

CURRICULUM VITAE

GIAN MARIA FABRIZI

Nato il 22/06/1959 a Siena (SI)

Indirizzo E-mail: gianmaria.fabrizi@univr.it

Telefono 045-8124461

Fax 045-8027492

Sede lavorativa: UOC Neurologia-B, Ospedale Policlinico G.B. Rossi, P.le L.A. Scuro 10, 37134, Verona (VR).

Iscritto all'Ordine dei Medici Chirurghi Odontoiatri di Verona, matricola VR7675.

POSIZIONE ATTUALE

SSD Med/26 – Neurologia

Professore Associato in Neurologia, con anzianità nel ruolo dal 01/11/2002, presso il Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e del Movimento, Università degli Studi di Verona

e

Dirigente Medico di I livello con incarico di Struttura semplice funzionale in Neurobiologia Clinica presso l'U.O.C. di Neurologia-B dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI) di Verona, Ospedale Policlinico G.B. Rossi

TITOLI

1978 Maturità Classica con 60/60. Liceo-Ginnasio Statale "E.S. Piccolomini", Siena.

1984 (30/10/1984) **Laurea in Medicina e Chirurgia** con 110/110 e lode. Università degli Studi di Siena. Tesi: "Studio biochimico su colture di cellule di Schwann da topi *Trembler*, un modello della neuropatia di Déjerine-Sottas".

1984 (seconda sessione) **Abilitazione alla professione di Medico-Chirurgo** con 110/110; Università degli Studi di Siena.

1985 Allievo Ufficiale di Complemento Medico, Scuola di Sanità Militare di Firenze.

01/07/1987- 30/06/1990 "Post-Doctoral Research Fellowship" presso lo "H. Houston Merrit Clinical Research Center" (direttore Prof. S. Di Mauro), Dipartimento di Neurologia della Columbia University (direttore Prof. L.P. Rowland), New York (NY), USA.

1991 (17/05/1991) **Dottorato di Ricerca** in "Antropologia, Antropometria Costituzionalistica e Fisiologia dello Sport", Università degli Studi di Siena. Tesi: "Caratterizzazione di cloni di cDNA delle subunità tessuto-specifiche della citocromo-c-ossidasi (COX) ed analisi genetico-molecolare dell'evoluzione della COX nei mammiferi".

1991 (19/06/1991) Specializzazione in Neurologia con 70/70 e lode. Università degli Studi di Siena. Tesi: "Caratterizzazione di cloni di cDNA delle subunità nucleari della citocromo-c-ossidasi umana ed analisi genetico-molecolare delle miopatie da difetto di COX".

2001 Idoneità nazionale come Professore Associato in Neurologia.

2017 (28/03/2017) Abilitazione Scientifica Nazionale a Prima Fascia, Settore concorsuale 06/D6

POSIZIONI UNIVERSITARIE

01/08/1990 - 29/12/1991 Collaboratore Tecnico presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Università degli Studi di Siena.

30/12/1991 – 15/12/1996 Funzionario Tecnico presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Università degli Studi di Siena.

16/12/1996 - 30/09/2001 Coordinatore Tecnico presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Neuropsicologiche, Morfologiche e Motorie dell'Università degli Studi di Verona.

01/10/2001 - 31/10/2002 Ricercatore in Neurologia presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Neuropsicologiche, Morfologiche e Motorie dell'Università degli Studi di Verona.

01/11/2002 – ad oggi Professore Associato in Neurologia presso il Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e ovimento (già Dipartimento di Scienze Neurologiche, Neuropsicologiche, Morfologiche e Motorie) dell'Università degli Studi di Verona.

INCARICHI ASSISTENZIALI

1985 Medico Generico convenzionato presso l'USL19 della Toscana.

1986-1987 Sottotenente Medico di Complemento nel Corpo di Sanità dell'Esercito.

1987 Servizio di Guardia Medica in reperibilità presso l'USL 30 della Toscana.

01/08/1990 - 20/07/1994 Assistente Ospedaliero in Neurologia (9° livello ospedaliero), con rapporto a tempo pieno, quale dipendente dell'Università degli Studi di Siena in convenzione con l'USL 30 presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Ospedale Policlinico di Siena.

Dal 21/07/1994 al 15/12/1996 Aiuto Ospedaliero in Neurologia (10° livello ospedaliero), corresponsabile del Servizio Interno di Neurogenetica molecolare, con rapporto a tempo pieno, quale dipendente dell'Università degli Studi di Siena in convenzione con l'USL 30 presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Ospedale Policlinico di Siena.

03/06/1997 - 31/12/2009 Dirigente Medico di I Livello in Neurologia, Aiuto Corresponsabile Ospedaliero, con rapporto a tempo pieno quale dipendente dell'Università degli Studi di Verona in convenzione con l'Azienda Ospedaliera di Verona presso la Clinica Neurologica dell'Ospedale Policlinico di Verona.

01/01/2010 - 30/11/2010 Dirigente Medico di I livello in Neurologia con Incarico di Alta Professionalità in Neurobiologia Clinica quale dipendente dell'Università degli Studi di Verona in convenzione con l'Azienda Ospedaliera di Verona, presso l'U.O.C. di Neurologia Clinica (01/01/2010 - 01/03/2010) e presso l'U.O.C. di Neuropatologia dell'Ospedale Policlinico di Verona (02/03/2010 – 30/11/2010).

01/12/2010 a tutt'oggi: Dirigente Medico di I livello con incarico di Struttura Semplice Funzionale in Neurobiologia Clinica con rapporto a tempo pieno quale dipendente dell'Università degli Studi di Verona in convenzione con l'AOUI di Verona presso l'U.O.C. di Neurologia-B dell'Ospedale Policlinico di Verona.

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

Nell'ultimo decennio l'attività assistenziale del Prof. Fabrizi si è svolta continuamente presso l'UOC Neurologia-B (Direttore Prof. S Monaco) ed è così articolata: 1) attività di neurologia clinica generale presso il reparto di Neurologia, presso i reparti di Medicina di cui è consulente, presso il Pronto Soccorso dell'OP GB Rossi nei turni di guardia diurni e notturni; 2) attività di neurologia clinica specialistica per le neuropatie periferiche, acquisite e geneticamente determinate, dell'infanzia e dell'età adulta, presso due ambulatori dedicati e presso il Day Hospital e l'Ambulatorio integrato (AMID); 3) attività di neurologia clinica specialistica per le malattie neurodegenerative rare presso l'AMID e l'ambulatorio dedicato alle malattie del motoneurone/Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA); 4) attività assistenziale laboratoristica nell'ambito dell'incarico di Struttura Semplice Funzionale di Neurobiologia Clinica dedicato alla diagnosi genetico-molecolare di malattie neurogenetiche.

ATTIVITA' DIDATTICA

A) CORSI DI LAUREA

1) Università di Verona

Corso di LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *lezioni frontali, seminari, attività pratica*

Materia di insegnamento: Neurologia

Dall'anno accademico (AA) 2001/2002 e quindi tutti gli anni accademici consecutivi fino all'a.a. 2005/2006

Totale ore effettuate= 70.

2) Università di Verona

Corso di LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *lezioni frontali, seminari, attività pratica*

Materia di insegnamento: Neurologia

Dall'AA 2006/2007 e quindi tutti gli anni accademici consecutivi fino all'a.a. 2008/2009

Totale ore effettuate 48

3) Università di Verona

Corso di LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *lezioni frontali come titolare di Corso Elettivo*

Materia di insegnamento: Malattie Neurodegenerative: basi genetico-molecolari.

AA 2009-2010

Totale ore effettuate 14

4) Università di Verona

Corso di LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *lezioni frontali, attività pratica*

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2009/2010

Totale ore effettuate 6

5) Università di Verona

Corso di LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *lezioni frontali, attività pratica*

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2010/2011 e 2011/2012

Totale ore effettuate 100

6) Università di Verona

Corso di LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *attività pratica*

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2012/2013

Totale ore effettuate 20

7) Università di Verona

Corso di LAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO IN MEDICINA E CHIRURGIA

In veste di: *attività pratica*

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016

Totale ore effettuate 144

8) Università di Verona

**Corso di LAUREA LOGOPEDIA ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA
LOGOPEDISTA**

In veste di: *lezioni frontali*

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2011/2012

Totale ore effettuate 20

9) Università di Verona

**Corso di LAUREA LOGOPEDIA ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA
LOGOPEDISTA**

In veste di: *lezioni frontali*

Materia di insegnamento: Neuroanatomia e fisiologia delle funzioni corticali superiori

AA 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016

Totale ore effettuate 80

10) Università di Verona

**Corso di LAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO IN ODONTOIATRIA E PROTESI
DENTARIA**

In veste di: *lezioni frontali*, titolare insegnamento Neurologia e coordinatore insegnamento Neurologia-Psichiatria

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016

Totale ore effettuate: 64

B) SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE

1) Università di Siena

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN NEUROLOGIA

In veste di: *lezioni frontali*

Materia di Insegnamento: Neurogenetica

AA 1992/1993 e quindi tutti gli anni accademici consecutivi fino al 1994/1995

2) Università di Verona

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN NEUROLOGIA

In veste di: *lezioni frontali*

Materia di Insegnamento: Neurologia (3° anno)

AA 2001/2002 e quindi tutti gli anni accademici consecutivi fino al 2015/2016

Totale ore effettuate: 160

3) Università di Verona

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN NEUROLOGIA

In veste di: *lezioni frontali*

Materia di Insegnamento: Patologia Molecolare (5° anno)

AA 2007/2008 e quindi tutti gli anni accademici consecutivi fino al 2010/2011

4) Università di Verona

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN MEDICINA INTERNA

Materia di insegnamento: Neurologia (3° anno tronco comune)

AA 2010/2011, 2011/2012, 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016

Totale ore effettuate: 77

5) Università di Verona

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN EMATOLOGIA

Materia di insegnamento: Neurologia

AA 2015/2016

Totale ore effettuate: 2

C) Conferenze ad invito in Scuole di Specializzazione di Neurologia italiane:

1991 "Le encefalo-miopatie mitocondriali", Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università La Sapienza, Roma.

1994 "Correlazioni genotipo-fenotipo delle encefalo-miopatie mitocondriali", Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Verona.

2002 "Neuropatie Ereditarie", Scuola di Specializzazione in Neurologia, Seconda Università di Napoli.

2007 "Malattie dei piccoli vasi cerebrali geneticamente determinate", Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Padova.

2009 "Approccio genetico nella diagnostica delle neuropatie genetiche", Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Torino.

2010 “Malattia di Charcot-Marie-Tooth: spettro clinico e genetico”, Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Bologna.

2016 “Neuropatie ereditarie, inquadramento e prospettive terapeutiche”, Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Padova.

