



ALLA MAGNIFICA RETTRICE  
DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

COD. ID: A039

Il sottoscritto chiede di essere ammesso a partecipare alla selezione pubblica, per titoli ed esami, per il conferimento di un assegno di ricerca presso il Dipartimento di

Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti dell'Università degli Studi di Milano\_\_\_\_\_

Responsabile scientifico: \_\_\_\_\_Giacomo Pietro Comi\_\_\_\_\_

LAURA MARIA NAPOLI

## CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

<b>Cognome</b>	Napoli
<b>Nome</b>	Laura Maria

### OCCUPAZIONE ATTUALE

<b>Incarico</b>	<b>Struttura</b>
Professionale in regime di partita IVA	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico - Neurologia malattie neuromuscolari e rare.

### ISTRUZIONE E FORMAZIONE

<b>Titolo</b>	<b>Corso di studi</b>	<b>Università</b>	<b>anno conseguimento titolo</b>
Dottorato Di Ricerca	Endocrinologia Comparata	Genova	1995
Diploma Di Specializzazione Medica			
Laurea Magistrale o equivalente	Scienze biologiche	Genova	1990
Master			
Altro			

### ISCRIZIONE AD ORDINI PROFESSIONALI

<b>Data iscrizione</b>	<b>Ordine</b>	<b>Città</b>
2019	Biologi	Milano



## LINGUE STRANIERE CONOSCIUTE

lingue	livello di conoscenza
Inglese	buono

## PREMI, RICONOSCIMENTI E BORSE DI STUDIO

anno	Descrizione premio
2018	Borsa di studio di supporto alla ricerca protocollo n1308
2007	Borsa di ricerca (protocollo U 2097) Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
2006	Borsa di ricerca (protocollo U 2740) Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
2004	Borsa di ric. Delibera n3129 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
2003	Borsa di ric. Delibera n2254 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
2002	Borsa di ric. Delibera n1305 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
2001	Borsa di ric. Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
2000	Borsa di ric. Delibera n182 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
1999	Borsa di ric. Delibera n 64 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
1998	Borsa di ric. Delibera n85 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico
1997	Borsa di ric. Delibera n160 Fondazione IRCCS Ospedale maggiore Policlinico

## ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA

Attività di diagnostica e ricerca scientifica nell'ambito delle malattie neuromuscolari. Tecnicazione e refertazione di biopsie muscolari e biopsie di nervo periferico mediante microscopia ottica e microscopia elettronica. Elaborazione dati e scrittura di articoli scientifici. Collaborazione alla gestione della "Biobanca di muscolo scheletrico, nervo periferico, DNA e colture cellulari UNI EN ISO 9001", membro di Telethon Network of Genetic Biobanks. Raccolta, controllo qualità, conservazione, stoccaggio e distribuzione dei campioni depositati. Sviluppo di report e relazioni con i ricercatori.

## ATTIVITÀ PROGETTUALE

Anno	Progetto
2018	Approccio multidisciplinare al paziente con malattia rara - messa a punto delle procedure di conservazione, controllo qualità e distribuzione di campioni biologici di pazienti affetti da malattie rare neuromuscolari conservati nella biobanca della UOSD Neurologia
2007	Meccanismi patogenetici della distrofia facio-scapolo-omeroale (FSHD)
2006	Caratterizzazione morfologica del modello murino di FSHD



2004	Studio della glicosilazione dell'alpha distroglicano nel tessuto muscolare scheletrico e nell'encefalo di pazienti affetti da distrofia muscolare congenita e difetti della migrazione neuronale
2003	Caratterizzazione genetica in pazienti affetti da disferlinopatia: correlazioni immunocitochimiche fra deficit di disferlina e le altre proteine della membrana sarcolemmale
2002	le distrofie muscolari da deficit di disferlina
2001	Caratterizzazione genetico-clinica di encefalomiopatie mitocondriali negative per mutazioni comuni del genoma mitocondriale
2000	Caratterizzazione genetico-clinica di encefalomiopatie mitocondriali negative per mutazioni comuni del genoma mitocondriale
1999	L'apoptosi muscolare nelle malattie degenerative
1998	Caratterizzazione clinica e immunocitochimica delle sarcoglicanopatie
1997	Patogenesi del difetto ossidativo nelle encefalomiopatie mitocondriali da delezioni multiple del DNA mitocondriale

## TITOLARITÀ DI BREVETTI

<b>Brevetto</b>

## CONGRESSI, CONVEGNI E SEMINARI

Data	Titolo	Sede

## PUBBLICAZIONI

<b>Monografie</b>
[titolo, città, editore, anno...]
[titolo, città, editore, anno...]
[titolo, città, editore, anno...]



