two case reports. Conference: 17th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Rhodes, GREECE Date: JUN 16-20, 2007. JOURNAL OF NEUROLOGY 2007 Volume: 254 Supplement: 3 Pages: 89-90
 43. Panzeri, M. C.; Gandossini, S.; Angelini, C..and **Sansone VA**. INQoL Italia: extended cultural validation from the UK to the Italian population with muscle diseases. Conference: 17th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Rhodes Isl, GREECE Date: JUN 16-20, 2007. JOURNAL OF NEUROLOGY 2007 Volume: 254 Supplement: 3 Pages: 154-15
 44. **Sansone, Valeria**; Gandossini, Sandra; Panzeri, Marta; et al. Physical and mental perception of quality of life in patients with myotonic dystrophies: Correlation between objective and functional measures of muscle disability, cognitive, behavioral and educational aspects. Conference: 59th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: Boston, MA Date: APR 28-MAY 05, 2007. NEUROLOGY 2007 Volume: 68 Issue: 12 Supplement: 1 Pages: A298-A298

45. Meola, G.; Cardani, R.; Rotondo, G...**Sansone VA.**; et al. Muscleblind-like protein 1 in muscle biopsy: histopathological marker of myotonic dystrophies. Conference: 16th Annual Meeting of the European-Neurological-Society Location: Lausanne, SWITZERLAND Date: MAY 27-31, 2006. JOURNAL OF NEUROLOGY 2006 Volume: 253 Supplement: 2 Pages: 38-39
46. Soulaeva, E.; Sterlicchio, M.; **Sansone, V.**; et al. Long exercise test: a diagnostic tool in the differential diagnosis of myotonic dystrophies versus skeletal muscle channelopathies. Conference: 16th Annual Meeting of the European-Neurological-Society Location: Lausanne, SWITZERLAND Date: MAY 27-31, 2006. JOURNAL OF NEUROLOGY 2006 Volume: 253 Supplement: 2 Pages: 106-107
47. Meola, G; Milanese, SD; **Sansone, V.**; et al. Effects of mexiletine on muscle strength and cardiac parameters in myotonic dystrophies: A longitudinal study. Conference: 58th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: San Diego, CA Date: APR 01-08, 2006 Sponsor(s): Amer Acad Neurol. NEUROLOGY 2006 Volume: 66 Issue: 5 Supplement: 2 Pages: A320-A320
48. **Sansone, V.**; Gandossini, S; Cotelli, M; et al. Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 (DM1) and type 2 (DM2): Correlations with indexes of cognitive and behavioral abnormalities. Conference: 58th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: San Diego, CA Date: APR 01-08, 2006. NEUROLOGY 2006 Volume: 66 Issue: 5 Supplement: 2 Pages: A151-A152
49. Meola, G; **Sansone, V.**; De Ambroggi, L; et al. Long-term effects of mexiletine on myotonia and on the cardiac conduction system of patients with myotonic dystrophy type 1. Conference: 15th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Vienna, AUSTRIA Date: JUN 18-22, 2005. JOURNAL OF NEUROLOGY 2005 Volume: 252 Supplement: 2 Pages: 25-25
50. Ciafaloni, E; Mignot, E; **Sansone, V.**; et al. Excessive daytime sleepiness (EDS) and the hypocretin neurotransmission system in myotonic dystrophy. Conference: 57th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: Miami Beach, FL Date: APR 09-19, 2005. NEUROLOGY 2005 Volume: 64 Issue: 6 Supplement: 1 Pages: A414-A414
51. Meola, G; **Sansone, V.**; Gandossini, S; et al. Progressive frontal lobe impairment in myotonic dystrophy type 1 (DM1) and type 2 (DM2): A longitudinal study. Conference: 57th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: Miami Beach, FL Date: APR 09-19, 2005. NEUROLOGY 2005 Volume: 64 Issue: 6 Supplement: 1 Pages: A415-A415
52. Sansone, V; Gandossini, S; Cotelli, M; et al. Cerebrospinal fluid tau protein abnormalities and executive dysfunction in myotonic dystrophy type 1 (DM1). Conference: 57th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: Miami Beach, FL Date: APR 09-19, 2005 NEUROLOGY 2005 Volume: 64 Issue: 6 Supplement: 1 Pages: A174-A174
53. Meola, G; **Sansone, V.**; Pazzi, A; et al. Cardiac conduction abnormalities are infrequent in myotonic dystrophy type 2 (DM2) patients: a 10 years follow-up study. Conference: 9th International Congress of the World-Muscle-Society Location: Goteborg, SWEDEN Date: SEP 01-04, 2004. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2004 Volume: 14 Issue: 8-9 Pages: 587-587
54. Meola, G; **Sansone, V.**; Rotondo, G; et al. A new method of molecular diagnosis of Dm2 by Fish on muscle biopsy. Conference: 14th Meeting of the European-Neurological-Society Location: Barcelona, SPAIN Date: JUN 26-30, 2004. JOURNAL OF NEUROLOGY 2004 Volume: 251 Supplement: 3 Pages: 15-15
55. Meola, G; **Sansone, V.**; Milanese, SD; et al. Lack of DM1-(CTG)_n and DM2-(CCTG)_n mutations in two families with autosomal dominant muscle weakness, myotonia, and cataracts: DM3? Conference: 56th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: San Francisco, CA Date: APR 24-MAY 01, 2004 Sponsor(s): Amer Acad Neurol. NEUROLOGY 2004 Volume: 62 Issue: 7 Supplement: 5 Pages: A354-A355
56. **Sansone, V.**; Sleiman, I; Padovani, A; et al. Reduction of serum IgG level and peripheral T-cell counts: Additional laboratory investigations of myotonic dystrophy type 2 (DM2). Conference: 56th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: San Francisco, CA Date: APR 24-MAY 01, 2004. NEUROLOGY 2004 Volume: 62 Issue: 7 Supplement: 5 Pages: A355-A355
57. Meola, G; **Sansone, V.**; Pazzi, A; et al. Low frequency of cardiac conduction abnormalities in myotonic dystrophy type 2: 10-year follow-up. Conference: Neurology Outcomes Research Meetin/129th Annual Meeting of the American-Neurological-Association Location: Toronto, CANADA Date: OCT 02-06, 2004. ANNALS OF NEUROLOGY 2004 Volume: 56 Supplement: 8 Pages: S35-S35
58. Meola, G; **Sansone, V.**; Vihola, A; et al. Type 2 nuclear clump fiber atrophy is an early finding in muscles of asymptomatic patients with myotonic dystrophy type 2 (DM2). Conference: 8th International Congress of the World-Muscle-Society Location: SZEGED, HUNGARY Date: SEP 03-06, 2003. NEUROMUSCULAR DISORDERS 2003 Volume: 13 Issue: 7-8 Pages: 664-664