D) Conferenze ad invito in Congressi , Workshops, Corsi Aggiornamento

2001 “Neuropatie geneticamente determinate”, XIII Corso di aggiornamento “Leucodistrofie e neuropatie ereditarie dell’infanzia: basi biologiche, diagnosi e terapia”; Fondazione “Pierfranco e Luisa Mariani”. Bergamo

2002 “Malattia di Charcot-Marie-Tooth e neuropatie correlate”, Corso di Aggiornamento “Neuropatie Periferiche”, Sezione Triveneta della Società Italiana di Neurologia, Dolo (VE)

2002 “Basi molecolari delle neuropatie ereditarie”, Corso di aggiornamento “Le neuropatie ereditarie”, XXXIII Congresso della Società Italiana di Neurologia (SIN), Napoli.

2003 “La malattia di Charcot-Marie-Tooth. Geni e Proteine” Corso di aggiornamento in Neurologia e Riabilitazione. Casa di Cura Villa Pini. Chieti (Responsabile Prof. A Uncini).

2003 “Malattia di Charcot-Marie-Tooth. Neuropatologia”. Corso di aggiornamento dell’Associazione Italiana Malattia di Charcot-Marie-Tooth (AICMT). Genova

2004 “Le amiotrofie distali, dal sintomo alla diagnosi: le neuropatie ereditarie”. Congresso congiunto, Associazione Italiana di Miopatologia e Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico. Taormina (CT)

2005 “Nuove terapie nelle neuropatie periferiche: realtà e prospettive. Neuropatie Ereditarie e da carenza enzimatica”. XXXVI Congresso della Società Italiana di Neurologia (SIN). Cernobbio, (CO)

2005 “Genetica della Malattia di Charcot-Marie-Tooth e delle Neuronopatie Motorie Distali Familiari. Malattia di Charcot-Marie-Tooth X-legata”. XXXVI Congresso della Società Italiana di Neurologia (SIN). Cernobbio (CO).

2005 “Neurogenetica: neuropatie periferiche”. XXXI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica. Pavia.

2006 “Genetica molecolare dei cavernomi. Revisione della letteratura”. Riunione annuale del Gruppo di Studio di Neurochirurgia Pediatrica. Istituto Gaslini di Genova.

2006 “Stroke e genetica”. Corso di aggiornamento “Team is brain”. Azienda Ospedaliera di Verona. Ospedale Civile Maggiore di Verona.

2006 “Cefalee: le evidenze dalla genetica”. Corso di aggiornamento “Le cefalee: evidenze e strategie” Azienda Ospedaliera di Verona, Ospedale di San Bonifacio.

2008 “Demenze: aspetti genetici”. Convegno SIN-Triveneta “Demenze”, Verona

2009 “Charcot-Marie-Tooth disease type 2”. Workshop-SIN Italo-Francese “Rare Neurogenetical and Neurometabolic Diseases”, 10-11 Settembre, Siena (Responsabile Prof. A Federico)

2010 “Genetica Molecolare delle Demenze”. Convegno SIN-Triveneta “Registri Clinici e reti Assistenziali, Innovazione e tradizione nelle Neuroscienze Cliniche del Triveneto”, Treviso.

2012 “Neuropatie ereditarie: la diagnosi genetica”. Convegno “Neuropatie Periferiche: stato dell’arte”, Brescia 27 Gennaio (Responsabile Prof. A Padovani)

- 2012** “Neuropatie Ereditarie”. Corso di aggiornamento ASNP “Le Neuropatie Periferiche”, XLIII Congresso della Società Italiana di Neurologia. Rimini, 9 ottobre.
- 2013** “Neuropatie Ereditarie”. 28° Convegno di Studio: “Il Laboratorio nelle Malattie del Sistema Nervoso” organizzato dalla Società Italiana di Biochimica Clinica e Medicina di Laboratorio (SIBioc), Vicenza 6-7 giugno 2013
- 2013** “Diagnosi molecolare della malattia di Charcot-Marie-Tooth: il centro di riferimento di Verona”. Congresso organizzato dall’Associazione di pazienti ACMT-Rete, Bologna 27-29 settembre.
- 2014** “Casi Clinici”, Convegno su “Radicolopatie e Plessopatie Compressive e Neuropatie Focali”. Verona 4-5 aprile (Responsabile Prof. S. Monaco)
- 2014** “Mutazioni patogene, polimorfismi e varianti rare del gene MFN2”. 1° Convegno Monotematico “Mitofusina 2: neuropatie e fusione mitocondriale”, organizzato da Associazione Progetto Mitofusina 2 Onlus e Clinica Neurologica Università Statale di Milano, Milano 7 aprile (Responsabile Prof. N. Bresolin).
- 2015** “La genetica delle Neuropatie”. Convegno “Neuropatie periferiche: aspetti clinici e diagnostici”. Brescia 13 marzo (Responsabile Prof. A. Padovani)
- 2015** “La genetica della SLA”. Convegno “La SLA, una patologia complessa”, organizzato da Associazione Asla Onlus, San Martino Buon Albergo (Verona), 29 maggio 2015 (Responsabili Dott. G. Sorarù, Dott.ssa M. Gasperini).
- 2016** “La genetica nelle demenze”. Riunione Annuale Sezione Triveneta – SIN: I percorsi assistenziali e le Neuroscienze nel Triveneto. Padova 9 aprile.
- 2017** “Historical review of inherited neuropathies: from neuropathology to genetic classification” XIX Update Course “Peripheral neuropathies in infancy: clinical-diagnostic and therapeutical update of genetic and inflammatory forms”. Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani Neurologia Infantile e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta, 20-22 marzo 2017 (Course Director Dr. I. Moroni)

E) Conferenze ad invito in Corsi Residenziali

- 1991** “Primo corso italiano di biologia molecolare in Neurologia”, Istituto Nazionale Neurologico C. Besta, Milano. (Responsabile Dott. S. Di Donato)
- 2000** “Primo corso residenziale per giovani neurologi: “Le amiotrofie distali”, Fondazione Agarini per le Neuroscienze, Orvieto (Responsabile Prof. N. Rizzuto).
- 2006** “Malattia di Charcot-Marie-Tooth”. Quinto Corso Residenziale di perfezionamento in diagnostica multidisciplinare e terapia delle Malattie Neuromuscolari. Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Psichiatriche ed Anestesiologiche, Università di Messina (Responsabile Prof. C. Messina).
- 2007** “Approccio alle Neuropatie Periferiche”, nell’ambito del corso di aggiornamento sulla gestione del paziente affetto da Malattie Neurologiche accreditato per il personale infermieristico e tecnico in servizio presso la Azienda Ospedaliera di Verona. (Responsabile Prof. S. Monaco)
- 2011** “Neuropatie Ereditarie dominanti” – Corso residenziale di aggiornamento per le Scuole di Specializzazione in Neurologia “Malattie Neurologiche Rare”, Società Italiana di Neurologia (SIN), Università di Siena Maggio (Responsabile Prof. A. Federico).
- 2014** “Correlazioni clinico-strumentali per la diagnostica differenziale e prospettive terapeutiche”. Corso residenziale “Update diagnostico-terapeutico in Neurofisiologia Clinica:

Neuropatie e Neuronopatie, VII Edizione, organizzato dalla SINC . Venezia 13-15 febbraio (Direttore Dott. R. Eleopra)

2016 Hereditary Motor-Sensory Neuropathies: inquadramento e diagnosi. II Corso di Aggiornamento Teorico-pratico: update diagnostico e terapeutico delle Neuropatie Periferiche. Rovigo 16-17 settembre (Responsabile Dott.ssa R. Ravenni).

F) Dottorati di Ricerca

1993-95 Attività tutoriale, Dottorato in Neurobiologia Applicata, Università di Siena.

2001 fino al 2012. Membro del Collegio dei Docenti del Dottorato in Neuroscienze

2013 fino ad oggi. Membro del Dottorato in Neuroscienze, Scienze Psicologiche e Psichiatriche.

2006-2012. Membro del Collegio dei Docenti del Corso di Dottorato in Biotecnologie Molecolari industriali ed ambientali.

2014. Commissario esterno per l'esame di Diploma del Dottorato di Ricerca in Neuroscienze, XXVI CICLO, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOEMI), Università degli Studi di Genova.

2017. Commissario Esterno per l'esame finale di Dottorato (International PhD Program in Molecular Medicine), Università Vita Salute San Raffaele.

G) Organizzazione Corsi Residenziali

2013 Organizzatore e responsabile Scientifico del Corso Teorico-Pratico di Alta Formazione sulle Neuropatie Periferiche: "Le Neuropatie Ereditarie" (1° Edizione), in collaborazione con l'Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, Verona 18-22 novembre 2013.

2014. Organizzatore e responsabile Scientifico del Corso Teorico-Pratico di Alta Formazione sulle Neuropatie Periferiche: "Le Neuropatie Ereditarie" (2° Edizione), in collaborazione con l'Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico, Verona 24-28 novembre 2013.

RICERCA

L'attività di ricerca è dedicata alle malattie degenerative e geneticamente determinate del sistema nervoso periferico e centrale.

La produzione scientifica più significativa ed originale è focalizzata sulla caratterizzazione delle correlazioni genotipo-fenotipo nel gruppo di neuropatie ereditarie raggruppate sotto l'eponimo di malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT). Gli studi di genetica molecolare e patologia hanno contribuito a ridefinire la nosografia di questo capitolo e fornito in alcuni casi chiavi interpretative per i meccanismi patogenetici. Ad esempio, la CMT2, causata da mutazioni della subunità leggera dei neuro filamenti (*NEFL*), è stata caratterizzata come patologia del citoscheletro che comporta la formazione di assoni giganti con rilevanti fenomeni di demielinizzazione secondaria e perciò più propriamente inquadrabile tra le neuropatie ad espressione neurofisiologica "intermedia". La dissezione mutazionale dei geni *PMP22* e *P0* ha portato ad illustrare l'ampio spettro clinico, patologico e molecolare delle neuropatie ad essi correlati. Attraverso collaborazioni multicentriche internazionali l'impegno scientifico nell'ambito delle neuropatie ereditarie ha contribuito all'identificazione ed alla validazione eziologica di nuovi geni malattia, all'implementazione ed esecuzione di trials terapeutici ed alla formulazione di linee guida ed algoritmi diagnostici per la diagnosi molecolare.

Più recentemente, l'interesse scientifico si è rivolto alle demenze degenerative su base mendeliana (Malattia di Alzheimer familiare, Demenze Fronto-Temporali), anche grazie alla partecipazione all' European research network on Early-Onset Dementia. Questa attività ha portato "in proprio" ad estendere il range dei fenotipi associati ai geni PSEN1 e PSEN2 e, in collaborazione, a caratterizzare il ruolo ed i meccanismi molecolari di nuovi geni associati alle Demenze Fronto-Temporali quali il *C9orf72*.