<b>Articoli su riviste</b>
<p>Pathogenic TNNI1 variants disrupt sarcomere contractility resulting in hypo- and hypercontractile muscle disease.</p> <p>Sandra Donkervoort , Martijn van de Locht , Dario Ronchi , Janine Reunert , Catriona A McLean , Maha Zaki , Rotem Orbach , Josine M de Winter, Stefan Conijn, Daan Hooimoedt, Osorio Lopes Abath Neto, Francesca Magri, Angela N Viaene , A Reghan Foley, Svetlana Gorokhova, Véronique Bolduc , Ying Hu , Nicole Acquaye , <b>Laura Napoli</b> , Julien H Park , Kalyan Immadisetty , Lee B Miles , Mona Essawi , Salar McModie, Leonardo F Ferreira , Simona Zanotti , Sarah B Neuhaus , Livija Medne, Nagham ElBagoury, Kory R Johnson, Yong Zhang, Nigel G Laing, Mark R Davis, Robert J Bryson-Richardson, Darren T Hwee, James J Hartman, Fady I Malik, Peter M Kekenés-Huskey 14, Giacomo Pietro Comi 3 12, Wessam Sharaf-Eldin 16, Thorsten Marquardt 4, Gianina Ravenscroft, Carsten G Bönnemann, Coen A C Ottenheijm</p> <p>Sci Transl Med. 2024 Apr 3;16(741)</p>
<p>Flvcr1a deficiency promotes heme-based energy metabolism dysfunction in skeletal muscle.</p> <p>Mistretta M, Fiorito V, Allocco AL, Ammirata G, Hsu MY, Digiovanni S, Belicchi M, <b>Napoli L</b>, Ripolone M, Trombetta E, Mauri P, Farini A, Meregalli M, Villa C, Porporato PE, Miniscalco B, Crich SG, Riganti C, Torrente Y, Tolosano E.</p> <p>Cell Rep. 2024 Mar 26;43(3):113854</p>
<p>Association between ZASP/LDB3 Pro26Ser and Inclusion Body Myopathy.</p> <p>Piga D, Zanotti S, Ripolone M, <b>Napoli L</b>, Ciscato P, Gibertini S, Maggi L, Fortunato F, Rigamonti A, Ronchi D, Comi GP, Corti S, Sciacco M.</p> <p>Int J Mol Sci. 2024 Jun 14;25(12):6547</p>
<p>Case report: A novel ACTA1 variant in a patient with nemaline rods and increased glycogen deposition.</p> <p>Piga D, Rimoldi M, Magri F, Zanotti S, <b>Napoli L</b>, Ripolone M, Pagliarani S, Ciscato P, Velardo D, D'Amico A, Bertini E, Comi GP, Ronchi D, Corti S.</p> <p>Front Neurol. 2024 Mar 4;15:1340693</p>
<p>Characterization of Skeletal Muscle Biopsy and Derived Myoblasts in a Patient Carrying Arg14del Mutation in Phospholamban Gene.</p> <p>Zanotti S., Ripolone M. , <b>Napoli L.</b> , Velardo D. , Salani S., Ciscato P. , Priori S. , Kukavica D. , Mazzanti A. , Diamanti L. , Vegezzi E. , Moggio M. , Corti S. , Comi G. and Sciacco M.</p> <p>Cells . 2023 May 17;12(10):1405</p>
<p>Extracellular Matrix Disorganization and Sarcolemmal Alterations in COL6-Related Myopathy Patients with New Variants of COL6 Genes.</p> <p>Zanotti S. , Magri F. , Salani S. , <b>Napoli L.</b> , Ripolone M. , Ronchi D. , Fortunato F., Ciscato P. , Velardo D. , D'Angelo MG. , Gualandi F., Nigro V. , Sciacco M. , Corti S. , Comi G.P. and Piga D.</p> <p>Int J Mol Sci . 2023 Mar 14;24(6):5551.</p>
<p>Lafora Disease: A Case Report and Evolving Treatment Advancements.</p> <p>Carola Rita Ferrari Aggradi , Martina Rimoldi, Gloria Romagnoli, Daniele Velardo, Megi Meneri, Davide Iacobucci, Michela Ripolone, <b>Laura Napoli</b>, Patrizia Ciscato, Maurizio Moggio, Giacomo Pietro Comi, Dario Ronchi, Stefania Corti, Elena Abati</p> <p>Brain Sci. 2023 Dec 6;13(12):1679.</p>
<p>The Profiling of 179 miRNA Expression in Serum from Limb Girdle Muscular Dystrophy Patients and Healthy Controls.</p> <p>Francesca Magri , Laura Napoli , Michela Ripolone , Patrizia Ciscato , Maurizio Moggio, Stefania Corti , Giacomo Pietro Comi , Monica Sciacco, Simona Zanotti</p> <p>Int J Mol Sci. 2023 Dec 12;24(24):17402.</p>
<p>A biallelic variant in COX18 cause isolated Complex IV deficiency associated with neonatal</p>



