

## CURRICULUM VITAE

### DATI ANAGRAFICI

Nome e cognome: Francesca Maria Benedetta Magri  
Cittadinanza: Italiana

#### Indirizzo del luogo di lavoro:

Dipartimento di Scienze Neurologiche  
Università degli Studi di Milano  
U.O. Neurologia  
IRCCS Fondazione Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico,  
Via Francesco Sforza 35,  
20122 Milano  
FAX: 02/55033800  
Tel 0255033807  
e-mail: [francesca.magri@unimi.it](mailto:francesca.magri@unimi.it)

#### Posizione attuale:

**Ricercatore a tempo determinato** di Neurologia (2012 ad oggi) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università degli Studi di Milano (Settore Scientifico Disciplinare MED/26).  
Afferente al Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, sezione Neuroscienze, con riconoscimento delle funzioni assistenziali (2013-oggi) in qualità di Dirigente Medico presso l'U.O. Neurologia IRCCS “Fondazione Ca'Granda, Ospedale Maggiore Policlinico”.

## CURRICULUM DEGLI STUDI E FORMATIVO

- Diploma di maturità classica conseguito presso il liceo-ginnasio G.Berchet di Milano (a.s.1997-1998)
- First Certificate in English conseguito nel giugno 1998
- Allieva interna presso la Clinica Neurologica dell'Università degli Studi di Milano (2003-2004)
- **Laurea in Medicina e Chirurgia** conseguita presso l'Università degli Studi di Milano il 28.7.2004 con votazione **110/110 e lode**; titolo tesi "Caratterizzazione biomolecolare e studio della patogenesi in un gruppo di pazienti affetti da disferlinopatia, distrofia muscolare da difetto di riparazione del sarcolemma"
- Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo conseguita in data 15.02.2005; Iscrizione all'Ordine Provinciale di Milano dei Medici-Chirurghi e degli Odontoiatri (Iscritta dal 12.5.05, numero di iscrizione 39650).
- **Specializzazione in Neurologia** conseguita presso l'Università degli Studi di Milano il 4.11.2009 con votazione **70/70 e lode** e tesi dal titolo "Definizione dello spettro di eterogeneità genetica delle Distrofie Muscolari di Duchenne e Becker: implicazioni diagnostiche, prognostiche e terapeutiche".
- Novembre 2012-oggi Ricercatore Universitario, Settore disciplinare MED/26: Neurologia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano.

## ATTIVITA' SCIENTIFICA

2003-2004 Attività di ricerca come studente interno nell'ambito dello studio delle malattie neurodegenerative e neuromuscolari presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Milano Laboratorio Biochimica, Genetica e Colture Cellulari. Acquisizione di conoscenze di base nell'ambito delle colture cellulari e competenze nell'allestimento di alcune metodiche di laboratorio quali estrazione DNA da sangue periferico, Polimerase Chain Reaction, sequenziamento genico.

2004-2009 Attività di ricerca come specializzando in Neurologia nell'ambito dello studio dei meccanismi eziopatogenetici e di nuovi approcci terapeutici e molecolari delle malattie neurodegenerative e neuromuscolari presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Milano, Laboratorio Biochimica e Genetica.

1° Novembre 2009- oggi Collabora all'attività di diagnostica e refertazione del Laboratorio di Biochimica e Genetica del Dipartimento di Scienze Neurologiche.

1° Novembre 2009 – 31 ottobre 2010 Attività di ricerca come assegnataria di una borsa di studio presso Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano dal titolo "Motoneuroni derivati da cellule staminali somatiche riprogrammate per lo sviluppo di una strategia terapeutica della sclerosi laterale amiotrofica".

1° Novembre 2010- al 31 ottobre 2011 Attività di ricerca come assegnataria di una borsa di studio presso Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano dal titolo "Nuovi meccanismi genetici della Sclerosi Laterale Amiotrofica: ruolo di TDP43 e FUS/TLS"

1° Novembre 2011 – 31 ottobre 2012 Attività di ricerca in qualità di Assistente Neurologo sempre nell'ambito dello studio delle malattie neurodegenerative e neuromuscolari presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Milano, Laboratorio Biochimica e Genetica

1 novembre 2012 – ad oggi Ricercatore in Neurologia MED26 presso l'Università degli Studi di Milano, Facoltà di Medicina DEPT, Sezione di Neuroscienze

### **Principali argomenti di ricerca**

L'attività scientifica e di ricerca è svolta presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università degli Studi di Milano e presso l'Unità Operativa di Neurologia della Fondazione IRCCS Ca'Granda, Ospedale Maggiore Policlinico".

I principali contributi di ricerca hanno riguardato:

**1. Meccanismi molecolari delle distrofie muscolari dei cingoli**

- Analisi molecolare e correlazioni genotipo/fenotipo in soggetti affetti da forme di distrofia muscolare dei cingoli (Limb Girdle Muscular Dystrophies, LGMD)
- Analisi genica high throughput per l'identificazione di nuovi geni malattia
- Approfondimento dei meccanismi molecolari alla base della diversità clinica nelle differenti forme

**2. Caratterizzazione clinico-molecolare delle distrofinopatie**

- Caratterizzazione clinica e patologica di casi di distrofinopatia
- Studio dell'eziologia molecolare, la patogenesi, le correlazioni genotipo-fenotipo, la caratterizzazione clinico-diagnostica e prognostica delle distrofinopatie
- Definizione dei parametri clinici per il follow-up delle distrofinopatie
- Studio dei meccanismi molecolari alla base di alcune eccezioni genetiche

**3. Analisi clinico-molecolare delle canalopatie muscolari**

- Caratterizzazione clinica e molecolare di una coorte di pazienti affetti da canalopatia
- Definizione di modelli in vitro per lo studio funzionale delle mutazioni individuate

**4. Caratterizzazione clinico-molecolare delle principali forme di distrofie muscolari congenite e miopatie congenite**

**PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE**

I risultati della ricerca della Dott.ssa Magri sono stati oggetto di pubblicazioni in riviste scientifiche internazionali e nazionali.

Nel corso di questi anni e' stata autrice di pubblicazioni di interesse neurologico, comprensive di:

- 33 lavori originali pubblicati su riviste internazionali e recensite dal Current Contents
- 1 lavoro originale pubblicato su rivista non recensita
- 46 abstract di comunicazioni a congressi neurologici internazionali
- 37 abstract di comunicazioni a congressi neurologici nazionali

Inoltre 1 lavoro originale è stato sottomesso ed è attualmente in fase di revisione.

## ATTIVITA' di RICERCA CLINICA

Esperienza nella gestione di trial clinici multicentrici:

- Da giugno 2008 a giugno 2009 sub-investigatore nel trial terapeutico internazionale multicentrico di fase 2b PTC124-GD-007-DMD. studio multi-centrico, randomizzato, in doppio cieco placebo e controllo sull'efficacia del farmaco Ataluren nella Distrofia Muscolare di Duchenne.
- Da giugno 2009 ad aprile 2010 sub-investigatore nel trial terapeutico internazionale multicentrico PTC124-GD-007e-DMD, "Studio di estensione di fase 2b sull'uso di PTC124 in soggetti affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker mediata da mutazione non senso".
- Da gennaio 2011 – luglio 2013 Study Coordinator del trial TRO19622CLEQ1275-1, trial di fase II, multicentrico, doppio-cieco vs placebo per studiare l'efficacia e la sicurezza del farmaco Olesoxime (TRO19622) in pazienti affetti da amiotrofia spinale di tipo II e III. "Phase II, multicenter, randomized, adaptive, double-blind, placebo controlled study to assess safety and efficacy of olesoxime TRO19622 in 3-25 year old Spinal Muscular Atrophy (SMA) patients"
- Da gennaio 2011 al gennaio 2013 Study Coordinator del trial clinico GSK 114044, studio di fase III, randomizzato in doppio cieco verso placebo, per valutare l'efficacia e la sicurezza del farmaco GSK2402968 promuovente l'exon skipping dell'esone 51 del gene DMD. "A randomized, double-blind, placebo-controlled clinical study to assess the efficacy and safety of GSK2402968 in ambulant subjects with Duchenne muscular dystrophy"
- Da aprile 2012 a febbraio 2014 Study Coordinator del trial clinico GSK 114349, fase di estensione del precedente studio con farmaco GSK2402968 promuovente l'exon skipping dell'esone 51 del gene DMD. An open-label extension study of the long-term safety, tolerability and efficacy of GSK2402968 in subjects with Duchenne Muscular Dystrophy
- Da novembre 2012 ad oggi Study Coordinator nel trial clinico PTC124-GD-019-DMD "An Open-Label Study for Previously Treated Ataluren (PTC124®) Patients with Nonsense Mutation Dystrophinopathy"
- Da maggio 2013 ad oggi Study Coordinator nel trial clinico DSC/11/2357/43 "A Two-Part Study to Assess the Safety and Tolerability, Pharmacokinetics, and Effects on Histology and Different Clinical Parameters of Givinostat in Ambulant Children with Duchenne Muscular Dystrophy"

- Da ottobre 2013 ad oggi Study Coordinator nel trial clinico H6D-MC-LVJJ “A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Phase 3 Trial of Tadalafil for Duchenne Muscular Dystrophy”
- Da novembre 2013 ad oggi Study Coordinator nel trial clinico PTC124-GD-020-DMD “A Phase 3 Efficacy and Safety Study of Ataluren (PTC124) in Patients with Nonsense Mutation Dystrophinopathy”

## **COLLABORAZIONI SCIENTIFICHE**

La Dott.ssa Magri collabora attualmente ai seguenti progetti:

- 1) “Valutazioni funzionali e misure di outcome applicati alle distrofie muscolari”, Prof. E. Mercuri, Università Cattolica, Roma
- 2) “Sviluppo di un database e registro italiano per le distrofie muscolari congenite”, Prof. E. Mercuri
- 3) “Studio clinico e molecolare in pazienti affetti da Distrofie Muscolari Congenite”, Dr. E. Bertini, Ospedale Bambin Gesù Roma.