Fin dall'inizio dell'attività scientifica è stato costante l'interesse verso le encefalo-miopatie mitocondriali dell'età pediatrica o adulta causate da lesioni molecolari del genoma nucleare o mitocondriale. In una prima fase, svolta presso il laboratorio del Prof. Salvatore Di Mauro della Columbia University e quindi in collaborazione con il Prof. Massimo Zeviani dell'Istituto Carlo Besta (Milano), l'attività di ricerca di base, genetico molecolare, ha portato al clonaggio e caratterizzazione dei geni nucleari della citocromo-c-ossidasi umana, all'identificazione dei meccanismi di riarrangiamento del genoma mitocondriale ed alla scoperta di nuovi geni malattia. Nell'ambito delle encefalo-miopatie mitocondriali la ricerca presso l'Università di Siena, la Columbia University e l'Università di Verona, è stata inoltre focalizzata alla definizione delle correlazioni genotipo-fenotipo.

Altri interessi di costante impegno scientifico, sempre nel solco delle analisi genotipo-fenotipo, hanno riguardato le malattie cerebrovascolari ad ereditarietà mendeliana, le amiloidosi del sistema nervoso periferico geneticamente determinate ed altre malattie genetiche e neurodegenerative dell'età pediatrica ed adulta.

Indicatori bibliometrici della produzione scientifica.

Scopus: H-index = 28

Web-of-Science: H-index = 50; average citations per item 26.21; citing articles =8741; citing articles without self-citations = 8541

Google-Scholar: H-index= 30; I-index=61; 3654 citations

A) Cariche ed incarichi in Società Scientifiche nazionali ed internazionali, ed affiliazioni scientifiche

Aprile 2016: **Presidente Eletto** (per il triennio 2018-2020) **dell'Associazione Italiana per lo studio sul Sistema Nervoso Periferico (ASNP)**, associazione affiliata alla Società Italiana di Neurologia (SIN) ed alla corrispondente società internazionale Peripheral Nerve Society (PNS).

Nel 2011:**Presidente del Comitato Scientifico esterno del CIBERNED spagnolo** (Centro de Investigación Biomédica en Red, Enfermedades Neurodegenerativas).

Socio fondatore e membro del Consiglio Direttivo ASNP fin dalla sua costituzione nel 2010. In precedenza era stato **membro del Comitato Scientifico del Gruppo di Studio SIN per lo studio del SNP (GSSNP)** a partire dalla sua istituzione nel 1997 fino al 2010.

Socio della Società Italiana di Neurologia SIN e della Peripheral Nerve Society.

Membro del Consorzio Internazionale per la Malattia di Charcot-Marie-Tooth (Coordinatore Prof. MJ Shy) e dell'European Research Network on Early-Onset Dementia (Coordinatrice Prof. C. Van Broeckhoven).

B) Attività editoriali

Il Prof. Fabrizi ha svolto frequentemente attività di **referee** per le seguenti riviste: Acta Neuropathologica, Annals of Neurology, Brain, Clinical Neurology Neurosurgery, European Journal of Neurology, Journal of Neurology, Journal of Neurological Sciences, Journal of Neuroscience Methods, Journal of Peripheral Nervous System, Muscle Nerve, Neurological Sciences, Neuromuscular Disorders.

Il Prof. Fabrizi è stato **Associate Editor** per la rivista Journal of Alzheimer's Disease per l'anno 2015.

C) Attività congressuali e premi scientifici

Costante nel corso degli anni è stata la partecipazione attiva con presentazioni in forma di comunicazioni o posters (più 300 *abstracts*) ai Congressi periodici delle seguenti società scientifiche: Società Italiana di Neurologia (SIN), Associazione italiana del Sistema Nervoso Periferico (ASNP), Associazione Italiana di Neuropatologia (AINP), Peripheral Nerve Society, International CMT Consortium. Ricorrente la partecipazione alle seguenti Società Scientifiche: Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Federazione Italiana delle Malattie Ereditarie (FISME) American Academy of Neurology, European Neurological Society, European Federation of Neuropathological Societies, European Federation of Neurological Societies.

Le seguenti presentazioni sono state oggetto di premiazione:.

Fabrizi GM, Schon EA. Isolation of cDNA clones for subunits Via and VII a of human cytochrome c oxidase (COX). Primo premio Sezione "Giovani Ricercatori" del 4° Congresso Nazionale della Federazione Italiana delle Malattie Ereditarie (FISME), Milano 1989.

Rizzuto N, Cavallaro T, Taioli F, Fabrizi GM. Cx32 expression in CMTX nerve biopsies. Poster award al 7th European Congress of Neuropathology, Helsinki, 2002

Angiari C, Ferrarini M, Taioli F, Ferrari S, Cavallaro T, Rizzuto N, Fabrizi GM. Axonal Charcot-Marie-Tooth disease: a neuropathy in the mist. Primo premio Giovani Ricercatori, XI Riunione Annuale del Gruppo di Studio Sistema Nervoso Periferico, Siena, 2007.

D) Organizzazione Congressi nazionali ed internazionali

Il Prof. Fabrizi ha organizzato i seguenti congressi:

Terza Riunione Annuale dell'Associazione Italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Verona 18-10 aprile 2013

6th Meeting of the International Consortium for Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. Mestre (Venezia), 8-10 settembre 2016

E) Progetti di ricerca

1992-94 Collaboratore, Progetto Telethon "Molecular characterization of new mitochondrial encephalomyopathies" (responsabile Prof. G.C. Guazzi).

1993-95 Responsabile, Progetto Telethon "Clinical, neuropathological and molecular-genetic characterization of autosomal dominant ocular myopathies".

- 1996-99** Collaboratore Progetto Telethon “Towards an etiological and pathogenetic diagnosis of the inherited neuropathies. A genotype and phenotype investigation of 200 patients with pathologically characterized nerve biopsies”. (responsabile Prof. N. Rizzuto).
- 1997-99** Responsabile Progetto Ministero Sanità – Regione Veneto: “Clinical and Molecular-Genetic Study of the Fragile-X”.
- 1998-00** Collaboratore progetto PRIN 9806409869 (MIUR) “Hereditary Neuropathies: physiopathology and molecular bases” (responsabile Prof. N. Rizzuto).
- 2000-02** Collaboratore Progetto PRIN MM06402489 (MIUR) “Hereditary Neuropathies: identification of new genes, molecular and cellular pathology” (responsabile Prof. N. Rizzuto).
- 2001-03** Responsabile di Unità, progetto del Ministero della Salute “Molecular analysis and pathogenetical models of Hereditary Motor-Sensory Neuropathies in Italy” (coordinatore Dr. F. Taroni).
- 2002-04** Collaboratore progetto PRIN 2002061843 “Hereditary Neuropathies caused by molecular lesions of myelin proteins: gene dissection, molecular pathology and pathogenetical mechanisms of secondary axonal degeneration” (coordinatore Prof. N. Rizzuto).
- 2003-05** Collaboratore Progetto Telethon-UILDM GUP02169 “Quality of life and disability in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. A Multicentre and multiperspective follow up” (Coordinatore Dr. L. Padua).
- 2005-08** Responsabile Unità Progetto Telethon-UILDM GUP04002 “Multicentre, randomised, double-blind, placebo controlled trial of ascorbic acid treatment in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A). (coordinatore Dr. D. Pareyson).
- 2005-07** Responsabile Unità Progetto Telethon UILDM GUP 04009 “Severe Charcot-Marie-Tooth disease and related hereditary neuropathies: an Italian collaborative network for implementing the molecular analysis of rare forms and new genes” (coordinatore Dr. F. Taroni).
- 2005-07** Collaboratore Progetto Fondazione Mariani R-05-44 “Severe childhood-onset Charcot-Marie-Tooth disease: a collaborative project for implementing the molecular analysis of new genes” (Coordinatore Prof. N. Rizzuto).
- 2005-07** Responsabile Unità Progetto Cariverona “Neuropatie associate a paraproteinemia IgM-antiMAG: parametri clinico-laboratoristici per il trattamento e ricerca di polimorfismi del gene codificante per la MAG” (coordinatore Prof. N. Rizzuto)
- 2005-07** Collaboratore Progetto PRIN 2005060584 “Charcot-Marie-Tooth disease: characterization of novel genes and strategies of molecular therapeutics”. (coordinatore Prof. N. Rizzuto).
- 2008:** Coordinatore Progetto PRIN “Neuronopatie ereditarie: tests genetici, correlazioni genotipo-fenotipo, patogenetica, identificazione di nuovi geni malattia” (protocollo 2008NJF7FM). Progetto valutato positivamente, non ammesso al finanziamento.
- 2009:** Responsabile Unità, Progetto PRIN “Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2 e Neuronopatie ereditarie motorie distali: fenotipo e genotipi” (Protocollo 20093249HL_003). Coordinatore proponente: Prof. Lucio Santoro. Progetto valutato positivamente, non ammesso al finanziamento.

2010-12 Responsabile Unità, Progetto Telethon-UILDM GUP09013. “A Multicenter study to evaluate the effects on Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A of a composite Treadmill, Stretching and Proprioceptive Exercise (TreSPE) rehabilitation program” (coordinatore Prof. A. Schenone).

2010-13 Responsabile Unità Progetto Cariverona “-Disabilità cognitiva e comportamentale nelle demenze e nelle psicosi. Marcatori genetici diagnostici e prognostici del Mild Cognitive Impairment” (coordinatore Prof. N. Rizzuto).

2011-13 Responsabile Unità, Progetto Telethon-UILDM GUP 10008 “Novel outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease” (coordinatore Prof. G. Vita).

2012. Progetto PRIN Neuronopatie ereditarie: correlazioni fenotipo-genotipo, identificazione di nuovi geni e sviluppo di modelli di degenerazione assonale (Protocollo 2012HY4LKW) Coordinatore proponente: Prof. Lucio Santoro. Progetto valutato positivamente, non ammesso al finanziamento.

2013-15 Responsabile Unità, Progetto Telethon-UILDM GUP 13006 “CMT National Registry: towards definition of standards of care and clinical trials” (coordinatore Dott. D. Pareyson).

2015-2017 Responsabile di specifiche attività di ricerca e della supervisione dell'attività svolta nel Sottoprogetto “Biomarcatori in patologie degenerative del sistema nervoso” all'interno del progetto multicentrico “Biomarcatori predittivi e diagnostici in patologie neoplastiche, infiammatorie e neurodegenerative” finanziato dalla Fondazione CARIVERONA (Coordinatore Prof. G. Berton)

2015 Responsabile del progetto “Istituzione di una biobanca di materiale biologico e dati associati a scopo di ricerca medico-scientifica nell'ambito delle neuropatie, demenze e malattie del motoneurone” finanziato dall'AOUI di Verona.