encephalo-cardio-myopathy and axonal sensory neuropathy. Ronchi D., Garbellini M., Magri F. , Menni F. , Meneri M., Bedeschi M.F., Dilena R., Cecchetti V., Picciolli I., Furlan F., Polimeni V., Salani S., Pezzoli L., Fortunato F., Bellini M., Piga D., Ripolone M. , Zanotti S. , <b>Napoli L.</b> , Ciscato P., Sciacco M. , Mangili G., Mosca F. , Corti S. , Iascone M., Comi G.P. Eur J Hum Genet . 2023 Jul 19.
MERRF Mutation A8344G in a Four-Generation Family without Central Nervous System Involvement: Clinical and Molecular Characterization. Ripolone M, Zanotti S, <b>Napoli L</b> , Ronchi D, Ciscato P, Comi GP, Moggio M, Sciacco M. J Pers Med . 2023 Jan 11;13(1):147.
Megaconial congenital muscular dystrophy due to novel CHKB variants: a case report and literature review. Magri F., Antognozzi S., Ripolone S, Zanotti S, <b>Napoli L</b> , Ciscato P, Velardo D., Scuvera G., Nicotra V., Giacobbe A., Milani D., Fortunato F., Garbellini M., Sciacco M., Corti S., Comi GP. and Ronchi D. Skelet Muscle. 2022 Sep 29;12(1):23
Case Reports: Novel Missense Variants in the Filamin C Actin Binding Domain Cause Variable Phenotypes. Velardo D., D'Angelo MG. , Citterio A. , Panzeri E., <b>Napoli L</b> , Cinnante C., Moggio M. , Comi G., Dario Ronchi, Bassi M.T. Front Neurol . 2022 Jul 12.
Clinical and genetic features of a cohort of patients with MFN2-related neuropathy. Abati E., Manini A. Velardo D, Del Bo R., <b>Napoli L.</b> , Rizzo F., Moggio M., Bresolin N., Bellone, Bassi T., D'Angelo M.G., Comi GP, and Corti S. Sci Rep. 2022 Apr 13;12(1):6181.
Expanding the phenotypic spectrum of non-alcoholic fatty liver disease and hypertriglyceridemia. Meroni M, Longo M, Paolini E, Tria G, Ripolone M, <b>Napoli L</b> , Moggio M, Fracanzani AL, Dongiovanni P. Front Nutr. 2022 Sep 15;9:967899..
Peculiar histological and ultrastructural skeletal muscle alterations in a patient with CMV infection and autoimmune myositis: case evaluation and brief literature review. Ripolone M., <b>Napoli L.</b> , Mantero V., Sciacco M, Zanotti S. ACTA MYOLOGICA 2022; XLI: p. 41-47
CACNA1S mutation associated with a case of juvenile-onset congenital myopathy. Mauri E , Piga D , Pagliarani S , Magri F , Manini A , Sciacco M , Ripolone M, <b>Napoli L</b> , Borellini L, Cinnante C, Cassandrini D, Corti S, Bresolin N, Comi G P, Govoni A J Neurol Sci 2021 Nov 3;431:120047.
Drp1 overexpression induces desmin disassembling and drives kinesin-1 activation promoting mitochondrial trafficking in skeletal muscle. Giovarelli M, Zecchini S, Martini E, Garrè M, Barozzi S, Ripolone M, <b>Napoli L</b> , Coazzoli M, Vantaggiato C, Roux-Biejat P, Cervia D, Moscheni C, Perrotta C, Parazzoli D, Clementi E, De Palma C. Cell Death Differ. 2020 Aug;27(8):2383-2401.
Long term follow-up and further molecular and histopathological studies in the LGMD1F sporadic TNPO3-mutated patient. Gibertini S, Ruggieri A, Saredi S, Salerno F, Blasevich F, <b>Napoli L</b> , Moggio M, Nigro V, Morandi L, Maggi L, Mora M. Acta Neuropathol Commun. 2018 Dec 19;6(1):141
Adult polyglucosan body disease: clinical and histological heterogeneity of a large Italian family. Colombo I, Pagliarani S, Testolin S, Salsano E, <b>Napoli LM</b> , Bordoni A, Salani S, D'Adda E, Morandi L, Farina L, Magri F, Riva M, Prella A, Sciacco M, Comi GP, Moggio M. Neuromuscul Disord. 2015 May;25(5):423-8.