59. Meola, G; **Sansone, V**; Sandrini, G; et al. Brain imaging, clinical correlates, and social consequences of intellectual impairment in myotonic dystrophy type 1. Conference: 128th Annual Meeting of the American-Neurological-Association Location: SAN FRANCISCO, CALIFORNIA Date: OCT 19-22, 2003. ANNALS OF NEUROLOGY 2003 Volume: 54 Supplement: 7 Pages: S75-S75
60. Meola, G; **Sansone, V**; Marinou, K; et al. Follow-up of cardiac involvement in the myotonic dystrophies: Sparing of the cardiac conduction system in DM2/PROMM. Conference: 10th International Congress on Neuromuscular Diseases Location: VANCOUVER, CANADA Date: JUL 07-12, 2002. JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2002 Volume: 199 Supplement: 1 Pages: S107-S108 Meeting Abstract: P674
61. Meola, G; **Sansone, V**; Milanese, SD; et al. Reduced cerebral blood flow, impaired visual-spatial and executive functions in myotonic dystrophy types 1 and 2. NEUROLOGY 2001 Volume: 58 Issue: 7 Supplement: 3 Pages: A227-A227
62. Meola, G; **Sansone, V**; Marinou, K; et al. Sparing of the cardiac conduction system in 3q-unlinked proximal myotonic myopathy (PROMM). NEUROLOGY 2001 Volume: 56 Issue: 8 Supplement: 3 Pages: A63-A63
63. Meola, G; **Sansone, V**. Therapy in myotonic disorders and in muscle channelopathies. Conference: Symposium on Perspectives in Molecular Therapy of Muscle Diseases Location: PISA, ITALY Date: OCT 03, 2000. NEUROLOGICAL SCIENCES 2000 Volume: 21 Issue: 5 Supplement: S Pages: S953-S961
64. Meola, G; **Sansone, V**; Perani, D; et al. Reduced cerebral blood flow and impaired visual-spatial function in proximal myotonic myopathy. Conference: 50th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology Location: MINNEAPOLIS, MINNESOTA Date: APR 25-MAY 02, 1998. NEUROLOGY 1999 Volume: 53 Issue: 5 Pages: 1042-1050
65. **Sansone, V**; Marinou, K; Salvucci, J; et al. Quantitative myotonia assessment: an experimental protocol. Conference: Symposium on Perspectives in Molecular Therapy of Muscle Diseases Location: PISA, ITALY Date: OCT 03, 2000. NEUROLOGICAL SCIENCES 2000 Volume: 21 Issue: 5 Supplement: S Pages: S971-S974
66. Meola, G; Udd, B; **Sansone, V**; et al. Dominant multi-system proximal myotonic myopathic syndromes: Clinical and genetic heterogeneity in three families. NEUROLOGY 1999 Volume: 52 Issue: 6 Supplement: 2 Pages: A95-A95
67. Meola, G; **Sansone, V**; Perani, D; et al. Reduced cerebral blood flow (CBF) may contribute to cognitive impairment in patients with proximal myotonic myopathy (PROMM) and myotonic dystrophy (DM). NEUROLOGY 1998 Volume: 50 Issue: 4 Supplement: 4 Pages: A138-A139 Meeting Abstract: P03024
68. Thornton, CA; Yuan, QP; **Sansone, V**; et al. No evidence that proximal myotonic myopathy (PROMM) is associated with an expanded CTG/CAG repeat. NEUROLOGY 1998 Volume: 50 Issue: 4 Supplement: 4 Pages: A139-A139 Meeting Abstract: P03025
69. Meola, G; **Sansone, V**; Rotondo, G; et al. Oculopharyngeal muscular dystrophy in Italy. Conference: 1st International Symposium on Oculopharyngeal Muscular dystrophy Location: QUEBEC CITY, CANADA Date: SEP, 1995. NEUROMUSCULAR DISORDERS 1997 Volume: 7 Supplement: 1 Pages: S53-S56
70. Moxley, RT; **Sansone, V**; Lifton, A; et al. Insulin resistance in proximal myotonic myopathy (PROMM). NEUROLOGY 1997 Volume: 48 Issue: 3 Supplement: 2 Pages: 4028-4028
71. Meola, G; **Sansone, V**; Radice, S; et al. Preservation of early phase insulin release following repeated low-dose intravenous glucose loads in myotonic dystrophy. NEUROLOGY 1997 Volume: 48 Issue: 3 Supplement: 2 Pages: 402
72. **Sansone, V**; Meola, G; Cappa, SF; et al. Magnetic resonance imaging and cognitive alterations in proximal myotonic myopathy (PROMM). NEUROLOGY 1997 Volume: 48 Issue: 3 Supplement: 2 Pages: 4032-4032
73. Griggs, RC; **Sansone, V**; Lifton, A; et al. Hypothyroidism unmasking proximal myotonic myopathy (PROMM). NEUROLOGY 1997 Volume: 48 Issue: 3 Supplement: 2 Pages: 31002-31002
74. **Sansone, V**; Barohn, R; Bryan, W; et al. Evidence of clinical overlap between Andersen's syndrome and typical long QT syndrome: Analysis of 10 patients. ANNALS OF NEUROLOGY 1996 Volume: 40 Issue: 3 Pages: T209-T209