2015-2016 Responsabile del progetto “Analisi di sequenziamento di nuova generazione in forme familiari di neuropatie (malattia di Charcot-Marie-Tooth)” finanziato da ACMT-Rete.

2014-2016 Collaboratore allo “Studio osservazionale (multicentrico) Progetto di raccolta dati della valutazione neurologica in pazienti con polineuropatia in amiloidosi familiare (FAP) da transtiretina (TTR) in trattamento con tafamidis secondo la determinazione AIFA del 29 dicembre 2010 ai sensi della legge 648/96”. (Coordinatore Dott. D. Pareyson)

2016-2018 Responsabile di Unità del Progetto Telethon UILDM GUP15010 “TTR-FAP Italian Registry: a collaborative network for definition of natural history, psychosocial burden, standards of care and clinical trials” (Coordinatore Prof. G. Vita)

2016-2018 Responsabile di Unità del progetto multicentrico “Carpal tunnel syndrome: are there neurophysiological and ultrasound markers suggestive (or predictive) of Transthyretin amyloidosis? A cross-sectional and longitudinal multicenter study” finanziato da fondi Pfizer (Coordinatore Prof. C Briani).

2017-2020 Responsabile di Unità del Progetto Multicentrico internazionale “Upper Limbs evaluation in hereditary Neuropathies: the ULNA project”- AFM (Association Française contre les Myopathies)-Telethon.(Coordinatore Prof. A Schenone)

F) Revisione Progetti Ricerca

2017 Valutatore esterno di progetto di ricerca nell'ambito del bando "APPEL A PROJETS RECHERCHE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE EN SANTE – VAGUE3 RHU / 3RD CALL FOR PROPOSALS RHU 2016"

H) Pubblicazioni scientifiche

Indicatori bibliometrici della produzione scientifica.

Scopus: H-index = 28

Web-of-Science: H-index = 50; average citation per item 26.21; citing articles =8741; citing articles without self-citations = 8541

Google-Scholar: H-index= 30; I-index=61; 3654 citations

H1) Articoli su riviste *peer-reviewed*

1) van der Zee J, Gijssels I, Van Mossevelde S, Perrone F, Dillen L, Heeman B, Bäumer V, Engelborghs S, De Bleecker J, Baets J, Gelpi E, Rojas-García R, Clarimón J, Lleó A, Diehl-Schmid J, Alexopoulos P, Pernecky R, Synofzik M, Just J, Schöls L, Graff C, Thonberg H, Borroni B, Padovani A, Jordanova A, Sarafov S, Tournev I, de Mendonça A, Miltenberger-Miltényi G, Simões do Couto F, Ramirez A, Jessen F, Heneka MT, Gómez-Tortosa E, Danek A, Cras P, Vandenberghe R, De Jonghe P, De Deyn PP, Sleegers K, Cruts M, Van Broeckhoven C, Goeman J, Nuytten D, Smets K, Robberecht W, Damme PV, Bleecker J, Santens P, Dermaut B, Versijpt J, Michotte A, Ivanoiu A, Deryck O, Bergmans B, Delbeck J, Bruyland M, Willems C, Salmon E, Pastor P, Ortega-Cubero S, Benussi L, Ghidoni R, Binetti G, Hernández I, Boada M, Ruiz A, Sorbi S, Nacmias B, Bagnoli S, Sorbi S, Sanchez-Valle R, Llado A, Santana I, Rosário Almeida M, Frisoni GB, Maetzler W, Matej R, Fraidakis MJ, Kovacs GG, **Fabrizi GM**, Testi S. TBK1 mutation spectrum in an estense European Patient Cohort with FrontoTemporal Dementia and Amyotrophic Lateral Sclerosis. **Hum Mutat** 2017;38:297-309. doi: 10.1002/humu.23161. Epub 2017 Jan 19. PMID: 28008748

2) Bongianni M, Orrù C, Groveman BR, Sacchetto L, Fiorini M, Tonoli G, Triva G, Capaldi S, Testi S, Ferrari S, Cagnin A, Ladogana A, Poleggi A, Colaizzo E, Tiple D, Vaianella L, Castriciano S, Marchioni D, Hughson AG, Imperiale D, Cattaruzza T, **Fabrizi GM**, Pocchiari M, Monaco S, Caughey B, Zanusso G. **JAMA Neurol** 2017;74:155-162. doi: 10.1001/jamaneurol.2016.4614 PMID: 27942718

3) Opri R, **Fabrizi GM**, Cantalupo G, Ferrarini M, Simonati A, Dalla Bernardina B, Darra F. Progressive Myoclonus Epilepsy in Congenital Generalized Lipodystrophy type 2: Report of 3 cases and literature review. **Seizure**. 2016 Sep 5;42:1-6. doi: 10.1016/j.seizure.2016.08.008. [Epub ahead of print] PMID: 27632409

4) Manganelli F, Pisciotta C, Reilly MM, Tozza S, Schenone A, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Vita G, Padua L, Gemignani F, Laurà M, Hughes RA, Solari A, Pareyson D, Santoro L; CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK Group. Nerve conduction velocity in CMT1A: what else can we tell? **Eur J Neurol**. 2016 Oct;23(10):1566-71. doi: 10.1111/ene.13079. Epub 2016 Jul 14. PMID: 27412484

- 5) Luigetti M, Padua L, Coraci D, **Fabrizi GM**, Romano A, Sabatelli M. Nerve ultrasound in CMT2E/CMT1F due to NEFL mutation: Confirmation of an axonal pathology. **Clin Neurophysiol**. 2016 Sep;127(9):2990-1. doi: 10.1016/j.clinph.2016.06.024. Epub 2016 Jun 30. PMID: 27458838
- 6) Padua L, Pazzaglia C, Pareyson D, Schenone A, Aiello A, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Santoro L, Manganelli F, Gemignani F, Vitetta F, Quattrone A, Mazzeo A, Russo M, Vita G; CMT-TRIAAL Group. Novel outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: validation and reliability of the 6-min walk test and StepWatchTM Activity Monitor and identification of the walking features related to higher quality of life. **Eur J Neurol**. 2016 Aug;23(8):1343-50. doi: 10.1111/ene.13033. Epub 2016 May 10. PMID: 27160471
- 7) Gregianin E, Pallafacchina G, Zanin S, Crippa V, Rusmini P, Poletti A, Fang M, Li Z, Diano L, Petrucci A, Lispi L, Cavallaro T, Fabrizio GM, Muglia M, Boaretto F, Vettori A, Rizzuto R, Mostacciolo ML, Vazza G. Loss-of-function mutations in the SIGMAR1 gene cause distal hereditary motor neuropathy by impairing ER-mitochondria tethering and Ca²⁺ signalling. **Hum Mol Genet**. 2016 Jul 8. pii: ddw220. [Epub ahead of print] PMID: 27402882
- 8) Kancheva D, Atkinson D, De Rijk P, Zimon M, Chamova T, Mitev V, Yaramis A, **Fabrizi GM**, Topaloglu H, Tournev I, Parman Y, Battaloglu E, Estrada-Cuzcano A, Jordanova A. Novel mutations in genes causing hereditary spastic paraplegia and Charcot-Marie-Tooth neuropathy identified by an optimized protocol for homozygosity mapping based on whole-exome sequencing. **Genet Med**. 2016 Jun;18(6):600-7. doi: 10.1038/gim.2015.139. Epub 2015 Oct 22. PMID: 26492578
- 9) Cortese A, Vita G, Luigetti M, Russo M, Bisogni G, Sabatelli M, Manganelli F, Santoro L, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Schenone A, Grandis M, Gemelli C, Mauro A, Pradotto LG, Gentile L, Stancanelli C, Lozza A, Perlini S, Piscosquito G, Calabrese D, Mazzeo A, Obici L, Pareyson D. Monitoring effectiveness and safety of Tafamidis in transthyretin amyloidosis in Italy: a longitudinal multicenter study in a non-endemic area. **J Neurol**. 2016 May;263(5):916-24. doi: 10.1007/s00415-016-8064-9. Epub 2016 Mar 16. PMID: 26984605
- 10) Biasini F, Portaro S, Mazzeo A, Vita G, **Fabrizi GM**, Taioli F, Toscano A, Rodolico C. TRPV4 related scapuloperoneal spinal muscular atrophy: Report of an Italian family and review of the literature. **Neuromuscul Disord**. 2016 Apr-May;26(4-5):312-5. doi: 10.1016/j.nmd.2016.02.010. Epub 2016 Feb 23. PMID: 26948711
- 11) Luigetti M, **Fabrizi GM**, Bisogni G, Romano A, Taioli F, Ferrarini M, Bernardo D, Rossini PM, Sabatelli M. Charcot-Marie-Tooth type 2 and distal hereditary motor neuropathy: Clinical, neurophysiological and genetic findings from a single-centre experience. **Clin Neurol Neurosurg**. 2016 May;144:67-71. doi: 10.1016/j.clineuro.2016.03.007. Epub 2016 Mar 9. PMID: 26989944
- 12) Vogrig A, Tonin P, **Fabrizi GM**, Fenzi F, Beltramello A, Sala F, Meglio M, Monaco S. Spinal arachnoid cyst as a cause of isolated, progressive, bilateral C5-C6 radiculopathy. **Spine J**. 2016 Jun;16(6):e367-8. doi: 10.1016/j.spinee.2015.11.061. Epub 2015 Dec 8. PMID: 26681354
- 13) Piscosquito G, Reilly MM, Schenone A, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Santoro L, Manganelli F, Vita G, Quattrone A, Padua L, Gemignani F, Visioli F, Laurà M, Calabrese D, Hughes RA, Radice D, Solari A, Pareyson D; CMT-TRIAAL Group; CMT-TRAUK Group. Responsiveness

of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease. **Eur J Neurol**. 2015 Dec;22(12):1556-63. doi: 10.1111/ene.12783. Epub 2015 Jul 31. PMID: 26227902

14) Manganelli F, Nolano M, Pisciotta C, Provitera V, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Stancanelli A, Caporaso G, Shy ME, Santoro L. Charcot-Marie-Tooth disease: New insights from skin biopsy. **Neurology**. 2015 Oct 6;85(14):1202-8. doi: 10.1212/WNL.0000000000001993. Epub 2015 Sep 11. PMID: 26362287