<p>Novel CLN3 mutation causing autophagic vacuolar myopathy. Cortese A, Tucci A, Piccolo G, Galimberti CA, Fratta P, Marchioni E, Grampa G, Cereda C, Grieco G, Ricca I, Pittman A, Ciscato P, <b>Napoli L</b>, Lucchini V, Ripolone M, Violano R, Fagiolari G, Mole SE, Hardy J, Moglia A, Moggio M. Neurology. 2014 Jun 10;82(23):2072-6.</p>
<p>Telethon Network of Genetic Biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases. Filocamo M, Baldo C, Goldwurm S, Renieri A, Angelini C, Moggio M, Mora M, Merla G, Politano L, Garavaglia B, Casareto L, Bricarelli FD; Telethon Network of <b>Genetic Biobanks Staff</b>. Orphanet J Rare Dis. 2013 Aug 30; 8:129.</p>
<p>Frequency and characterisation of anoctamin 5 mutations in a cohort of Italian limb-girdle muscular dystrophy patients. Magri F, Bo RD, D'Angelo MG, Sciacco M, Gandossini S, Govoni A, <b>Napoli L</b>, Ciscato P, Fortunato F, Brighina E, Bonato S, Bordoni A, Lucchini V, Corti S, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Neuromuscul Disord. 2012 Nov;22(11):934-43.</p>
<p>Ultrastructural mitochondrial abnormalities in patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. <b>Napoli L</b>, Crugnola V, Lamperti C, Silani V, Di Mauro S, Bresolin N, Moggio M. Arch Neurol. 2011 Dec;68(12):1612-3.</p>
<p>Two novel mutations in PEO1 (twinkle) gene associated with chronic external ophthalmoplegia. Ronchi D, Fassone E, Bordoni A, Sciacco M, Lucchini V, Di Fonzo A, Rizzuti M, Colombo I, <b>Napoli L</b>, Ciscato P, Moggio M, Cosi A, Collotta M, Corti S, Bresolin N, Comi GP. J Neurol Sci. 2011 Sep 15;308(1-2):173-6.</p>
<p>IgD Multiple Myeloma Paraproteinemia as a Cause of Myositis. Colombo I, Fruguglietti ME, <b>Napoli L</b>, Sciacco M, Tagliaferri E, Della Volpe A, Crugnola V, Bresolin N, Moggio M, Prella A. Neurol Res Int. 2010; 2010:808474.</p>
<p>New molecular findings in congenital myopathies due to selenoprotein N gene mutations. Cagliani R, Fruguglietti ME, Berardinelli A, D'Angelo MG, Prella A, Riva S, <b>Napoli L</b>, Gorni K, Orcesi S, Lamperti C, Pichiecchio A, Signaroldi E, Tupler R, Magri F, Govoni A, Corti S, Bresolin N, Moggio M, Comi GP. J Neurol Sci. 2011 Jan 15;300(1-2):107-13.</p>
<p>The mitochondrial disulfide relay system protein GFER is mutated in autosomal-recessive myopathy with cataract and combined respiratory-chain deficiency. Di Fonzo A, Ronchi D, Lodi T, Fassone E, Tigano M, Lamperti C, Corti S, Bordoni A, Fortunato F, Nizzardo M, <b>Napoli L</b>, Donadoni C, Salani S, Saladino F, Moggio M, Bresolin N, Ferrero I, Comi GP. Am J Hum Genet. 2009 May;84(5):594-604.</p>
<p>Severe acute multineuropathy in Churg-Strauss syndrome in a patient with a history of melanoma. Fruguglietti ME, <b>Napoli L</b>, Sciacco M, Ripolone M, Serafini M, Grimoldi N, Bresolin N, Moggio M, Prella A. Clin Neuropathol. 2009 Mar-Apr;28(2):125-8.</p>
<p>Mutated mitofusin 2 presents with intrafamilial variability and brain mitochondrial dysfunction. Del Bo R, Moggio M, Rango M, Bonato S, D'Angelo MG, Ghezzi S, Airolidi G, Bassi MT, Guglieri M, <b>Napoli L</b>, Lamperti C, Corti S, Federico A, Bresolin N, Comi GP. Neurology. 2008 Dec 9;71(24):1959-66.</p>
<p>High mutational burden in the mtDNA control region from aged muscles: a single-fiber study. Del Bo R, Crimi M, Sciacco M, Malferrari G, Bordoni A, <b>Napoli L</b>, Prella A, Biunno I, Moggio M, Bresolin N, Scarlato G, Pietro Comi G. Neurobiol Aging. 2003 Oct;24(6):829-38.</p>
<p>Severe chronic sensory-motor polyneuropathy: coexistence of 3 unrelated etiologies in a type 1</p>