## **FINANZIAMENTI**

### **PARTECIPAZIONE A PROGETTI SCIENTIFICI DI RICERCA**

1. **Telethon-UILDM 2009**, dal titolo “Clinical, morphological and molecular study of Italian patients with congenital myopathy”, Unità Operativa P.I. Prof. Giacomo P. Comi.
2. **Telethon-UILDM 2009**, Mitochondrial diseases database, Unità Operativa P.I. Prof. Giacomo P. Comi.
3. **Telethon UILDM 2010**, Molecular Basis of Limb Girdle Muscular Dystrophies, coordinator group, P.I. Prof. Giacomo P. Comi.
4. **Telethon 2011**, Development of a registry and a database for a nationwide Italian collaborative network on congenital muscular dystrophy, Unità Operativa P.I. Prof. Giacomo P. Comi.

## **BORSE E PREMI**

2004-2009	Borsa di Specialità in Neurologia, Università degli Studi di Milano
Nov 2009 – Nov2010	Borsa di studio presso Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
Nov 2010 – Oct 2011	Borsa di studio presso Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
2011	World Muscle Society Award Best Research in SMA (come co-autore)

## **AFFILIAZIONI A SOCIETÀ SCIENTIFICHE**

Membro dell'Associazione Italiana di Miologia dal 2011

## **PARTECIPAZIONE A CORSI di formazione nell'ambito di trial clinici**

- 1) Corso di training nell'ambito del progetto Telethon "Outcome measures in Duchenne Muscular Dystrophy", Pavia, May 13<sup>th</sup> 2008
- 2) Clinical evaluator training for the Phase 2B Study of PTC124 in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy, Newcastle March 26<sup>th</sup> -27<sup>th</sup> 2008
- 3) Ataluren Phase 2b Extension Study Investigator Meeting and Clinical Evaluator Training, New York, April 4<sup>th</sup> -5<sup>th</sup> 2009
- 4) DMD114044 Investigator Meeting and Clinical Evaluator Training, Brussels, September 16<sup>th</sup> – 18<sup>th</sup> 2010
- 5) MFM training for the Phase II, multicenter, randomized, adaptive, double-blind, placebo controlled study to assess safety and efficacy of olesoxime (TRO19622) in 3-25 years old Spinal Muscular Atrophy (SMA) patients, Paris, November 17<sup>th</sup> 2010
- 6) Riunione sul progetto Telethon UILDM "assessment of upper limb function in non ambulant Duchenne Muscular Dystrophy" Roma 23 ottobre 2010
- 7) Italfarmaco DSC/11/2357/43 Investigator's Meeting " A Two-Part Study to Assess the Safety and Tolerability, Pharmacokinetics, and Effects on Histology and Different Clinical Parameters of Givinostat in Ambulant Children with Duchenne Muscular Dystrophy" Protocol Code DSC/11/2357/43 EudraCT number: 2012-002566-12, Rome November 27-28<sup>th</sup> 2012
- 8) PTC124-GD-020-DMD Investigator Meeting, Forth Lauerdale 17-19 May 2013

## **PARTECIPAZIONE A CORSI E CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

Dal 2003 ad oggi partecipazione ai seguenti corsi/convegni scientifici nazionali ed internazionali:

1. Corso "il tromboembolismo venoso: epidemiologia, diagnosi, profilassi e terapia", Milano 11 ottobre 2003
2. 16<sup>th</sup> Meeting of the European Neurological Society, Lausanne, May 27-31 2006
3. 17<sup>th</sup> Meeting of the European Neurological Society, Rhodes, June 16-20, 2007
4. 6<sup>th</sup> International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, Milan, September 12-15, 2007
5. Corso "La gestione pratica della malattia di Pompe: aspetti diagnostici e terapia", Pavia, 21 novembre 2007
6. 12<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society, Giardini Naxos –Taormina, October 17-20, 2007
7. Convegno "Le cefalee primarie, dalla fisiopatogenesi alla terapia", Milano, 25 gennaio 2008
8. 60<sup>th</sup> Annual Meeting American Academy of Neurology, April 12-19, 2008
9. XLVIII Congresso Nazionale SNO, Milan, May 21-24 2008



10. 18th Meeting of the European Neurological Society, Nice, June 7-11, 2008
11. 13<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society, Newcastle Upon Tyne, September 29<sup>th</sup> - October 3<sup>rd</sup> 2008
12. 19<sup>th</sup> Meeting of the European Neurological Society, Milan, June 20-24, 2009
13. 9° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia (AIM)", Verona, 11-13 giugno 2009
14. Evento formativo "Terapia dell'ictus ischemico acuto", Julj 2nd 2009 Istituto Auxologico Italiano, Milano
15. One Day course on asphyxia neonatorum, Milan, December 18th 2009
16. Joint meeting ITA-UK Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico & British Peripheral Nerve Society" Trieste, 8-10 April 2010
17. 10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia (AIM), Milano, 3-5 giugno 2010.
18. 20<sup>th</sup> Meeting of the European Neurological Society, Berlin, June 19-23, 2010.
19. 2° corso di formazione ECM "Gestione integrate neurologica e pneumologica del paziente con Glicogenosi II", Roma, 10 dicembre 2010
20. Telethon XVI Scientific Convention, Riva del Garda, March 7-9, 2011
21. Evento satellite nell'ambito della Telethon XVI Scientific Convention "Incontro gruppo clinici neuromuscolari", Riva del Garda, March 7-9, 2011
22. XI Congress of the Italian Association of Myology (AIM), Santa Margherita di Pula, Cagliari, May 26-28, 2011
23. 2° convegnoAriSLA "Nuove prospettive di ricerca per un futuro senza SLA", Milano, 27 settembre 2011
24. 16<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society, Almancil, Algarve, Portugal, October 18<sup>th</sup>-22nd, 2011
25. "X Conferenza Internazionale sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker" Roma 17-19 febbraio 2012
26. XII Congress of the Italian Association of Myology (AIM), Sciacca, May 17-19, 2012
27. 65th Annual Meeting American Academy of Neurology, San Diego, March 16-23, 2013
28. "Sarcoglicanopatie: quale future? Sarcoglicanopatie e distrofie dei cingoli, ricerca scientifica e aspetti clinici" Milano, 19 aprile 2013
29. Update sulle malattie neuromuscolari, Crema, 22 novembre 2013 (in qualità di docente)
30. 14° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia (AIM), Sirmione, 8-10 maggio 2014
31. 19<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society, Berlin, Germany, October 7<sup>th</sup>-11<sup>th</sup>, 2014

## **Presentazioni orali a congressi Scientifici**

**-Magri F.**, Virgilio R., Del Bo R., Ghezzi S., Tedeschi S., D'Angelo MG, Coviello D., Prella A., Bordoni A., Sciacco M., Lamperti C., Corti S., Torrente Y., Moggio M., Bresolin N. Comi G.P. Stop codons, duplicazioni e delezioni: caratterizzazione genetica e follow-up clinico in una corte di 201 pazienti affetti da DMD *VIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*”, Pisa, June 5-7 2008,. *BAM*, vol 18 (4): 127, 2008

**-Magri F.**, Del Bo R., D' Angelo MG., Gandossini S, Lucchini V., Govoni A., Napoli L., Corti S., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Frequency and characterization of Anoctamin 5 mutations in Italian Limb Girdle Muscular Dystrophy patients. *XI Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, Santa Margherita di Pula, May 26-28 2011 *Acta myologica*, vol. XXX, June 2011, p64

**-Magri, A.** Govoni, R. Brusa, C. Angelini, M.G. D'Angelo, T. Mongini, A. Toscano, G. Siciliano , G. Tomelleri, M. Mora, V. Nigro, E. Pegoraro, L. Morandi, O. Musumeci , M. Sciacco, G. Ricci, I. Moroni, S. Gandossini, R. Del Bo, F. Fortunato, D. Ronchi, S. Corti, M. Moggio, N. Bresolin, G.P. Comi The National Registry of Limb Girdle Muscular Dystrophy: clinical and molecular characterization of a sample of 466 Italian patients. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 63 (oral presentation – presenting author)

## ATTIVITÀ DIDATTICA

### **Attività di tutor e supervisione (in collaborazione all'attività didattica Prof. GP Comi)**

Studenti di Laurea in Medicina e Chirurgia (solo attuali studenti)

Irene Faravelli (2011-present)

Chiara Zanetta (2011-present)

Specializzandi nella Scuola di Specializzazione in Neurologia

Michela Ranieri (2009-2014)

Giulietta Riboldi (2010-present)

Alessandra Govoni (2009-present)

Simona Brajkovic (2013 – present)

Correlatore nelle seguenti tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia

Roberta Brusa (AA 2012-2013)

Collaborazione alle esercitazioni attività professionalizzanti (Prof. G.P. Comi) Studenti della Facoltà di Medicina e Chirurgia, Polo Didattico Centrale (aa. 2009-2010; 2010-2011; 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014).