ATTIVITÀ GESTIONALI, ORGANIZZATIVE E DI SERVIZIO

INCARICHI DI GESTIONE E AD 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 incarico/impegno, ente, data, ecc.)

Dal 2006-2016: incarico di partecipazione nella commissione scientifica e come site PI del Consorzio Internazionale per le Canalopatie Ereditarie (CINCH, Consortium for the Clinical Investigation of Neurological Channelopathies)

Dal 2016: Incarico come **Scientific Board Member della Myotonic Dystrophy Foundation**, poi dal 2019 *Myotonic* per la ricerca nelle Distrofie Miotoniche

Dal 2017: incarico di consulente scientifico/contributo intellettuale/didattico in **Advisory Boards** per Aziende Farmaceutiche con componente scientifica culturale nel campo neuromuscolare (PTC, Novartis, Roche, Biogen, Dyne, Triplet, Sarepta, Santhera)

Dal 2017: Membro dell'Executive Board del Muscle Study Group (MSG), un consorzio di oltre 200 ricercatori universitari o di centri di ricerca dedicato alla collaborazione per gli studi clinici e sperimentali nel campo neuromuscolare.

Dal 2017: Incarico come **Coordinatore del Centro** in quanto riconosciuto come Health Care Provider nell'ambito delle malattie neuromuscolari in Italia, parte delle Reti di Riferimento Europeo (**European Reference Network**)

14.4.2019: incarico da parte dell'Istituto Superiore Sanità "L'accesso al Mercato dei farmaci per le malattie rare". Nuove sfide e priorità per il SSN - Roma

TERZA MISSIONE

1. Incontri per i Pazienti/Associazioni di Pazienti a scopo formativo, solidale e sociale

2016-2019: International Preceptorship in ALS -supportato da Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, Centro Clinico NEMO Milano

25.02.2017: Distrofie Miotoniche e Ricerca Clinica, Centro Clinico NEMO Milano

04.03.2017: Intervento su "La presa in carico post-diagnosi" nella Giornata Nazionale sulle Malattie Neuromuscolari, Milano

26-27.10.2017: Neuromuscular Days 2017, Myotonic Dystrophies, Fondazione Ospedale IRCCS San Camillo Alberoni, Venezia Lido (VE) Sala Convegni

16-18.02.2018: Aggiornamenti sulla mutazione non senso, Parent Project, Roma

08.09.2018: Management of Duchenne Muscular Dystrophy - Duchenne Care Conference, Amsterdam

15.09.2018: Respiratory involvement in Myotonic Dystrophies, Breathe easy, respiratory symptom management - seminario tenuto per la Myotonic Dystrophy Foundation, Nashville, US

16.11.2018 : Nusinersen negli adulti - Riunione Italiana annuale di ASAMSI, Bologna

26-28.09.2018: Neuromuscular Days 2018, Myotonic Dystrophies, Fondazione Ospedale IRCCS San Camillo Alberoni, Venezia Lido (VE) Sala Convegni

12.04.2019: Laboratori in Pediatria. Le malattie neuromuscolari e le terapie che cambiano la vita. Patrocinio della Società Italiana per le Cure Primarie Pediatriche, Orto San Giulio

16 giugno 2019: Seminario per i pazienti DM1, presso il Centro Clinico NeMO di Milano, per la presentazione delle raccomandazioni di cura. Coinvolgimento del team clinico e psicologico per simulazione role playing

19.07.2019: seminario su invito dall'Università di Rochester NY per gli studenti, specializzandi, fellow, dottorandi nel contesto di Experimental Therapeutics "Improving care for DM patients the experience at the NEMO Center