15) Stancanelli C, **Fabrizi GM**, Ferrarini M, Cavallaro T, Taioli F, Di Leo R, Russo M, Gentile L, Toscano A, Vita G, Mazzeo A. Charcot-Marie-Tooth 2F: phenotypic presentation of the Arg136Leu HSP27 mutation in a multigenerational family. **Neurol Sci**. 2015 Jun;36(6):1003-6. doi: 10.1007/s10072-014-2050-8. Epub 2014 Dec 30. PMID: 25547330

16) Luigetti M, Sabatelli M, Bellone E, **Fabrizi GM**, Padua L, Granata G. Nerve ultrasound in patients with CMT1C: description of 3 cases. **Muscle Nerve**. 2015 May;51(5):781-2. doi: 10.1002/mus.24474. PMID: 25286909

17) Cuyvers E, van der Zee J, Bettens K, Engelborghs S, Vandenbulcke M, Robberecht C, Dillen L, Merlin C, Geerts N, Graff C, Thonberg H, Chiang HH, Pastor P, Ortega-Cubero S, Pastor MA, Diehl-Schmid J, Alexopoulos P, Benussi L, Ghidoni R, Binetti G, Nacmias B, Sorbi S, Sanchez-Valle R, Lladó A, Gelpi E, Almeida MR, Santana I, Clarimon J, Lleó A, Fortea J, de Mendonça A, Martins M, Borroni B, Padovani A, Matěj R, Rohan Z, Ruiz A, Frisoni GB, **Fabrizi GM**, Vandenberghe R, De Deyn PP, Van Broeckhoven C, Sleegers K; BELNEU Consortium and of the EU EOD Consortium. Genetic variability in SQSTM1 and risk of early-onset Alzheimer dementia: a European early-onset dementia consortium study. **Neurobiol Aging**. 2015 May;36(5):2005.e15-22. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2015.02.014. Epub 2015 Feb 19. PMID: 25796131

18) Testi S, Tamburin S, Zanette G, **Fabrizi GM**. Co-occurrence of the C9ORF72 expansion and a novel GRN mutation in a family with alternative expression of frontotemporal dementia and amyotrophic lateral sclerosis. **J Alzheimers Dis**. 2015;44(1):49-56. doi: 10.3233/JAD-141794. PMID: 25182743

19) Mannil M, Solari A, Leha A, Pelayo-Negro AL, Berciano J, Schlotter-Weigel B, Walter MC, Rautenstrauss B, Schnizer TJ, Schenone A, Seeman P, Kadian C, Schreiber O, Angarita NG, **Fabrizi GM**, Gemignani F, Padua L, Santoro L, Quattrone A, Vita G, Calabrese D; CMT-TRIAAL/CMT-TRAUK Group, Young P, Laurà M, Haberlová J, Mazanec R, Paulus W, Beissbarth T, Shy ME, Reilly MM, Pareyson D, Sereda MW. Selected items from the Charcot-Marie-Tooth (CMT) Neuropathy Score and secondary clinical outcome measures serve as sensitive clinical markers of disease severity in CMT1A patients. **Neuromuscul Disord**. 2014 Nov;24(11):1003-17. doi: 10.1016/j.nmd.2014.06.431. Epub 2014 Jun 19. PMID: 25085517

20) Testi S, Peluso S, **Fabrizi GM**, Antenora A, Russo CV, Pappatà S, Padovani A, Ferrarini M, Filla A. A novel PSEN1 mutation in a patient with sporadic early-onset Alzheimer's disease and prominent cerebellar ataxia. **J Alzheimers Dis**. 2014;41(3):709-14. doi: 10.3233/JAD-140081

21) van der Zee J, Van Langenhove T, Kovacs GG, Dillen L, Deschamps W, Engelborghs S, Matěj R, Vandenbulcke M, Sieben A, Dermaut B, Smets K, Van Damme P, Merlin C, Laureys A, Van Den Broeck M, Mattheijssens M, Peeters K, Benussi L, Binetti G, Ghidoni R, Borroni B, Padovani A, Archetti S, Pastor P, Razquin C, Ortega-Cubero S, Hernández I, Boada M, Ruiz A, de Mendonça A, Miltenberger-Miltényi G, do Couto FS, Sorbi S, Nacmias B, Bagnoli S, Graff C,

Chiang HH, Thonberg H, Pernecky R, Diehl-Schmid J, Alexopoulos P, Frisoni GB, Bonvicini C, Synofzik M, Maetzler W, Vom Hagen JM, Schöls L, Haack TB, Strom TM, Prokisch H, Dols-Icardo O, Clarimón J, Lleó A, Santana I, Almeida MR, Santiago B, Heneka MT, Jessen F, Ramirez A, Sanchez-Valle R, Llado A, Gelpi E, Sarafov S, Tournev I, Jordanova A, Parobkova E, **Fabrizi GM**, Testi S, Salmon E, Ströbel T, Santens P, Robberecht W, De Jonghe P, Martin JJ, Cras P, Vandenberghe R, De Deyn PP, Cruts M, Sleegers K, Van Broeckhoven C. Rare mutations in SQSTM1 modify susceptibility to frontotemporal lobar degeneration. *Acta Neuropathol.* 2014 Sep;128(3):397-410. doi: 10.1007/s00401-014-1298-7. Epub 2014 Jun 5

22) Luigetti M, **Fabrizi GM**, Taioli F, Del Grande A, Lo Monaco M. A novel LITAF/SIMPLE variant within a family with minimal demyelinating Charcot-Marie-Toth disease. *Neurol Sci.* 2014 Dec;35(12):2005-7. doi: 10.1007/s10072-014-1833-2. Epub 2014 May 21.

23) Piscosquito G, Reilly MM, Schenone A, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Santoro L, Vita G, Quattrone A, Padua L, Gemignani F, Visioli F, Laurà M, Calabrese D, Hughes RA, Radice D, Solari A, Pareyson D; for the CMT-TRIAAL & CMT-TRAUK Group. Is overwork weakness relevant in Charcot-Marie-Tooth disease? *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2014; Mar 21 [Epub ahead of print] PMID: 24659795

24) Gentile L, Taioli F, **Fabrizi GM**, Russo M, Stancanelli C, Mazzeo A. Considerable post-partum worsening in a patient with CMT2E. *Neurol Sci.* 2013 Oct;34(10):1813-4. doi: 10.1007/s10072-013-1296-x. Epub 2013 Feb 15

25) van der Zee J, Gijselinck I, Dillen L, Van Langenhove T, Theuns J, Engelborghs S, Philtjens S, Vandenbulcke M, Sleegers K, Sieben A, Bäumer V, Maes G, Corsmit E, Borroni B, Padovani A, Archetti S, Pernecky R, Diehl-Schmid J, de Mendonça A, Miltenberger-Miltenyi G, Pereira S, Pimentel J, Nacmias B, Bagnoli S, Sorbi S, Graff C, Chiang HH, Westerlund M, Sanchez-Valle R, Llado A, Gelpi E, Santana I, Almeida MR, Santiago B, Frisoni G, Zanetti O, Bonvicini C, Synofzik M, Maetzler W, Vom Hagen JM, Schöls L, Heneka MT, Jessen F, Matej R, Parobkova E, Kovacs GG, Ströbel T, Sarafov S, Tournev I, Jordanova A, Danek A, Arzberger T, **Fabrizi GM**, Testi S, Salmon E, Santens P, Martin JJ, Cras P, Vandenberghe R, De Deyn PP, Cruts M, Van Broeckhoven C; on behalf of the European Early-Onset Dementia (EOD) Consortium. A Pan-European study of the C9orf72 Repeat Associated with FTLTLD: Geographic Prevalence, Genomic Instability and Intermediate Repeats. *Hum Mutat.* 2013 Feb;34(2):363-73. doi: 10.1002/humu.22244. Epub 2013 Jan 4

26) Stancanelli C, Taioli F, Testi S, **Fabrizi GM**, Arena MG, Granata F, Russo M, Gentile L, Vita G, Mazzeo A. Unusual features of central nervous system involvement in CMTX associated with a novel mutation of GJB1 gene. *J Peripher Nerv Syst.* 2012 Dec;17(4):407-11. doi: 10.1111/j.1529-8027.2012.00439.x

27) Taioli F, Bertolasi L, Ajena D, Ferrarini M, Cabrini I, Crestanello A, **Fabrizi GM**. Parental mosaicism of a novel PMP22 mutation with a minimal neuropathic phenotype. *J Peripher Nerv Syst.* 2012 Dec;17(4):414-7. doi: 10.1111/j.1529-8027.2012.00441.x.

28) Briani C, Cavallaro T., Ferrari S., Taioli F., Calamelli S., Verga L., Adami F., **Fabrizi G.M.** Sporadic transthyretin amyloidosis with a novel TTR gene mutation misdiagnosed as primary amyloidosis. *J Neurol.* 2012 Oct;259(10):2226-8. doi: 10.1007/s00415-012-6529-z. Epub 2012 May 12