Dal 17.7.2013 conferimento dell'insegnamento di "neurologia" 2 CFU – 16 ore - 3° anno di Corso della Scuola di Specializzazione in Otorinolaringoiatria

Dal 2013 collaborazione nel corso di neurologia pediatrica e attività caratterizzanti disciplina specifica corso di insegnamento neurologia nell'ambito della scuola di specializzazione in neurologia

Dal 2013 insegnamento nel Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva Università degli Studi di Milano Sede di Bosisio Parini IRCCS "E. Medea" - Associazione La Nostra Famiglia

## ATTIVITA' CLINICO-ASSISTENZIALE

- 2003-2004 attività clinica di reparto ed ambulatoriale, dapprima in qualità di studente interno e successivamente come medico frequentatore, presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Milano.

- 2005 Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo

- Novembre 2004 - novembre 2009 Medico specializzando in Neurologia presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università degli Studi di Milano.

- Novembre 2009 a novembre 2011: attività clinica come neurologo frequentatore presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Milano. Attività Clinica Ambulatoriale presso l'ambulatorio del "Centro Dino Ferrari" per le patologie neuromuscolari e neurodegenerative e presso l'ambulatorio delle malattie del motoneurone. Gestione presso il reparto di day-hospital di pazienti affetti da miopatie e neuropatie acquisite.

- Marzo 2010 - ottobre 2011 attività di pronto Soccorso come medico neurologo reperibile presso I st. Auxologico S. Luca.

- 1° Novembre 2011- al 31 ottobre 2012 **Dirigente Medico Neurologo con contratto di collaborazione coordinata e continuativa** a supporto della U.O. Neurologia della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico. Presso l'UO svolge attività cliniche assistenziali di neurologia generale di reparto, DH, ambulatoriale e d'urgenza (turni di guardia interna ed esterna) nonché attività neurologica di II livello in particolare ambulatorio malattie del motoneurone e malattie neuromuscolari.

- Dal 1° Novembre 2012 ad oggi **Ricercatore a tempo determinato** di Neurologia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università degli Studi di Milano (Settore Scientifico Disciplinare MED/26).

- Dal 1° Novembre 2013 ad oggi riconoscimento delle funzioni assistenziali in qualità di Dirigente Medico presso l'U.O. Neurologia IRCCS "Fondazione Ca'Granda, Ospedale Maggiore Policlinico".

- Dal 1° Novembre 2011- ad oggi Collaborazione alla refertazione dell'attività di diagnostica biochimica e biomolecolare del Laboratorio di Biochimica e Genetica, diretto dal Prof. G.P. Comi, del Dipartimento di Scienze Neurologiche. Tali indagini di biologia molecolare, a fini diagnostici, includono l'analisi di sequenza dei geni associati alla Sclerosi Laterale Amiotrofica Familiare (ALS1, ALS9, ALS8, ALS10), altre malattie del motoneurone (SMA, SMARD1, DSMAV) e neuropatie ereditarie (CMT2A2, CMT2D, CMT2B1, CMT4A), malattie neurodegenerative (malattie prioniche ereditarie, frontotemporal dementia (VCP, PGRN, CHMP2B), Parkinson familiare (PARK1, PARK2, PARK6, PARK7, PARK8), analisi di delezione del gene della distrofina eseguita tramite metodiche di Multiplex PCR e Southern Blot per le Distrofie Muscolari di Duchenne e Becker, analisi di mutazioni puntiformi nel gene della distrofina mediante sequenziamento diretto, Distrofie Muscolari dei Cingoli Autosomiche Recessive e Dominanti (Tipo 1A, 1B, 1C e tipo 2 da A a G, 2I, 2K, 2M), Distrofie Miotoniche (DM1 e DM2) e canalopatie, miopatie metaboliche (CPTII e glicogenosi), analisi genetica delle Encefalomiopatie mitocondriali associate a mutazioni del DNA mitocondriale (mtDNA) o a geni nucleari codificanti per proteine mitocondriali (PEOA1-A4 e sindromi da deplezione del mtDNA). L'attività diagnostica include inoltre determinazioni biochimiche (analisi del metabolismo glicidico, analisi del metabolismo mitocondriale, analisi del metabolismo lipidico) e di determinazione proteica con metodica western blot di proteine muscolari.

Si segnala inoltre la seguente partecipazione a concorsi:

- Classificata al 6° posto alla Pubblica selezioni per soli titoli per l'assunzione a tempo determinato per un periodo di dodici mesi di n. 1 dirigente Medico disciplina neurologia da assegnare al Dipartimento di Neuroscienze ed Organi di Senso IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico in marzo 2010
- Classificata al 3° posto al concorso pubblico per titoli ed esami per la copertura di n.2 posti di dirigente Medico – Area medica e delle Specialità Mediche – Disciplina neurologia Ospedale di Legnano in data 18 ottobre 2010
- Classificata al 5° posto al concorso pubblico per titoli ed esami per la copertura di n.1 posti di dirigente Medico – da assegnare al Dipartimento di Neuroscienze ed Organi di Senso IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano in febbraio 2012

### **ATTIVITÀ ORGANIZZATIVA**

All'interno del Dipartimento di Scienze Neurologiche si è occupata attivamente dell'organizzazione di attività di scambio culturale, organizzando Seminari e Journal Club intradipartimentali.

## ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

### Lavori originali su riviste recensite da "Current Contents"

- 1) Cagliani R, **Magri F**, Toscano A, Merlini L, Fortunato F, Lamperti C, Rodolico C, Prella A, Sironi M, Aguenouz M, Ciscato P, Uncini A, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Mutation finding in patients with dysferlin deficiency and role of the dysferlin interacting proteins annexin A1 and A2 in muscular dystrophies. *Hum Mutat* 2005 Sep; 26(3):283. (IF: 5.686; cit: 20)
- 2) Guglieri M, **Magri F**, Comi GP. Molecular etiopathogenesis of limb girdle muscular and congenital muscular dystrophies: boundaries and contiguities. *Clin Chim Acta* 2005 Nov; 361(1-2):54-79. (IF: 2.535; cit: 28)
- 3) Guglieri M, **Magri F**, D'Angelo MG, Prella A, Morandi L, Rodolico C, Cagliani R, Mora M, Fortunato F, Bordoni A, Bo RD, Ghezzi S, Pagliarani S, Lucchiari S, Salani S, Zecca C, Lamperti C, Ronchi D, Aguenouz M, Ciscato P, Blasi CD, Ruggieri A, Moroni I, Turconi A, Toscano A, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Clinical, molecular, and protein correlations in a large sample of genetically diagnosed Italian limb girdle muscular dystrophy patients. *Hum Mutat* 2008 Vol 29(2), pp 258-266. (IF: 5.686; cit: 51)
- 4) Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, **Magri F**, Corlatti A, Zucchini E, Brancalion B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, Comi G, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord* 2009 Jul;19(7):458-61. (IF: 2.797; cit: 20)
- 5) Cagliani R, Fruguglietti ME, Berardinelli A, D'Angelo MG, Prella A, Riva S, Gorni K, Orcesi S, Lamperti C, Pichiecchio A, Signaroldi E, Tupler R, **Magri F**, Govoni A, Corti S, Bresolin N, Moggio M, Comi GP. New molecular findings in congenital myopathies due to selenoprotein N gene mutations. *J Neurol Sciences* 2011 Jan 15;300(1-2):107-13. (IF: 2.353; cit: 2)
- 6) Riboldi G, Del Bo R, Ranieri M, **Magri F**, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Corti S, Comi GP. Tyr78Phe Transthyretin Mutation with Predominant Motor Neuropathy as the Initial Presentation. *Case Rep Neurol* 2011 Feb 23;3(1):62-8. (IF: non disponibile; cit: non disponibile)
- 7) **Magri F**, Govoni A, D'Angelo MG, Del Bo R, Ghezzi S, Sandra G, Turconi AC, Sciacco M, Ciscato P, Bordoni A, Tedeschi S, Fortunato F, Lucchini V, Bonato S, Lamperti C, Coviello D, Torrente Y, Corti S, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Genotype and phenotype characterization in a large dystrophinopathic cohort with extended follow-up. *J Neurol*. 2011 Mar 12. (IF: 3.473; cit: 9)
- 8) **Magri F**, Del Bo R, D'Angelo MG, Govoni A, Ghezzi S, Gandossini S, Sciacco M, Ciscato P, Bordoni A, Tedeschi S, Fortunato F, Lucchini V, Cereda M, Corti S, Moggio M, Bresolin N, Comi