06.09.2019: La terapia della SMA negli adulti; L'efficacia della terapia sulla parte respiratoria, Convegno di Famiglie SMA, Genova

11.09.2019: Potential CNS Clinical Endpoints for DM, seminario tenuto per la Myotonic Dystrophy Foundation, Philadelphia

19/26 novembre - 3 dicembre 2020: Corso FAD *Atrofia Muscolare Spinale (SMA). Dalla diagnosi precoce alla presa in carico.* Corso promosso da Centro Clinico NeMO, in collaborazione con Cittadinanza attiva, organizzazione non profit, Associazione Famiglie SMA e Fimp (Federazione Italiana

Medici Pediatri). Il corso ECM per pediatri e operatori ha avuto il contributo non condizionato di Novartis.

09.10.2020 : Incontro sulla presa in carico della SMA quale parte di un programma “Insieme per la SMA_Roadshow Milano - incontro in webinar per i pazienti e loro famiglie

2. Coordinamento clinico di progetti a scopo sociale, di sensibilizzazione e di integrazione/inclusione

2019 - 2021: Coordinamento clinico dei progetti *special cook* e *special stage* per la valorizzazione del tempo libero dei pazienti durante la degenza. Collaborazione con l'organizzazione non profit “Officine Buone”.

2020: Coordinatore scientifico del progetto *La SMAgliante ADA*. Progetto realizzato dal Centro Clinico NeMO in collaborazione con Associazione Famiglie SMA e con il contributo non condizionato di Roche, con l'obiettivo di educare i bambini delle scuole primarie all'inclusione sociale e a trasferire conoscenze legate alla SMA

2017-2020, Casale Monferrato - Fondo Sonaglia: Partecipazione e coordinamento scientifico convegno annuale per la comunità con Distrofia di Duchenne del territorio, in memoria di Mirko e Marcello Sonaglia, pazienti del Centro Clinico NeMO, venuti a mancare a causa della malattia

Novembre 2020 - Partecipazione alla manifestazione digitale “Time4child” con il contributo *#NEMOGAMES: LA SFIDA DEI SUPEREROI Quando le sfide ci permettono di essere protagonisti*, per il Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute - Università degli Studi di Milano

ATTIVITÀ CLINICO ASSISTENZIALI

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

Attività clinico-assistenziale

La presa in carico delle malattie neuromuscolari è l'approccio clinico su cui ha impostato la Direzione Clinica del Centro Clinico NEMO e la filosofia dello staff del Centro Clinico NEMO. Si tratta di una realtà di neuroriabilitazione specialistica, voluta dai pazienti per i pazienti, nata nel 2008. E' una struttura privata convenzionata con il SSN, dotata di **20 posti di degenza ordinaria, 2 Day Hospital e 2 letti tecnici per le attività ambulatoriali compessi (MAC)**. Accoglie bambini ed adulti, in tutte le fasi di malattia, in quanto **6 dei 20 letti sono ad alto carico assistenziale**. Vi sono circa **370 accessi/anno**. Si tratta di una realtà basata sulla concezione del ‘paziente al centro’ in cui gli specialisti ruotano intorno ai bisogni del paziente e della famiglia fornendo competenze dedicate al campo neuromuscolare, grazie alla presenza di numerose professioni ed al training continuo nel campo.