diabetic patient. A case report and review of the literature. Micco A, Nobile-Orazio E, Baron P, Conti G, <b>Napoli</b> L, Serafini M, Scarlato G, Scarpini E. J Peripher Nerv Syst. 2003 Mar;8(1):23-8. Review.
A novel missense adenine nucleotide translocator-1 gene mutation in a Greek adPEO family. <b>Napoli</b> L, Bordoni A, Zeviani M, Hadjigeorgiou GM, Sciacco M, Tiranti V, Terentiu A, Moggio M, Papadimitriou A, Scarlato G, Comi GP. Neurology. 2001 Dec 26;57(12):2295-8.
Retrospective study of a large population of patients affected with mitochondrial disorders: clinical, morphological and molecular genetic evaluation. Sciacco M, Prella A, Comi GP, <b>Napoli</b> L, Battistel A, Bresolin N, Tancredi L, Lamperti C, Bordoni A, Fagiolari G, Ciscato P, Chiveri L, Perini MP, Fortunato F, Adobbati L, Messina S, Toscano A, Martinelli-Boneschi F, Papadimitriou A, Scarlato G, Moggio M. J Neurol. 2001 Sep;248(9):778-88.
Lack of apoptosis in mitochondrial encephalomyopathies. Sciacco M, Fagiolari G, Lamperti C, Messina S, Bazzi P, <b>Napoli</b> L, Chiveri L, Prella A, Comi GP, Bresolin N, Scarlato G, Moggio M. Neurology. 2001 Apr 24;56(8):1070-4.
A novel mitochondrial tRNA(Ile) point mutation in chronic progressive external ophthalmoplegia. Franceschina L, Salani S, Bordoni A, Sciacco M, <b>Napoli</b> L, Comi GP, Prella A, Fortunato F, Hadjigeorgiou GM, Farina E, Bresolin N, D'Angelo MG, Scarlato G. J Neurol. 1998 Nov;245(11):755-8
Partial depletion and multiple deletions of muscle mtDNA in familial MNGIE syndrome. Papadimitriou A, Comi GP, Hadjigeorgiou GM, Bordoni A, Sciacco M, <b>Napoli</b> L, Prella A, Moggio M, Fagiolari G, Bresolin N, Salani S, Anastasopoulos I, Giassakis G, Divari R, Scarlato G. Neurology. 1998 Oct;51(4):1086-92
Cytochrome c oxidase subunit I microdeletion in a patient with motor neuron disease. Comi GP, Bordoni A, Salani S, Franceschina L, Sciacco M, Prella A, Fortunato F, Zeviani M, <b>Napoli</b> L, Bresolin N, Moggio M, Ausenda CD, Taanman JW, Scarlato G. Ann Neurol. 1998 Jan;43(1):110-6

<b>Atti di convegni</b>
[titolo, struttura, città, anno]
[titolo, struttura, città, anno]
[titolo, struttura, città, anno]

## ALTRE INFORMAZIONI


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

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

RICORDIAMO che i **curricula SARANNO RESI PUBBLICI** sul sito di Ateneo e pertanto si prega di non inserire dati sensibili e personali. Il presente modello è già precostruito per soddisfare la necessità di pubblicazione



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

senza dati sensibili.

Si prega pertanto di **NON FIRMARE** il presente modello.

Luogo e data: \_Milano\_\_\_\_\_, \_20/01/2025\_\_\_\_\_