- GP. Clinical and molecular characterization of a cohort of patients with novel nucleotide alterations of the Dystrophin gene detected by direct sequencing. *BMC Med Genet* 2011 Mar 11;12:37. (IF: 2.328; cit: 5).
- 9) D'Angelo MG, Romei M, Lo Mauro A, Marchi E, Gandossini S, Bonato S, Comi GP, **Magri F**, Turconi AC, Pedotti A, Bresolin N, Aliverti A. Respiratory pattern in an adult population of dystrophic patients. *J Neurol Sci.* 2011 Jul 15;306(1-2):54-61. (IF: 2.353; cit: 3).
  - 10) D'Angelo MG, Lorusso ML, Civati F, Comi GP, **Magri F**, Del Bo R, Guglieri M, Molteni M, Turconi AC, Bresolin N. Neurocognitive profiles in duchenne muscular dystrophy and gene mutation site. *Pediatr Neurol.* 2011 Nov;45(5):292-9. (IF: 1.522; cit: 0)
  - 11) Ranieri M, Del Bo R, Bordoni A, Ronchi D, Colombo I, Riboldi G, Cosi A, Servida M, **Magri F**, Moggio M, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Optic atrophy plus phenotype due to mutations in the OPA1 gene: Two more Italian families. *J Neurol Sci.* 2011 Dec 22. (IF: 2.353; cit: 0)
  - 12) Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Riboldi G, Rizzo F, **Magri F**, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Research advances in gene therapy approaches for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Cell Mol Life Sci.* 2011 Nov 18. (IF: 6.570; cit:1).
  - 13) D'Angelo MG., Gandossini S., Martinelli Boneschi F., Sciorati C., Bonato S., Brighina E., Comi G.P., Turconi A., **Magri F.**, Stefanoni G., Brunelli S., Baldelli S., Bresolin N., Cattaneo D., Clementi E., Nitric oxide donor and anti inflammatory drugs: a pilot safety study in muscular dystrophies *Pharmacological Research* 2012 Apr;65(4):472-9. (IF: 4.436; cit: 6)
  - 14) Corti S, Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Donadoni C, Salani S, Rizzo F, Nardini M, Riboldi G., **Magri F**, Zanetta C, Faravelli I., Bresolin N., Comi GP. Direct reprogramming of human astrocytes into neural stem cells and neurons. *Exp Cell Res.* 2012 Aug 1;318(13):1528-41. (IF: 3.580; cit: 3)
  - 15) Ulzi G, Lecchi M, Sansone V, Redaelli E, Corti E, Saccomanno D, Pagliarani S, Corti S, **Magri F**, Raimondi M, D'Angelo G, Modoni A, Bresolin N, Meola G, Wanke E, Comi GP, Lucchiari S. Myotonia congenita: Novel mutations in CLCN1 gene and functional characterizations in Italian patients. *J Neurol Sci.* 2012 Jul 15;318(1-2):65-71. (IF: 2.353; cit: 0)
  - 16) Bello L, Piva L, Barp A, Taglia A, Picillo E, Vasco G, Pane M, Previtali SC, Torrente Y, Gazzero E, Motta MC, Grieco GS, Napolitano S, **Magri F**, D'Amico A, Astrea G, Messina S, Sframeli M, Vita GL, Boffi P, Mongini T, Ferlini A, Gualandi F, Soraru' G, Ermani M, Vita G, Battini R, Bertini E, Comi GP, Berardinelli A, Minetti C, Bruno C, Mercuri E, Politano L, Angelini C, Hoffman EP, Pegoraro E. Importance of SPP1 genotype as a covariate in clinical trials in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology.* 2012 Jul 10;79(2):159-62. (IF: 8.312; cit: 1)
  - 17) Remiche G, Herbaut AG, Ronchi D, Lamperti C, **Magri F**, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Incontinence in Late-Onset Pompe Disease: An Underdiagnosed Treatable Condition. *Eur Neurol.* 2012 Jun 29;68(2):75-78. (IF: 1.811; cit: 1)

- 18) **Magri F**, Bo RD, D'Angelo MG, Sciacco M, Gandossini S, Govoni A, Napoli L, Ciscato P, Fortunato F, Brighina E, Bonato S, Bordoni A, Lucchini V, Corti S, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Frequency and characterisation of anoctamin 5 mutations in a cohort of Italian limb-girdle muscular dystrophy patients. *Neuromuscul Disord*. 2012 Nov;22(11):934-43. (IF: 2.797; cit: 0)
- 19) Ronchi D, Garone C, Bordoni A, Gutierrez Rios P, Calvo SE, Ripolone M, Ranieri M, Rizzuti M, Villa L, **Magri F**, Corti S, Bresolin N, Mootha VK, Moggio M, Dimauro S, Comi GP, Sciacco M. Next-generation sequencing reveals DGUOK mutations in adult patients with mitochondrial DNA multiple deletions. *Brain*. 2012 Nov;135(Pt 11):3404-15. (IF: 9.457; cit: 0)
- 20) Corti S, Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Nardini M, Ronchi D, Donadoni C, Salani S, Riboldi G, **Magri F**, Menozzi G, Bonaglia C, Rizzo F, Bresolin N, Comi GP. Genetic correction of human induced pluripotent stem cells from patients with spinal muscular atrophy. *Sci Transl Med*. 2012 Dec 19;4(165):165ra162. (IF: 7.804; cit: 0)
- 21) Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, Scalise R, Berardinelli A, Messina S, Torrente Y, D'Amico A, Doglio L, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, **Magri F**, Rossi F, Vasco G, Vita G, Motta MC, Donati MA, Sacchini M, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Napolitano S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. 24 month longitudinal data in ambulant boys with duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*. Jan 2013;8(1):e52512. (IF: 4.092; cit: 0)
- 22) Ronchi D, Di Fonzo A, Lin W, Bordoni A, Liu C, Fassone E, Pagliarani S, Rizzuti M, Zheng L, Filosto M, Ferrò MT, Ranieri M, **Magri F**, Peverelli L, Li H, Yuan YC, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Shen B, Comi GP. Mutations in DNA2 Link Progressive Myopathy to Mitochondrial DNA Instability. *Am J Hum Genet*. 2013 Feb 7;92(2):293-300.
- 23) Remiche G, Lomauro A, Tarsia P, Ronchi D, Bordoni A, **Magri F**, Comi GP, Aliverti A, D'Angelo MG. Postural effects on lung and chest wall volumes in late onset type II glycogenosis patients. *Respir Physiol Neurobiol*. 2013 May 1;186(3):308-14
- 24) Govoni A, **Magri F**, Brajkovic S, Zanetta C, Faravelli I, Corti S, Bresolin N, Comi GP. Ongoing therapeutic trials and outcome measures for Duchenne muscular dystrophy. *Cell Mol Life Sci*. 2013 Jun 18.
- 25) Remiche G, Ronchi D, Lamperti C, Bordoni A, **Magri F**, Moggio M, Comi GP. Spontaneous Hydromyelic Cavity in Two Unrelated Patients with Late-Onset Pompe Disease: Is This a Fortuitous Association? *Eur Neurol*. 2013 Jul 9;70(1-2):102-105.
- 26) Remiche G, Ronchi D, **Magri F**, Lamperti C, Bordoni A, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Extended phenotype description and new molecular findings in late onset glycogen storage disease type II: a northern Italy population study and review of the literature. *J Neurol*. 2013 Oct 25.
- 27) Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, Scalise R, Berardinelli A, Messina S, Torrente Y, D'Amico A, Doglio L, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, **Magri F**, Rossi F, Vasco G, Vita G, Motta MC, Donati MA, Sacchini M, Mongini



- T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Napolitano S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. Correction: 24 Month Longitudinal Data in Ambulant Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *PLoS One*. 2013 Nov 11;8(11).
- 28) Lucchiari S, Ulzi G, **Magri F**, Bucchia M, Corbetta F, Servida M, Moggio M, Comi GP, Lecchi M. Clinical evaluation and cellular electrophysiology of a recessive CLCN1 patient. *J Physiol Pharmacol*. 2013 Oct;64(5):669-78.
- 29) Riboldi G, Zanetta C, Ranieri M, Nizzardo M, Simone C, Magri F, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Antisense Oligonucleotide Therapy for the Treatment of C9ORF72 ALS/FTD Diseases. *Mol Neurobiol*. 2014 May 9.
- 30) 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 May;41(5):2865-74.
- 31) Pane M, Mazzone ES, Sormani MP, Messina S, Vita GL, Fanelli L, Berardinelli A, Torrente Y, D'Amico A, Lanzillotta V, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, Scalise R, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, Van der Haawue M, **Magri F**, Palermo C, Rossi F, Donati MA, Alfonsi C, Sacchini M, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali SC, Napolitano S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Morandi L, Gualandi F, Ferlini A, Goemans N, Mercuri E. 6 minute walk test in Duchenne MD patients with different mutations: 12 month changes. *PLoS One*. 2014 Jan 8;9(1):e83400.
- 32) Savarese M, Di Fruscio G, Mutarelli M, Torella A, **Magri F**, Santorelli F, Comi G, Bruno C, Nigro V. MotorPlex provides accurate variant detection across large muscle genes both in single myopathic patients and in pools of DNA samples. *Acta Neuropathol Commun*. 2014 Sep 11;2(1):100.
- 33) Porro F, Rinchetti P, **Magri F**, Riboldi G, Nizzardo M, Simone C, Zanetta C, Faravelli I, Corti S. The wide spectrum of clinical phenotypes of spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1: A systematic review. *J Neurol Sci*. 2014 Sep 16.