L'UOC di Neuroriabilitazione ha **in staff permanente** oltre a 3 neurologi, anche 1 neuropsichiatra infantile, 4 pneumologi, 1 cardiologo ed 1 otorinolaringoiatra dedicati, 1 fisiatra, 4 psicologi clinici, 4 terapisti motori, 6 terapisti respiratori, 4 occupazionali, 3 per l'età evolutiva, 1 ortottista, 1 logopedista, 1 nutrizionista oltre al comparto clinico-assistenziali con infermieri ed OSS dedicati ed esperti nel campo neuromuscolari, alcuni anche avendo partecipato a Master di I livello coordinati dalla Prof. Sansone sulla *presa in carico della grave disabilità*. La componente multidisciplinare e multiprofessionale è alla base delle patologie neuromuscolari e consente di fornire ai pazienti e le loro famiglie competenze specialistiche di diverse branche della medicina, senza costringere il paziente a diversi accessi in sedi diverse, con specialisti per lo più, non formati nel campo neuromuscolare.

Si elencano le attività principali di tipo clinico-assistenziali.

Dal 1999- 2012: Dirigente Medico di I livello nel Reparto di Neurologia, livello presso l'IRCCS Policlinico di San Donato. E' stata responsabile, sotto la guida del Prof. Meola, Direttore del Dipartimento di Neurologia, dei pazienti ricoverati nel Reparto di Neurologia che constava di 16 letti.

Dal 1999 al 2012: attività di Reperibilità Neurologica presso il Pronto Soccorso IRCCS PSD e per la struttura in generale.

Dal 1999 al 2012: Attività di Consulente Neurologico extraReparto per IRCCS PSD ed in particolare per la Cardiochirurgia Pediatrica.

Dal 1999 al 2012: Consulente Neurologico esterno per l'Unità Operativa di Riabilitazione Neurologica, Istituto Clinico Città di Pavia, a Pavia. Dal 2004 l'attività di Consulenza Esterna si è spostata dall'istituto Città di Pavia, alla Clinica Morelli.

Dal 1999 -2012: Responsabile dell'Ambulatorio Neuromuscolare, convenzionato con il Servizio Sanitario Nazionale, al quale, all'anno afferiscono circa 1000 pazienti con problematiche di neurologia generale e in particolare di patologie neuromuscolari.

Dal 2006-2012: Attivata convenzione per le funzioni assistenziali presso l' U.O.C di Neurologia e Stroke Unit presso il Dipartimento di Neurologia, IRCCS Policlinico San Donato.

Dal febbraio 2013: attivata convenzionata per le funzioni assistenziali con Responsabilità di U.O di Neuroriabilitazione presso il Centro Clinico NEMO, AO Niguarda. Prosecuzione dell'attività ambulatoriale Neuromuscolare convenzionata con il SSN presso il Centro Clinico NEMO.

Dall'aprile 2013: Responsabilità come Direttore Clinico del Centro Clinico NEMO. Dal 2013 ad oggi sono impostate sulla presa in carico delle persone e loro famiglie colpite da malattie neuromuscolari. Sono circa **370 gli accessi in degenza ordinaria annui** con una degenza tra 14-17 giorni circa e con un livello di saturazione annuo del 99%. Il 33% delle persone ha provenienza da fuori Regione per l'alta specialità del Centro.

Dal 2017: Responsabile dell'attività ambulatoriale Neuromuscolare convenzionata con il SSN presso il Centro Clinico NEMO accreditata come Macro Attività Ambulatoriale Complessa (MAC). Sono circa **1700 gli accessi in attività diurne annui**.

Dal gennaio 2017: Responsabile come Direttore Clinico-Scientifico del Centro Clinico NEMO.

Da luglio 2018: attività convenzionata per le funzioni assistenziali come PA con la **Direzione di UOC di Neuroriabilitazione** presso il Centro Clinico NEMO, ASST Niguarda

Data

27.06.2021

Luogo

Milano