- 29) Manganelli F, Pisciotta C, Provitera V, Taioli F, Iodice R, Topa A, **Fabrizi GM**, Nolano M, Santoro L. Autonomic nervous system involvement in a new CMT2B family. *J Peripher Nerv Syst.* 2012 Sep;17(3):361-4. doi: 10.1111/j.1529-8027.2012.00415.x
- 30) Testi S, Malerba G, Ferrarini M, Ragno M, Pradotto L, Mauro A, **Fabrizi GM**. Mutational and haplotype map of NOTCH3 in a cohort of Italian patients with cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL). *J Neurol Sci.* 2012 Aug 15;319(1-2):37-41. doi: 10.1016/j.jns.2012.05.025. Epub 2012 Jun 3
- 31) Testi S, **Fabrizi GM**, Pompanin S, Cagnin A. Autosomal dominant Alzheimer's disease with early frontal lobe involvement associated with the Met239Ile mutation of Presenilin 2 gene. *J Alzheimers Dis.* 2012;31(1):7-11. doi: 10.3233/JAD-2012-120280.
- 32) Luigetti M, Corsello SM, Lattante S, Locantore P, Senes P, **Fabrizi GM**, Taioli F, Conte A, Del Grande A, Sabatelli M. Peripheral neuropathy and 46XY gonadal dysgenesis: confirmation of a heterogeneous entity. *Clin Neurol Neurosurg.* 2012 Jul;114(6):748-50. doi: 10.1016/j.clineuro.2011.12.020. Epub 2011 Dec 30
- 33) Filosto M, Scarpelli M, Tonin P, Testi S, Cotelli MS, Rossi M, Salvi A, Grottollo A, Vielmi V, Todeschini A, **Fabrizi GM**, Padovani A, Tomelleri G. Pitfalls in diagnosing mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy. *J Inherit Metab Dis.* 2011 Dec;34(6):1199-203. doi: 10.1007/s10545-011-9332-6. Epub 2011 Apr 19.
- 34) Luigetti M, **Fabrizi GM**, Ranieri F, Taioli F, Conte A, Del Grande A, Sabatelli M. A novel GJB1 mutation in an Italian patient with Charcot-Marie-Tooth disease and pyramidal signs. *Muscle Nerve.* 2011 Oct;44(4):613-5. doi: 10.1002/mus.22156
- 35) Baets J, Deconinck T, De Vriendt E, Zimoń M, Yperzeele L, Van Hoorenbeeck K, Peeters K, Spiegel R, Parman Y, Ceulemans B, Van Bogaert P, Pou-Serradell A, Bernert G, Dinopoulos A, Auer-Grumbach M, Sallinen SL, **Fabrizi GM**, Pauly F, Van den Bergh P, Bilir B, Battaloglu E, Madrid RE, Kabzińska D, Kochanski A, Topaloglu H, Miller G, Jordanova A, Timmerman V, De Jonghe P. Genetic spectrum of hereditary neuropathies with onset in the first year of life. *Brain.* 2011;134(Pt 9):2664-76.
- 36) Luigetti M, **Fabrizi GM**, Taioli F, Conte A, Del Grande A, Sabatelli M. Clinical, electrophysiological and pathological findings of a patient with CMT2 due to the p.Ala738Val mitofusin 2 mutation. *J Neurol Sci.* 2011;307(1-2):168-70.
- 37) Zimoń M, Baets J, **Fabrizi GM**, Jaakkola E, Kabzińska D, Pilch J, Schindler AB, Cornblath DR, Fischbeck KH, Auer-Grumbach M, Guelly C, Huber N, De Vriendt E, Timmerman V, Suter U, Hausmanowa-Petrusewicz I, Niemann A, Kochański A, De Jonghe P, Jordanova A. Dominant GDAP1 mutations cause predominantly mild CMT phenotypes. *Neurology.* 2011;77(6):540-8.
- 38) Cappellari M, Cavallaro T, Ferrarini M, Cabrini I, Taioli F, Ferrari S, Merlini G, Obici L, Briani C, **Fabrizi GM**. Variable presentations of TTR-related familial amyloid polyneuropathy in seventeen patients. *J Peripher Nerv Syst.* 2011;16(2):119-29.
- 39) Adami F, Briani C, Piazza F, Binotto G, Dalla Torre C, **Fabrizi GM**, Semenzato G. Serum vascular endothelial growth factor (VEGF) in the differential diagnosis of amyloid neuropathy and POEMS syndrome. *Amyloid* 2011;18(Suppl. 1):106-108

- 40) Pareyson D, Reilly MM, Schenone A, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Santoro L, Vita G, Quattrone A, Padua L, Gemignani F, Visioli F, Laurà M, Radice D, Calabrese D, Hughes RA, Solari A; for the CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK groups. Ascorbic acid in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK): a double-blind randomised trial. **Lancet Neurol**. 2011;10(4):320-328.
- 41) Taioli F, Cabrini I, Cavallaro T, Simonati A, Testi S, **Fabrizi GM**. Déjerine-Sottas syndrome with a silent nucleotide change of myelin protein zero gene. **J Peripher Nerv Syst**. 2011;16(1):59-64.
- 42) Taioli F, Cabrini I, Cavallaro T, Acler M, **Fabrizi GM**. Inherited demyelinating neuropathies with micromutations of peripheral myelin protein 22 gene. **Brain**. 2011;134(Pt 2):608-17.
- 43) Marchesi C, Ciano C, Salsano E, Nanetti L, Milani M, Gellera C, Taroni F, **Fabrizi GM**, Uncini A, Pareyson D. Co-occurrence of amyotrophic lateral sclerosis and Charcot-Marie-Tooth disease type 2A in a patient with a novel mutation in the mitofusin-2 gene. **Neuromuscul Disord**. 2011;21(2):129-31.
- 44) Briani C, **Fabrizi GM**, Ruggero S, Torre CD, Ferrarini M, Campagnolo M, Cavallaro T, Ferrari S, Scarlato M, Taioli F, Adami F. Vascular endothelial growth factor helps differentiate neuropathies in rare plasma cell dyscrasias. **Muscle Nerve**. 2011;43(2):164-7.
- 45) Marchesi C, Milani M, Morbin M, Cesani M, Lauria G, Scaioli V, Piccolo G, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Taroni F, Pareyson D. Four novel cases of periaxin-related neuropathy and review of the literature. **Neurology**. 2010;75(20):1830-8.
- 46) Luigetti M, **Fabrizi GM**, Madia F, Ferrarini M, Conte A, Del Grande A, Tasca G, Tonali PA, Sabatelli M. A novel HSPB1 mutation in an Italian patient with CMT2/dHMN phenotype. **J Neurol Sci**. 2010;298(1-2):114-7.
- 47) Luigetti M, **Fabrizi GM**, Madia F, Ferrarini M, Conte A, Delgrande A, Tonali PA, Sabatelli M. Seipin S90L mutation in an Italian family with CMT2/dHMN and pyramidal signs. **Muscle Nerve**. 2010;42(3):448-51.
- 48) Mondelli M, **Fabrizi GM**. Some considerations on atypical cases of Charcot-Marie-Tooth disease and use of genetic testing in idiopathic polyneuropathies. **Clin Neurol Neurosurg** 2010;112(9):745-6.
- 49) Briani C, Taioli F, Lucchetta M, Bombardi R, **Fabrizi GM**. Adult onset Charcot-Marie-Tooth disease type 1D with an Arg381Cys mutation of EGR2. **Muscle Nerve**. 2010;41(6):888-9.
- 50) Mandich P, Grandis M, Varese A, Geroldi A, Acquaviva M, Ciotti P, Gulli R, Doria-Lamba L, **Fabrizi GM**, Giribaldi G, Pizzuti A, Schenone A, Bellone E. Severe neuropathy after diphtheria-tetanus-pertussis vaccination in a child carrying a novel frame-shift mutation in the small heat-shock protein 27 gene. **J Child Neurol**. 2010;25(1):107-9.
- 51) Marchini C, Marsala SZ, Bendini M, Taioli F, Damante G, Lonigro IR, **Fabrizi GM**. Myelin protein zero Val102fs mutation manifesting with isolated spinal root hypertrophy. **Neuromuscul Disord**. 2009;19(12):849-52.

- 52) **Fabrizi GM**, Taioli F, Cavallaro T, Ferrari S, Bertolasi L, Casarotto M, Rizzuto N, Deconinck T, Timmerman V, De Jonghe P. Further evidence that mutations in FGD4/frabin cause Charcot-Marie-Tooth disease type 4H. **Neurology**. 2009;72(13):1160-4.
- 53) Mazzucco S, Anzola GP, Ferrarini M, Taioli F, Olivato S, Burlina AP, **Fabrizi GM**, Rizzuto N. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy and right-to-left shunt: lack of evidence for an association in a prevalence study. **Eur Neurol**. 2009;61(1):46-9.
- 54) Briani C, Adami F, Cavallaro T, Taioli F, Ferrari S, **Fabrizi GM**. Axonal neuropathy due to myelin protein zero mutation misdiagnosed as amyloid neuropathy. **Muscle Nerve**. 2008;38(1):921-3.
- 55) Ferrarini M, Squintani G, Cavallaro T, Ferrari S, Rizzuto N, **Fabrizi GM**. A novel mutation of aprataxin associated with ataxia ocular apraxia type 1: phenotypical and genotypical characterization. **J Neurol Sci**. 2007;260(1-2):219-24.
- 56) Ragno M, Cacchiò G, **Fabrizi GM**, Scarcella M, Silvaggio F, Cavallaro T, Taioli F, Trojano L. Clinical presentation of CADASIL in an Italian patient with a rare Gly528Cys exon 10 NOTCH3 gene mutation. **Neurol Sci**. 2007;28(4):181-4.
- 57) **Fabrizi GM**, Ferrarini M, Cavallaro T, Cabrini I, Cerini R, Bertolasi L, Rizzuto N. Two novel mutations in dynamin-2 cause axonal Charcot-Marie-Tooth disease. **Neurology**. 2007;69(3):291-5.
- 58) Antonini G, Luchetti A, Mastrangelo M, Ciambra GL, Di Netta S, Taioli F, **Fabrizi GM**, Iannetti P. Early-onset hereditary neuropathy with liability to pressure palsy. **Neuropediatrics**. 2007;38(1):50-4.
- 59) **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Angiari C, Cabrini I, Taioli F, Malerba G, Bertolasi L, Rizzuto N. Charcot-Marie-Tooth disease type 2E, a disorder of the cytoskeleton. **Brain**. 2007;130(Pt 2):394-403.
- 60) Pareyson D, Schenone A, **Fabrizi GM**, Santoro L, Padua L, Quattrone A, Vita G, Gemignani F, Visioli F, Solari A; CMT-TRIAAL Group. A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled trial of long-term ascorbic acid treatment in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL): the study protocol [EudraCT no.: 2006-000032-27]. **Pharmacol Res**. 2006;54(6):436-41.
- 61) Ragno M, **Fabrizi GM**, Cacchiò G, Scarcella M, Sirocchi G, Selvaggio F, Taioli F, Ferrarini M, Trojano L. Two novel Italian CADASIL families from Central Italy with mutation CGC-TGC at codon 1006 in the exon 19 Notch3 gene. **Neurol Sci**. 2006;27(4):252-6.
- 62) **Fabrizi GM**, Pellegrini M, Angiari C, Cavallaro T, Morini A, Taioli F, Cabrini I, Orrico D, Rizzuto N. Gene dosage sensitivity of a novel mutation in the intracellular domain of P0 associated with Charcot-Marie-Tooth disease type 1B. **Neuromuscul Disord**. 2006;16(3):183-7.