#### **Lavori originali su riviste non recensite**

- 1) Govoni A, **Magri M.**, Corti S, Comi GP, Bresolin N. Prospettive terapeutiche nelle distrofie muscolari, *La Neurologia Italiana*, n. 4-2011

#### **Lavori pubblicati come Abstract a congressi internazionali**

- 1) Guglieri M., **Magri F.**, Cagliani R., D'Angelo M. G., Prella A., Fortunato F., Lucchiari S., Salani S., Del Bo R., Bordoni A., Ghezzi S., Zecca C., Lamperti C., Moggio M., Bresolin N., Comi G. P Autosomal dominant and recessive limb-girdle muscular dystrophies: relative frequency in a large Italian population. *15° Meeting of the European Neurological Society*, Vienna, 18-22 June 2005. *Journal of Neurology*, vol.252, Suppl. 2, pp. 153, 2005.

- 2) Guglieri M., **Magri F.**, Cagliani R., D'Angelo M.G., Prella A., Fortunato F., Lucchiari S., Salani S., Del Bo R., Ghezzi S., Zecca C., Lamperti C., Morandi L., Mora m., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Autosomal dominant e recessive Limb Girdle Muscular Dystrophies: clinical, genetic features and relative frequency in a large italian population. *Limb girdle Muscular Dystrophy Symposium*. Evry, May 12-13 2006. Atti.
- 3) Del Bo R., Guglieri M., D'Angelo M.G, Ghezzi S., **Magri F.**, Napoli L., Prella A., Turconi A.C., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Autosomal recessive myopathy without inclusion bodies caused by GNE gene mutations *16° Meeting of the European Neurological Society*, Losanna, 27-31 May 2006. *Journal of Neurology*, vol. 253, Suppl. 2, pp. 104, 2006.
- 4) Guglieri M., **Magri F.**, D'Angelo M. G., Prella A., Cagliani R., Fortunato F., Bordoni A., Del Bo R., Bordoni A., Ghezzi S., Lucchiari S., Salani S, Zecca C., Lamperti C., Ronchi D., Ciscato P., Morandi L., Mora M., Moroni I., Rodolico C., Toscano A., Moggio M., Bresolin N., Comi G. P . Clinical, molecular and protein correlations in a large sample of genetically diagnosed limb girdle muscular dystrophy patients. *59° Annual Meeting of American Academy of Neurology*, Boston, 28 April-5 May 2007. *Neurology*, vol 68, suppl. 1 pp: A3, 2007
- 5) Corti S., Bordoni A., Ronchi D., Santoro D. Papadimitriou D., Lamperti C., Lucchini V., **Magri F.**, Guglieri M., Crugnola V., Moggio M., Bresolin N., Comi G. P Familial amyotrophic Lateral Sclerosis with a novel Q23R mutation in the copper/zinc superoxide dismutase gene associated with muscle mitochondrial dysfunction. *59° Annual Meeting of American Academy of Neurology*, Boston, 28 April-5 May 2007. *Neurology*, vol 68, suppl. 1 pp: A246, 2007
- 6) Guglieri M., **Magri F.**, Cagliani R., D'Angelo M.G., Pelle A., Del Bo R., Ghezzi S., Fortunato F., Lamperti C., Moranti L., Mora M., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Genotype and phenotype correlation in dysferlinopathies. *17° Meeting of the European Neurological Society*, Rhodes, June 16-20, 2007. *Journal of Neurology*, vol 254, suppl. 3 pp 154, 2007.
- 7) **Magri F.**, Guglieri M., D'Angelo M., Cagliani R., Del Bo R., Ghezzi S., Ronchi D., Prella A., Lamperti C., Fortunato F., Morandi L., Mora M., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Clinical and genetical variability in a large sample of LGMD Italian patients. *12<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Giardini Naxos –Taormina, October 17-20, 2007. *Neuromuscular Disorders* vol 17, pp 811, 2007.
11. Remiche G., Ronchi D., Lamperti C., D'Angelo MG, Bordoni A, Montrasio C., Crignola V., **Magri F.**, Moggio M., Bresolin N., Comi GP. Adult form Type II Glycogen storage disease in a Northern Italy population: Phenotype Characterization, early diagnosis and Prognostic determinants. *60th Annual Meeting of American Academy of Neurology*, Chicago, April 12-19, 2008. *Neurology*, vol 70, suppl. 1 pp: A309, 2008
12. **Magri F.**, Del Bo R., Ghezzi S., Tedeschi S., D'Angelo M.G., Coviello D., Prella A., Bordoni A., Sciacco M. ., Lamperti C., Corti S., Torrente Y., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Stop codons, duplications and deletions of the dystrophin gene: frequency and clinical follow-up in

- 201 DMD patients. *60th Annual Meeting of American Academy of Neurology*, Chicago, April 12-19, 2008. *Neurology*, vol 70, suppl. 1 pp: A312, 2008
13. **Magri F.**, Virgilio R., Del Bo R., Fortunato F., Ghezzi S., Cagliani R., Sironi M., D'Angelo M.G., Crugnola V., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. A stop codon mutation in the 5' of the dystrophin gene associated to a Becker muscular dystrophy phenotype. *18° Meeting of the European Neurological Society*, Nice, June 7-11 2008. *Journal of Neurology*, vol 255, suppl. 2, pp 146, 2008.
  14. Pagliarani S., Lucchiari S., Corti S., D'Angelo M.G., **Magri F.**, Raimondi M., Carpo M., Bresolin N., Comi G.P. Caratterizzazione molecolare dei geni CLCN1, SCN4A, KCNJ2, CACNA1S in pazienti con canalopatie muscolari. *VIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*", Pisa, June 5-7 2008. *BAM*, vol 18 (4): 132, 2008
  15. **Magri F.**, Lamperti C., Ronchi D., Fassone E., Grimoldi N., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Autosomal recessive Ala93Thr mutation of caveolin-3 gene: a new family *13<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Newcastle, September 29<sup>th</sup> - October 2<sup>nd</sup> 2008. *Neuromuscular Disorders* vol 18, pp 768, 2008
  16. Virgilio R., **Magri F.**, Del Bo R., Ghezzi S., Tedeschi S., D'Angelo M.G., Coviello D., Prella A., Bordoni A., Sciacco M., Lamperti C., Corti C., Torrente Y., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Comprehensive genetic analysis and clinical follow-up findings in 203 DMD patients. *13<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Newcastle, September 29<sup>th</sup> - October 2<sup>nd</sup> 2008. *Neuromuscular Disorders* vol 18, pp 726, 2008.
  17. **Magri F.**, Del Bo R., Fortunato F., Ghezzi S., Cagliani R., Sironi M., D'Angelo M.G., Crugnola V., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Becker muscular dystrophy with a stop codon mutation in the 5' of the dystrophin gene. *13<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Newcastle, 29 September-2 October 2008. *Neuromuscular Disorders* vol 18, pp 777, 2008
  18. Sansone V., Lucchiari S., Zanolini A., Pagliarani S., Fossati B., Panzeri M., Corti S., **Magri F.**, Bresolin N., Comi G.P., Meola G. Redefining Clinical Phenotype in a Large Cohort of Italian Non-Dystrophic Myotonic Patients. *61st Annual Meeting of American Academy of Neurology*, Seattle, April 25- May 2, 2009. *Neurology*, vol 72, suppl. 3 pp: A261, 2009
  19. **Magri F.**, Del Bo R., Lamperti C., D'Angelo M.G., Berardinelli A., Grimoldi N., Ghezzi S., Moggio M., Comi G.P. De novo small duplication in Lamin A/C gene associated with congenital muscular dystrophy phenotype. *19° Meeting of the European Neurological Society*, Milano, 20-24 June 2009. *Journal of Neurology*, vol 256, suppl. 2, S132, 2009.
  20. **Magri F.**, Govoni A., D'Angelo M.G., Del Bo R., Tedeschi S., Ghezzi S., Virgilio R., Bonato S., Gandossini S., Bordoni A., Corti S., Crugnola V., Prella A., Lamperti C., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Molecular epidemiology and clinical features of a large Italian cohort of 291 dystrophinopathic patients. *19° Meeting of the European Neurological Society*, Milano, 20-24 June 2009. *Journal of Neurology*, vol 256, suppl. 2, S132, 2009.

21. Lucchiari S., Sansone S., Pagliarani S., Corti S., **Magri F.**, Lamperti C., Raimondi M., D'angelo M.G., Bresolin N., Comi G.P., Meola G. Novel CLCN1 gene mutations associated with Miotonia congenita in Italian patients. *19° Meeting of the European Neurological Society*, Milano, 20-24 June 2009. *Journal of Neurology*, vol 256, suppl. 2, S132, 2009.
22. **Magri F.**, Govoni A., Del Bo R., Colombo I., Bresolin N., Comi G.P., Corti S. A novel CHRNE gene mutation associated with congenital myasthenia: case report and review of the literature. *20° Meeting of the European Neurological Society*, Berlin, 19-23 June 2010. *Journal of Neurology*, vol 257, suppl. 1, S167-168, 2010
23. Govoni A., **Magri F.**, Del Bo R., Ghezzi S., Bordoni A., Fortunato F. D'angelo M.G., Tedeschi S., Lucchini V., Moggio M., Comi G.P. A novel intronic DYS gene mutation leading to a pseudoexon insertion in a DMD patient. *20° Meeting of the European Neurological Society*, Berlin, 19-23 June 2010. *Journal of Neurology*, vol 257, suppl. 1, S168, 2010
24. **Magri F.**, Govoni A., Del Bo R., D' Angelo MG. Ghezzi S., Tedeschi S., Gandossini S., Bordoni A., Corti S., Lucchini V., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Dystrophin gene mutations and their clinical correlates in 319 Italian patients affected with dystrophinopathy. XII International Congress of neuromuscular Diseases, Naples 17-22 July 2010. *Acta myologica*, vol. XXIX, July 2010, p125
25. Remiche G., Herbaut A-G., Ronchi D., Lamperti C., Bordoni A., Peverelli L., Colombo I., **Magri F.**, Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Incontinence in Late Onset Pompe Disease: an underdiagnosed although potentially treatable condition. *63rd AAN Annual meeting*, Honolulu, 9-16 April 2011. *Neurology*, vol 76, supplement 4 , A577, 2011
26. Remiche G., Ronchi D., Lamperti C., Bordoni A., Peverelli L., Colombo I., **Magri F.**, Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Spontaneous Hydro(syringe)myelic cavity in two unrelated patients with late onset Pompe disease: is this a fortuitous association? *63rd AAN Annual meeting*, Honolulu, 9-16 April 2011. *Neurology*, vol 76, supplement 4 , A578, 2011
27. Pagliarani S., Redaelli E., **Magri F.**, Modoni A., Lecchi M., Lucchiari S., Scarlato M., Silvestri G., Sansone V. Previtali S., Corti S., D'Amico A., Meola G., Lo Monaco M., Wanke E., Comi G.P. New mutations in SCN4A and their biophysical properties. *63rd AAN Annual meeting*, Honolulu, April 9-16 2011. *Neurology*, vol 76, supplement 4 , A530, 2011
28. Riboldi G., Nizzardo M., Nardini M., Simone C., Falcone M., Ronchi D., Donadoni C., Salani S., **Magri F.**, Bresolin N., Comi G.P, Corti S. In vitro and in vivo analysis of motoneurons obtained from human-spinal muscular atrophy-induced pluripotent stem cells free of vector and transgenic sequences. *21° Meeting of the European Neurological Society*, Lisbon, 28-31 May 2011. *Journal of Neurology*, vol 258, suppl. 1, S81, 2011
29. Govoni A., **Magri F.**, Ghezzi S., Violano R., Colombo I., Scarlato M., Napoli L., Ciscato P., Sciacco M., Moggio M., Bresolin N., Corti S., Comi G.P. Congenital myopathies: clinical, morphological and molecular findings in a sample of 29 Italian patients. *21° Meeting of the*

*European Neurological Society*, Lisbon, 28-31 May 2011. *Journal of Neurology*, vol 258, suppl. 1, S245-246, 2011

30. **Magri F.**, Del Bo R., D'Angelo MG., Gandossini S., Lucchini V., Napoli L., Corti S., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. LGMD2L in Italian population: new mutations and clinical and morphological aspects. *16<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Almancil, October 18<sup>th</sup>-22nd, 2011. *Neuromuscular disorders*, vol.21 (9-10), p.675, 2011
31. Corti S., **Magri F.**, Nizzardo M., Simone C., Falcone M., Salani S., Donadoni C., Nardini M., Riboldi G., Menozzi C., Bonaglia C. Rizzo F., Bresolin N. Comi G.P. A model for motor neuron de generation and treatment of Spinal Muscular Atrophy using human induced pluripotent stem cells. *16<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Almancil, October 18<sup>th</sup>-22nd, 2011. *Neuromuscular disorders*, vol.21 (9-10), p.675, 2011
32. Corti S., Nizzardo M., Simone C., Falcone M., Nardini M., Ronchi D., Donadoni C., Salani S., Riboldi G., Menozzi G., Bonaglia C., Magri F., Bresolin N., Comi G. Gene Corrected Spinal Muscular Atrophy-Induced Pluripotent Stem Cells and Motoneuron as a Model and Cell Source for Transplantation (IN8-2.002). *64rd AAN Annual meeting*, New Orleans, 21-28 April 2012. *Neurology*, vol 78, April 22, 2012, IN8-2.002
33. Corti S., Nizzardo M., Simone C., Falcone M., Nardini M., Ronchi D., Donadoni C., Salani S., Riboldi G., Menozzi G., Bonaglia C., Magri F., Bresolin N., Comi G. Gene Corrected Spinal Muscular Atrophy-Induced Pluripotent Stem Cells and Motoneuron as a Model and Cell Source for Transplantation. New Orleans, 21-28 April 2012. *Neurology*, vol 78, April 22, 2012, P03.176.
34. Govoni A. Del Bo R., Galimberti D., Fenoglio C., **Magri F.**, Riboldi G., Ranieri M., Scarpini E., Bresolin N., Corti S., Comi G. Genetic screening of C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion in 244 Italian patients affected by amyotrophic lateral sclerosis with and without frontotemporal dementia. *22<sup>o</sup> Meeting of the European Neurological Society*, Prague, 9–12 June 2012 *Journal of Neurology*, vol 259, suppl. 1, S135, 2012
35. Riboldi G., Nizzardo M., Nardini M., Simone C., Falcone M., Ronchi D., Donadoni C., Salani S., Magri F., Rizzo F., Ranieri M., Govoni A., Faravelli I, Zanetta C., Bresolin N., Comi G., Corti S. Genetic correction of spinal muscular atrophy-induced pluripotent stem cells and motoneurons as a disease model and cell source for transplantation. *22<sup>o</sup> Meeting of the European Neurological Society*, Prague, 9–12 June 2012 *Journal of Neurology*, vol 259, suppl. 1, S138, 2012
36. Corti S., Nizzardo M., Simone C., Falcone M., Nardini M., Ronchi D., Donadoni C., Salani S., Riboldi G. Magri F., Rizzo F., Menozzi G., Bonaglia C., Bresolin N., Comi G.P. Targeted gene correction of spinal muscular atrophy-induced pluripotent stem cells and motor neurons as a model and for cell therapy. *Neuroscience Congress*. New Orleans, October 13-17 2012