- 63) Fontanini A, Chies R, Snapp EL, Ferrarini M, **Fabrizi GM**, Brancolini C. Glycan-independent role of calnexin in the intracellular retention of Charcot-Marie-tooth 1A Gas3/PMP22 mutants. **J Biol Chem**. 2005;280(3):2378-87.
- 64) De Angelis MV, Di Muzio A, Capasso M, Angiari C, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Rizzuto N, Uncini A. Segmental conduction abnormalities and myelin thickenings in Val102/fs null mutation of MPZ gene. **Neurology**. 2004;63(11):2180-3.
- 65) Frigerio R, **Fabrizi GM**, Ferrarini M, Cavallaro T, Brighina L, Santoro P, Agostoni E, Cavaletti G, Rizzuto N, Ferrarese C. An unusual transthyretin gene missense mutation (TTR Phe33Val) linked to familial amyloidotic polyneuropathy. **Amyloid**. 2004;11(2):121-4.
- 66) **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Angiari C, Bertolasi L, Cabrini I, Ferrarini M, Rizzuto N. Giant axon and neurofilament accumulation in Charcot-Marie-Tooth disease type 2E. **Neurology**. 2004;62(8):1429-31.
- 67) Capasso M, Di Muzio A, Ferrarini M, De Angelis MV, Caporale CM, Lupo S, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Uncini A. Inter-nerves and intra-nerve conduction heterogeneity in CMTX with Arg(15)Gln mutation. **Clin Neurophysiol**. 2004;115(1): 64-70.
- 68) Senderek J, Bergmann C, Stendel C, Kirfel J, Verpoorten N, De Jonghe P, Timmerman V, Chrast R, Verheijen MH, Lemke G, Battaloglu E, Parman Y, Erdem S, Tan E, Topaloglu H, Hahn A, Müller-Felber W, Rizzuto N, **Fabrizi GM**, Stuhmann M, Rudnik-Schöneborn S, Züchner S, Michael Schröder J, Buchheim E, Straub V, Klepper J, Huehne K, Rautenstrauss B, Büttner R, Nelis E, Zerres K. Mutations in a gene encoding a novel SH3/TPR domain protein cause autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth type 4C neuropathy. **Am J Hum Genet**. 2003;73(5):1106-19.
- 69) Del Colle R, **Fabrizi GM**, Turazzini M, Cavallaro T, Silvestri M, Rizzuto N. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: electrophysiological and genetic study of a family with carpal tunnel syndrome as only clinical manifestation. **Neurol Sci**. 2003;24(2):57-60.
- 70) Simonati A, **Fabrizi GM**, Taioli F, Polo A, Cerini R, Rizzuto N. Dejerine-Sottas neuropathy with multiple nerve roots enlargement and hypomyelination associated with a missense mutation of the transmembrane domain of MPZ/P0. **J Neurol**. 2002;249(9):1298-302.
- 71) Spelbrink JN, Li FY, Tiranti V, Nikali K, Yuan QP, Tariq M, Wanrooij S, Garrido N, Comi G, Morandi L, Santoro L, Toscano A, **Fabrizi GM**, Somer H, Croxen R, Beeson D, Poulton J, Suomalainen A, Jacobs HT, Zeviani M, Larsson C. Human mitochondrial DNA deletions associated with mutations in the gene encoding Twinkle, a phage T7 gene 4-like protein localized in mitochondria. **Nat Genet**. 2001;28(3):223-31.
- 72) **Fabrizi GM**, Ferrarini M, Cavallaro T, Jarre L, Polo A, Rizzuto N. A somatic and germline mosaic mutation in MPZ/P(0) mimics recessive inheritance of CMT1B. **Neurology**. 2001;57(1):101-5.
- 73) Mostacciolo ML, Righetti E, Zortea M, Bosello V, Schiavon F, Vallo L, Merlini L, Siciliano G, **Fabrizi GM**, Rizzuto N, Milani M, Baratta S, Taroni F. Charcot-Marie-Tooth disease type I and related demyelinating neuropathies: Mutation analysis in a large cohort of Italian families. **Hum Mutat**. 2001;18(1):32-41.

- 74) Rampoldi L, Dobson-Stone C, Rubio JP, Danek A, Chalmers RM, Wood NW, Verellen C, Ferrer X, Malandrini A, **Fabrizi GM**, Brown R, Vance J, Pericak-Vance M, Rudolf G, Carrè S, Alonso E, Manfredi M, Németh AH, Monaco AP. A conserved sorting-associated protein is mutant in chorea-acanthocytosis. **Nat Genet.** 2001;28(2):119-20.
- 75) **Fabrizi GM**, Simonati A, Taioli F, Cavallaro T, Ferrarini M, Rigatelli F, Pini A, Mostacciuolo ML, Rizzuto N. PMP22 related congenital hypomyelination neuropathy. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** 2001;70(1):123-6.
- 76) Cardaioli E, **Fabrizi GM**, Grieco GS, Dotti MT, Federico A. Heteroplasmy of the A3243G transition of mitochondrial tRNA(Leu(UUR)) in a MELAS case and in a 25-week-old miscarried fetus. **J Neurol.** 2000;247(11):885-7.
- 77) **Fabrizi GM**, Taioli F, Cavallaro T, Rigatelli F, Simonati A, Mariani G, Perrone P, Rizzuto N. Focally folded myelin in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1B with Ser49Leu in the myelin protein zero. **Acta Neuropathol.** 2000;100(3):299-304.
- 78) Crespi V, **Fabrizi GM**, Mandich P, Pareyson D, Salvi F, Santoro L, Schenone A, Taroni F. Guidelines for the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. **Ital J Neurol Sci** 1999;20:207-216.
- 79) **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Taioli F, Orrico D, Morbin M, Simonati A, Rizzuto N. Myelin uncompaction in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A with a point mutation of peripheral myelin protein-22. **Neurology.** 1999;53(4):846-51.
- 80) Simonati A, **Fabrizi GM**, Pasquinelli A, Taioli F, Cavallaro T, Morbin M, Marcon G, Papini M, Rizzuto N. Congenital hypomyelination neuropathy with Ser72Leu substitution in PMP22. **Neuromuscul Disord.** 1999;9(4):257-61.
- 81) Casali C, **Fabrizi GM**, Santorelli FM, Colazza G, Villanova M, Dotti MT, Cavallaro T, Cardaioli E, Battisti C, Manneschi L, Di Gennaro GC, Fortini D, Spadaro M, Morocutti C, Federico A. Mitochondrial G8363A mutation presenting as cerebellar ataxia and lipomas in an Italian family. **Neurology.** 1999;52(5):1103-4.
- 82) **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Morbin M, Simonati A, Taioli F, Rizzuto N. Novel mutation of the P0 extracellular domain causes a Déjérine-Sottas syndrome. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** 1999;66(3):386-9.
- 83) Zanusso G, Nardelli E, Rosati A, **Fabrizi GM**, Ferrari S, Carteri A, De Simone F, Rizzuto N, Monaco S. Simultaneous occurrence of spongiform encephalopathy in a man and his cat in Italy. **Lancet.** 1998;352(9134):1116-7.
- 84) **Fabrizi GM**, Simonati A, Morbin M, Cavallaro T, Taioli F, Benedetti MD, Edomi P, Rizzuto N. Clinical and pathological correlations in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A with the 17p11.2p12 duplication: a cross-sectional morphometric and immunohistochemical study in twenty cases. **Muscle Nerve.** 1998;21(7):869-77.
- 85) Malandrini A, Palmeri S, **Fabrizi GM**, Villanova M, Berti G, Salvadori C, Gardini G, Motti L, Solimé F, Guazzi GC. Juvenile Leigh syndrome with protracted course presenting as chronic

sensory motor neuropathy, ataxia, deafness and retinitis pigmentosa: a clinicopathological report. **J Neurol Sci.** 1998;155(2):218-21.

86) Frasson E, Polo A, Di Summa A, **Fabrizi GM**, Taioli F, Fiaschi A, Rizzuto N, Moretto G. Multiple sclerosis associated with duplicated CMT1A: a report of two cases. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** 1997 Sep;63(3):413-4.

87) Rubio JP, Danek A, Stone C, Chalmers R, Wood N, Verellen C, Ferrer X, Malandrini A, **Fabrizi GM**, Manfredi M, Vance J, Pericak-Vance M, Brown R, Rudolf G, Picard F, Alonso E, Brin M, Németh AH, Farrall M, Monaco AP. Chorea-acanthocytosis: genetic linkage to chromosome 9q21. **Am J Hum Genet.** 1997;61(4):899-908.

88) Malandrini A, Cesaretti S, Mulinari M, Palmeri S, **Fabrizi GM**, Villanova M, Parrotta E, Montagnani A, Montagnani M, Anichini M, Guazzi GC. Acanthocytosis, retinitis pigmentosa, pallidal degeneration. Report of two cases without serum lipid abnormalities. **J Neurol Sci.** 1996;140(1-2):129-31.

89) Malandrini A, Carrera P, Palmeri S, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Villanova M, Fattapposta M, Vismara L, Brancolini V, Tanganelli P, Cali A, Morocutti C, Zeviani M, Ferrari M, Guazzi GC. Clinicopathological and genetic studies of two further Italian families with cerebral autosomal dominant arteriopathy. **Acta Neuropathol.** 1996;92(2):115-22.

90) **Fabrizi GM**, Cardaioli E, Grieco GS, Cavallaro T, Malandrini A, Manneschi L, Dotti MT, Federico A, Guazzi G. The A to G transition at nt 3243 of the mitochondrial tRNA^{Leu}(UUR) may cause an MERRF syndrome. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** 1996;61(1):47-51.

91) **Fabrizi GM**, Lodi R, D'Ettorre M, Malandrini A, Cavallaro T, Rimoldi M, Zaniol P, Barbiroli B, Guazzi GC. Autosomal dominant limb girdle myopathy with ragged-red fibers and cardiomyopathy. A pedigree study by in vivo ³¹P-MR spectroscopy indicating a multisystem mitochondrial defect. **J Neurol Sci.** 1996;137(1):20-7.

92) Malandrini A, **Fabrizi GM**, Bartalucci P, Salvadori C, Berti G, Sabò C, Guazzi GC. Clinicopathological study of familial late infantile Hallervorden-Spatz disease: a particular form of neuroacanthocytosis. **Childs Nerv Syst.** 1996;12(3):155-60.

93) Malandrini A, **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Zazzi M, Parrotta E, Romano L, Berti G, Villanova M, Guazzi GC. Neuronal intranuclear inclusion disease: polymerase chain reaction and ultrastructural study of rectal biopsy specimen in a new case. **Acta Neuropathol.** 1996;91(2):215-8.

94) Malandrini A, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Berti G, Salvestroni R, Salvadori C, Guazzi GC. Ultrastructure and immunoreactivity of dystrophic axons indicate a different pathogenesis of Hallervorden-Spatz disease and infantile neuroaxonal dystrophy. **Virchows Arch.** 1995;427(4):415-21.