37. Piga D., Ronch D., **Magri F.**, Cort S., Ghezzi S., Mercui E., Bertin E., Toscano A., Moroni I., Moggio M., D'Angelo M.G., Bruno C., Mora M., Bresolin N., Comi G.P. Next Generation Sequencing in the Analysis of an Italian Cohort of Patients Affected by Nemaline Myopathy. 65rd AAN Annual meeting, San Diego, March 16–23, 2013. *Neurology*, February 14, 2013 80 (1\_MeetingAbstracts):P07.035.
38. **Magri F.**, Del Bo R., Fortunato F., D'Angelo M.G., Govoni A., Brusa R., Brajkovic S., Corti S., Bresolin N., Moggio M., Comi G.P. The Expanding Spectrum of LAMA2 Gene Mutations: From Congenital Muscular Dystrophy 1A to Limb Girdle Muscular Dystrophy 2R. 65rd AAN Annual meeting, San Diego,
39. Corti S., Nizzardo M., Simone C., Salani S., Rizzo F., Ruggieri M., Brajkovic S., Faravelli I., Zanetta C., **Magri F.**, Bresolin N., Comi G.P. Rescue of the Spinal Muscular Atrophy Phenotype in Mouse by Unmodified and Octa-Guanidine-Conjugated Morpholino Oligomers. San Diego, March 16–23, 2013. *Neurology*, February 14, 2013 80 (1\_MeetingAbstracts):P03.044.
40. Magri F., Govoni A., Del Bo R., D'angelo MG., Gandossini S., Brusa R., Colombo I., Moroni I., Mongini T., Mora M., Angelini C., Tomelleri G., Siciliano G., Toscano A., Corti S., Bresolin N., Comi GP., Natural history and peculiar aspects in LGMD2B. *XIII International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XIII)*, Nice, France, July 5-10, 2014,
41. Villa L., Testolin, S., Peverelli L., Ciscato P., Magri F., Sciacco M., Comi GP, Moggio M. Morphologic and morphometric analysis of muscle degeneration in DMD: evolution in patients aged from 1 to 10 years. *XIII International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XIII)*, Nice, France, July 5-10, 2014,
42. Pegoraro E., Cassandrini D., Astrea G., Codemo V., D'Amico A., Fiorillo C., Maggi L., Magri F., Pane M., Tasca G., Tosatto S., Battini R., Bernasconi P., Bertini E., Comi G.P., Messina S., Mongini T., Mora M., Morandi L., Minetti C., Ricci E., Mercuri E., Santorelli FM., Bruno C. Expanding the clinicopathological and genetic spectrum of RYR1 related Congenital Myopathies with cores and minicores: an Italian population study. *XIII International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XIII)*, Nice, France, July 5-10, 2014
43. Nizzardo M., Simone C., Rizzo F., Ruggieri M., Salani S., DalMas A., Bucchia M., Frattini E., Stuppia G., Riboldi G., Magri F., Bresolin N., Pagani F., Comi GP., Corti S. Amelioration of spinal muscular atrophy using RNA therapy to increase SMN level and modulate other secondary therapeutic targets. *XIII International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XIII)*, Nice, France, July 5-10, 2014
44. Corti S., Simone C., Nizzardo M., Rizzo F., Ruggieri M., Salani S., Bucchia M., Rinchetti P., Zanetta C., Faravelli I., Magri F., Bresolin N., Comi GP: Improvement of SMARD1 phenotype using iPSC-derived neural stem cells transplantation. *XIII International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XIII)*, Nice, France, July 5-10, 2014

45. Ronchi D., Previtali S., **Magri F.**, Corti S. Comi G.P. A novel splice-site mutation in SMN1 resulting in very severe SMA1 phenotype. *19<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Berlin, , October 7<sup>th</sup>-11<sup>th</sup>, 2014. *Neuromuscular disorders*, vol.24 (9-10), p.886, 2014
46. **Magri F.**, Govoni A., Brusa R., Angelini C., D'Angelo MG, Mongini T., Toscano A., Siciliano G., Tomelleri G., Mora M., Nigro V., Pegoraro E., Morandi L., Musumeci O., Sciacco M, Ricci G., Moroni I., Gandossini S. Del Bo R., Fortunato F., Ronchi D., Corti S., Moggio M., Bresolin N., Comi GP. The National Registry of Limb Girdle Muscular Dystrophy: clinical and molecular characterization of a sample of 466 Italian patients. *19<sup>th</sup> International Congress of the World Muscle Society*, Berlin, October 7<sup>th</sup>-11<sup>th</sup>, 2014. *Neuromuscular disorders*, vol.24 (9-10), p.892, 2014

#### **Lavori pubblicati come Abstract a congressi nazionali:**

- 1) Guglieri M., **Magri F.**, D'Angelo M., Cagliani R., Bordoni A., Ronchi D., Ghezzi S., Del Bo R., Prella A., Moggio M., Mongini T., Mora M., Turconi A.C., Bresolin N., Comi G. P. The limb-girdle muscular dystrophies: Clinical, biochemical and genetic evaluation of a large italian population. *XXXVI Congress of the Italian Neurological Society*, Cernobbio (CO), 8-12 October 2005. *Neurological Sciences*, vol. 26, supplement, pp S231, 2005.
- 2) Cagliani R., **Magri F.**, Del Bo R., Fortunato F., Lamperti C., Pelle A., Salani S., Lucchiari S., Sironi M., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Clinical and genetic heterogeneity of dysferlin deficiency. *VIII congresso nazionale S.I.G.U.* 28-30 settembre 2005. Atti.
- 3) Del Bo R., Guglieri M., D'Angelo M.G., Ghezzi S., **Magri F.**, Napoli L., Prella A., Moggio M., Mora M., Bresolin N., Comi G.P. A novel GNE mutation causes familial recessive myopathy without inclusion bodies. "*VI Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*", Roma, 24-27 May 2006. *BAM*, vol 16 (1), pp 46, 2006
- 4) Guglieri M., **Magri F.**, Cagliani R., D'Angelo M.G., Prella A., Fortunato F., Lucchiari S., Salani S., Del Bo R., Ghezzi S., Zecca C., Lamperti C., Morandi L., Mora M., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Limb-girdle muscular dystrophies: clinical features and genetic frequency in a large Italian population. "*VI Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*", Roma, 24-27 May 2006. *BAM*, vol 16 (1), pp 49, 2006
- 5) Guglieri M., **Magri F.**, Cagliani R., D'Angelo M.G.; Prella A., Fortunato F., Del Bo R., Ghezzi S., Zecca C., Lamperti C., Morandi L., Mora M., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Dysferlinopathies: clinical and genetic correlation in a large italian population. *XXXVII Congress of the Italian Neurological Society*, Bari 8-12 October 2006. *Neurological Sciences*, vol. 27, Suppl. October 2006
- 6) **Magri F.**, Scarlato M., Locatelli F., Saccomanno D., Carpo M., Bresolin N., Comi G.P. Neuroborreliosis mimicking a paraneoplastic syndrome. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia. Bari, 14 - 18 Ottobre 2006

- 7) Ronchi D , Corti S , Bordoni A , Santoro A , Papadimitriou D , Lamperti C , Lucchini V , **Magri F.**, Guglieri M , Crugnola V , Moggio M , Bresolin N., Comi GP. Novel Q23R SOD1 mutation associated with muscle mitochondrial dysfunction. *III Meeting on Molecular Mechanism of Neurodegeneration*, Milan, May 19-21 2007, Atti.
- 8) **Magri F.**, Virgilio R., Del Bo R., Ghezzi S., Tedeschi S., D'Angelo MG, Coviello D., Prella A., Bordoni A., Sciacco M., Lamperti C., Corti S., Torrente Y., Moggio M., Bresolin N. Comi G.P. Stop codons, duplicazioni e delezioni: caratterizzazione genetica e follow-up clinico in una corte di 201 pazienti affetti da DMD *VIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*”, Pisa, June 5-7 2008,. *BAM*, vol 18 (4): 127, 2008
- 9) **Magri F.**, Govoni A., Del Bo R., Ghezzi S., D'Angelo MG., Gandossini S., Tedeschi S., Fortunato F., Crugnola V., Bresolin N., Moggio M., Comi G.P. Reading frame nelle distrofinopatie: le regole delle eccezioni. *9° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia*, Verona, 11-13 giugno 2009.
- 10) Sansone S., Lucchiarì S., Pagliarani S., Corti S., **Magri F.**, Lamperti C., Raimondi M., D'Angelo MG., Bresolin N., Comi G.P. La canalopatia del cloro: diagnosi clinica differenziale. *9° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia*, Verona, 11-13 giugno 2009.
- 11) **Magri F.**, Govoni A., Del Bo R., D'Angelo M.G., Tedeschi S., Ghezzi S., Bordoni A., Fortunato F., Lucchini V., Moggio M., Comi G.P. Nuova mutazione intronica nel gene della distrofina determinante inserzione di uno pseudoesone in paziente DMD. *10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia*, Milano, 3-5 giugno 2010
- 12) **Magri F.**, Del Bo R., D' Angelo MG., Gandossini S, Lucchini V., Govoni A., Napoli L., Corti S., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. Frequency and characterization of Anoctamin 5 mutations in Italian Limb Girdle Muscular Dystrophy patients. *XI Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, Santa Margherita di Pula, May 26-28 2011 *Acta myologica*, vol. XXX, June 2011, p64
- 13) Gandossini S., D'Angelo MG., Bonato S., Comi GP., **Magri F.**, Brighina E., Moggio M., Sciacco M., Turconi AC., Sciorati C., Bresolin N., Clementi E., Trial clinico con donatori di NO e antiinfiammatori non steroidei nelle distrofia muscolari: studio pilota. *10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia*, Milano, 3-5 giugno 2010
- 14) D'Angelo MG., Romei M., LoMauro A., Gandossini S. Bonato S., Comi GP., **Magri F.**, Colombo D., Marchi E., Turconi A., Bresolin N., Aliverti A. Valutazione clinica longitudinale di 105 soggetti affetti da distrofia muscolare di Duchenne: nuove strategie diagnostiche della BioIngegneria. *10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia*, Milano, 3-5 giugno 2010
- 15) Nigro V., Angelini C., Mongini T., Marina M., Toscano A., Tomellieri G., Siciliano G., **Magri F.**, Comi G.P. Clinical and laboratory network for LGMD diagnosis, in view of a national



registry, *XVI Scientific Convention Telethon*, March 7-9<sup>th</sup> 2011, Riva del Garda

- 16) Nizzardo M., Simone C., Falcone M., Donadoni C., Nardini M., Salani S., **Magri F.**, Riboldi G., Del Bo R., Corti S., Comi G.P. Development of a therapeutic approach for spinal muscular atrophy with respiratory distress (SMARD1) using human induced pluripotent stem cell-derived neural stem cells and motor neurons. *XVI Scientific Convention Telethon*, March 7-9<sup>th</sup>, Riva del Garda
- 17) D' Angelo MG, Lorusso M.L., Civati F., Comi G.P., **Magri F.**, Del Bo R., Bonato S., Gandossini S, Turconi A.C., Bresolin N. Neurocognitive profile in Italian DMD children and gene mutation site. *XI Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, Santa Margherita di Pula, May 26-28 2011 *Acta myologica*, vol. XXX, June 2011, p59
- 18) Barp A., Bello L., Piva L., Sorarù G., Melacini P., Calore C., Polo A., Ferlini L., Peterle E., Gaiani A., Comi G., Magri F., Taglia A., Picullo E., Politano L., Messina S., Vita GL., Vita G., Gorni K., Hoffmann EP., Angelini C., Pegoraro E. Earlier cardiomyopathy onset in DMD patients Carrying the TT genotype at SPP1 rs28357094. *XII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 17-20 2012 *Acta myologica*, vol. XXXI, May 2012, p70
- 19) C. Bruno, D. Cassandrini, A. D'Amico, M. Pane, L. Maggi, S. Messina, V. Codemo, S. Scapolan, A. Berardinelli, T. Mongini, L. Morandi, P. Bernasconi, **F. Magri**, M. Moggio, R. Battini, R. Trovato, F. Fattori, A. Pini, M. Pedemonte, C. Fiorillo, GL. Vita, C. Minetti, V. Nigro, A. Toscano, E. Pegoraro, G. Comi, E. Bertini, E. Mercuri, M. Mora, F.M. Santorelli. Clinical, morphological and genetic data in Italian patients with congenital myopathy *XII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 17-20 2012 *Acta myologica*, vol. XXXI, May 2012, p72
- 20) Corti S., Nizzardo M., Simone C., Falcone M., Nardini M., Ronchi D., Donadoni C., Salani S., Menozzi G., Bonaglia C., Rizzo F., Magri F., Bresolin N., Comi G. Targeted gene correction of Spinal Muscular Atrophy induced pluripotent stem cells and motoneurons as cell source for therapy. *XII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 17-20 2012 *Acta myologica*, vol. XXXI, May 2012, p 77
- 21) Magri F., Colombo I., Del Bo R., Sciacco M., Ciscato P., Fortunato F., Piga D., Corti S., Bresolin N., Moggio M., Comi G.P. A novel intronic LaminA/C substitution associated with a muscle pattern suggestive for myofibrillar myopathy *XII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 17-20 2012 *Acta myologica*, vol. XXXI, May 2012, p 84
- 22) Barp A., Bello L., Piva L., Sorarù G., Melacini P., Calore C., Polo A., Gaiani A., Peterle E., Ferlini L., Comi G., Magri F., Taglia A., Picillo E., Politano L., Messina S., Vita G., Vita G., Gorni K., Hiffman E., Angelini C., Pegoraro E., Effect of genotype at SPP1 rs28357094 on cardiomyopathy onset in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) *XLIII Congresso of the Italian Neurological Society*, October 6-9 2012. *Neurological Sciences*, Vol. 33, Supplement, October 2012, p.S85

- 23) Magri F., Nigro V., Angelini C., Mongini T., Mora M., Moroni I., Toscano A., Tomelleri G., Siciliano G., Comi G.P. Clinical and laboratory network for LGMD diagnosis, in view of a national registry. *XVII Scientific Convention Telethon*, 2013 March 11-13th, Riva del Garda
- 24) Del Bo R., Magri F., Fortunato F., D'Angelo MG, Pane M., Bianco F., Govoni A., Corti S., Mercuri E., Bresolin N., Moggio M., Comi GP. LAMA2 gene mutations are cause of congenital and limb-girdle muscular dystrophies. *XIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 16-18 2013 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 43
- 25) ., Magri F., Gandossini S. Govoni A., Molteni F., Stefanoni G., Comi GP, D'Angelo MG. Outcome measure fro clinical trials in Limb Girdle muscular dystrophies. *XIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 16-18 2013 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 47
- 26) Pagliarani S., Sansone V., Scarlato M., Mosoni A., Magri F., Previtali S., Corti S., Meola G., Lo Monaco M., Comi GP. Genetic distribution and unusual phenotypes in a periodic paralysis color. *XIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 16-18 2013 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 52
- 27) Piga D. , Ronchi D., Magri F., Corti S., Ghezzi S., Mercuri E., Bertini E., Toscano A., Moroni I., Moggio M., D'Angelo MG., Bruno C., Mora M., Bresolin N., Comi GP. Next generation sequencing in the analysis o fan italuian color of patients afected by nemaline myopathy. *XIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 16-18 2013 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 54
- 28) Rizzuti M., Merzi V., Ronchi D., Pagliarani S., Bordoni A., Tiri G., Magri F., Servida M., Sciacco M., Moggio M., Bresolin N., Comi GP. Clinical, histological and molecular features of two italian famiglie with mutations in CAV3 gene. *XIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 16-18 2013 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 57
- 29) Ulzi G., Lucchiari S., Magri F., Bucchia M., Corbetta F., Servida M., Moggio M., Comi GP., Lecchi M. Clinical evalutaion and cellular electrophysiology of a recessive CLCN1 patient. *XIII Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 16-18 2013 *Acta myologica*, vol. XXXII, May 2013, p 63
- 30) S.Lucchiari, S.Pagliarani, G.Ulzi, A.Modoni, M.Scarlato, F.Magri, A.D'Amico, S.Previtali, S.Corti, G.Meola, M. Lo Monaco, V.Sansone, G.P. Comi Genetic analysis of non-dystrophic myotonias in Italian patients. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014 (oral presentation)
- 31) F. Polenghi, I. Colombo, F. Magri, M. Sciacco, G. Fagiolari, S. Gandossini, E. Brighina, D. Piga, G.P. Comi, N. Bresolin, M. Moggio, M.G. D'Angelo Late onset ophthalmoplegia in a typical neonatal congenital myopathy. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014 (oral presentation)

- 32) F. Magri, A. Govoni, R. Brusa, C. Angelini, M.G. D'Angelo, T. Mongini, A. Toscano, G. Siciliano, G. Tomelleri, M. Mora, V. Nigro, E. Pegoraro, L. Morandi, O. Musumeci, M. Sciacco, G. Ricci, I. Moroni, S. Gandossini, R. Del Bo, F. Fortunato, D. Ronchi, S. Corti, M. Moggio, N. Bresolin, G.P. Comi The National Registry of Limb Girdle Muscular Dystrophy: clinical and molecular characterization of a sample of 466 Italian patients. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014 (oral presentation – presenting author)
- 33) S. Corti, C. Simone; M. Nizzardo, F. Rizzo, M. Ruggieri, S. Salani, M. Bucchia, P. Rinchetti, F. Magri, N. Bresolin, G. Comi iPSC-derived neural stem cells act via kinase inhibition to exert neuroprotective effects in spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014 (oral presentation)
- 34) L. Villa, S. Testolin, L. Peverelli, P. Ciscato, F. Magri, F. Tiberio, M. Sciacco, G. Comi, M. Moggio Natural history of muscle pathology in 40 DMD patients aged 1 to 10 years: morphologic and morphometric analysis. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014
- 35) F. Magri, I. Colombo, R. Del Bo, A. Govoni, M. Scarlato, R. Brusa, P. Ciscato, S. Previtalli, D. Piga, M.G. D'Angelo, M. Moggio, G.P. Comi ISPD mutations account for a small proportion of Italian limb girdle muscular dystrophy. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014
- 36) D. Piga, F. Magri, M. Moggio, G. Fagiolari, M.G. D'Angelo, A. Cavallini, N. Bresolin, G.P. Comi, V. Nigro. New RYR1 mutations discovered by next generation sequencing in congenital myopathy patients with different phenotypes. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014
- 37) M. Nizzardo, C. Simone, S. Dametti, A. Ramirez, A. Dal Mas, E. Frattini, G. Riboldi, F. Magri, N. Bresolin, F. Pagani, G.P. Comi, S. Corti. RNA therapy for Spinal Muscular Atrophy by SMN increase or modulation of secondary cell death events. *XIV Congress of the Italian Association of Myology (AIM)*, May 8-10 2014

Milano, 1 Ottobre 2014