95) Malandrini A, Scarpini C, **Fabrizi GM**, Parrotta E, Salvadori C, Guazzi GC. Early-onset benign limb-girdle myopathy with contractures and facial involvement affecting a father and daughter. **J Neurol Sci.** 1995;132(2):195-200

- 96) **Fabrizi GM**, Tiranti V, Mariotti C, Guazzi GC, Malandrini A, DiDonato S, Zeviani M. Sequence analysis of mitochondrial DNA in a new maternally inherited encephalomyopathy. **J Neurol**. 1995;242(8):490-6.
- 97) Malandrini A, Scarpini C, **Fabrizi GM**, Manneschi L, Rosi R, Parrotta E, Guazzi GC. Mitochondrial changes in steroid myopathy with respiratory failure and rapid fatal course: report of a case. **Eur Neurol**. 1995;35(3):182-3.
- 98) Rosi R, Stanca A, Monfregola MR, Malandrini A, **Fabrizi GM**, Galluzzi P, Filosomi G. Aggressive treatment of severe acute cerebral venous thrombosis associated with oral contraceptives in young women. **Clinical Intensive Care** 1995;6(1):36-39.
- 99) Malandrini A, **Fabrizi GM**, Truschi F, Di Pietro G, Moschini F, Bartalucci P, Berti G, Salvadori C, Bucalossi A, Guazzi G. Atypical McLeod syndrome manifested as X-linked chorea-acanthocytosis, neuromyopathy and dilated cardiomyopathy: report of a family. **J Neurol Sci**. 1994;124(1):89-94.
- 100) Malandrini A, **Fabrizi GM**, Palmeri S, Ciacci G, Salvadori C, Berti G, Bucalossi A, Federico A, Guazzi GC. Choreo-acanthocytosis like phenotype without acanthocytes: clinicopathological case report. A contribution to the knowledge of the functional pathology of the caudate nucleus. **Acta Neuropathol**. 1993;86(6):651-8.
- 101) Dotti MT, Malandrini A, Bartolini S, **Fabrizi GM**, Federico A. Mental retardation with marfanoid syndrome: presentation of a family with different phenotypical expression. **Brain Dev**. 1993;15(4):291-4.
- 102) Siciliano G, Rossi B, Angelini C, Martinuzzi A, Carrozzo R, Bevilacqua G, Viacava P, Federico A, **Fabrizi GM**, Muratorio A. Variability of the expression of muscle mitochondrial damage in ocular mitochondrial myopathy. **Neuromuscul Disord**. 1992;2(5-6):397-404
- 103) Arnaudo E, Hirano M, Seelan RS, Milatovich A, Hsieh CL, **Fabrizi GM**, Grossman LI, Francke U, Schon EA. Tissue-specific expression and chromosome assignment of genes specifying two isoforms of subunit VIIa of human cytochrome c oxidase. **Gene**. 1992;119(2):299-305.
- 104) **Fabrizi GM**, Sadlock J, Hirano M, Mita S, Koga Y, Rizzuto R, Zeviani M, Schon EA. Differential expression of genes specifying two isoforms of subunit VIa of human cytochrome c oxidase. **Gene**. 1992;119(2):307-12.
- 105) Federico A, Palmeri S, Malandrini A, **Fabrizi GM**, Mondelli M, Guazzi GC. The clinical aspects of adult hexosaminidase deficiencies. **Dev Neurosci**. 1991;13(4-5):280-7.
- 106) Federico A, Battistini S, De Stefano N, Eusebi MP, **Fabrizi GM**, Dotti MT. The strategy of investigating autistic syndromes in childhood. **Brain Dysfunction** 1990;3:261-270
- 107) Federico A, **Fabrizi GM**, Dotti MT, Palmeri S, Aguglia U, Miracco C, Guazzi GC. Neurocutaneous syndromes with pigmentary abnormalities and central nervous system involvement. II. Two cases with atypical incontinentia pigmenti. **Acta Neurol**. 1990;12(4):264-72.

- 108) Koga Y, **Fabrizi GM**, Mita S, Arnaudo E, Lomax MI, Aqua MS, Grossman LI, Schon EA. Sequence of a cDNA specifying subunit VIIc of human cytochrome c oxidase. **Nucleic Acids Res.** 1990;18(3):684.
- 109) Mita S, Rizzuto R, Moraes CT, Shanske S, Arnaudo E, **Fabrizi GM**, Koga Y, DiMauro S, Schon EA. Recombination via flanking direct repeats is a major cause of large-scale deletions of human mitochondrial DNA. **Nucleic Acids Res.** 1990;18(3):561-7.
- 110) DiMauro S, Lombes A, Nakase H, Mita S, **Fabrizi GM**, Tritchler HJ, Bonilla E, Miranda AF, DeVivo DC, Schon EA. Cytochrome c oxidase deficiency. **Pediatr Res.** 1990;28(5):536-41.
- 111) Federico A, Dotti MT, **Fabrizi GM**, Palmeri S, Massimo L, Robinson BH, Malandrini A, Guazzi GC. Congenital lactic acidosis due to a defect of pyruvate dehydrogenase complex (E1). Clinical, biochemical, nerve biopsy study and effect of therapy. **Eur Neurol.** 1990;30(3):123-7.
- 112) Federico A, Palmeri S, **Fabrizi GM**, Mangano L, Dotti MT, Miracco C, Tripaldelli L, Guazzi GC. Hypomelanosis of Ito (Incontinentia Pigmenti Achromians). **Brain Dysfunction** 1989;2:262-26
- 113) Rizzuto R, Nakase H, Darras B, Francke U, **Fabrizi GM**, Mengel T, Walsh F, Kadenbach B, DiMauro S, Schon EA. A gene specifying subunit VIII of human cytochrome c oxidase is localized to chromosome 11 and is expressed in both muscle and non-muscle tissues. **J Biol Chem.** 1989;264(18):10595-600.
- 114) **Fabrizi GM**, Rizzuto R, Nakase H, Mita S, Lomax MI, Grossman LI, Schon EA. Sequence of a cDNA specifying subunit VIIa of human cytochrome c oxidase. **Nucleic Acids Res.** 1989;17(17):7107.
- 115) **Fabrizi GM**, Rizzuto R, Nakase H, Mita S, Kadenbach B, Schon EA. Sequence of a cDNA specifying subunit VIa of human cytochrome c oxidase. **Nucleic Acids Res.** 1989;17(15):6409.
- 116) Ciacci G, D'Amore I, **Fabrizi GM**, Rocchi R, Volpi N, Federico A. Rubinstein-Taybi syndrome. Report of two cases. **Acta Neurol** 1988 Dec;10(6):335-42.
- 117) Federico A, Cornelio F, Di Donato S, Ederli E, **Fabrizi GM**, Manneschi L, Guazzi GC. Mitochondrial encephalo-neuro-myopathy with myoclonus epilepsy, basal nuclei calcification and hyperlactacidemia. **Ital J Neurol Sci.** 1988 Feb;9(1):65-71.
- 118) **Fabrizi GM**, Manneschi L, Marcacci G, Volpi N, Sabatelli P, Guazzi GC, Federico A. Headache, seizures and repente strokes in a young subject: a new case of MELAS-like syndrome? **Brain Dysfunction** 1988;1:161-168.

H2) Pubblicazioni *in extenso* come partecipante in studi multicentrici pubblicati in riviste *peer-reviewed*

- 117) Nobbio L, Visigalli D, Radice D, Fiorina E, Solari A, Lauria G, Rerilly MM, Santoro L, Schenone A, Pareyson D, on behalf of the **CMT-TRIAAL Group**. PMP22 messenger RNA levels in skin biopsies: testing the effectiveness of a Charcot-Marie-Tooth 1A biomarker. **Brain** 2014; 137:1614-1620

- 118) Solari A, Laurà M, Salsano E, Radice D, Pareyson D; **CMT-TRIAAL Study Group**. Reliability of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease. **Neuromuscul Disord**. 2008;18(1):19-26.
- 119) Padua L, Aprile I, Cavallaro T, Commodari I, Pareyson D, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A; **Italian CMT QoL Study Group**. Relationship between clinical examination, quality of life, disability and depression in CMT patients: Italian multicenter study. **Neurol Sci**. 2008;29(3):157-62.
- 120) Padua L, Cavallaro T, Pareyson D, Quattrone A, Vita G, Schenone A; **Italian CMT QoL Study Group**. Charcot-Marie-Tooth and pain: correlations with neurophysiological, clinical, and disability findings. **Neurol Sci**. 2008;29(3):193-4.
- 121) Candelise L, Pinardi G, Morabito A, and the **Italian Acute Stroke Study Group**. Mortality in acute stroke with atrial fibrillation. **Stroke** 1991;22:169-174.
- 122) **Italian Acute Stroke Study Group**. Haemodilution in acute stroke: results of the Italian haemodilution trial. **Lancet** 1988,I:1-8
- 123) **Italian Acute Stroke Study Group**. The Italian hemodilution Trial in acute stroke. **Stroke** 1987;18:670-676

H3) Capitoli di Libri

- 124) **Fabrizi GM**, Nolano M, Cavallaro T, Ferrari S. Diabetic Neuropathy cap 18 pag. 243-260 In “Acquired Neuromuscular Disorders. Pathogenesis, Diagnosis and Treatment” Angelini C Editor, Springer International Publishing Switzerland 2016 ISBN 978-3-319-29512-1 DOI 10.1007/978-3-319-29514-5.
- 125) Ferrari S, Mariotto S, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Monaco S. Infectious Neuropathies cap 18 pag.261-274 In “Acquired Neuromuscular Disorders. Pathogenesis, Diagnosis and Treatment” Angelini C Editor, Springer International Publishing Switzerland 2016 ISBN 978-3-319-29512-1 DOI 10.1007/978-3-319-29514-5.
- 126) **Fabrizi GM** and Zanette G. Disorders of peripheral nerves cap. 35 pag. 405-444. In “Prognosis of Neurological Diseases”. Sghirlanzoni A et al.(eds) ISBN 978-88-470-5754-8. Springer-Verlag Italia 2015. DOI 10.1007/978-88-470-5755-5_35.
- 127) **Fabrizi GM** Neuropatie periferiche cap.44 pag. 667-711. In “Neurologia pratica”. Federico A et al. EdiSES Srl – Napoli 2014. ISBN 978 88 7959 831 6
- 128) **Fabrizi GM**, I Cabrini, S. Testi, N Rizzuto. Malattie dei piccoli vasi geneticamente determinate”Pag. 175-185. In Lezioni di Neurologia a cura di Nicolò Rizzuto A. Aracne Editore Gennaio 2014

129) Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Morbin M, Pareyson D. Malattia di Charcot-Marie-Tooth e altre neuropatie ereditarie. In Mancardi GL, Tagliavini F, Vita G (eds) "Trattato di Neuropatologia", Contatto & Archimedita, Torino, 2007: 1025-1048.

130) **Fabrizi GM**, Cavallaro T, Ferrarini M, Angiari C, Cabrini I, Simonati A, Rizzuto N. Dysmyelinating neuropathies of infancy: defined and undefined forms. In Uziel G and Taroni F (eds) "Hereditary Leukoencephalopathies and demyelinating neuropathies in children", Mariani Foundation Paediatric Neurology, 2004: 145-153.

131) **Fabrizi GM**, Grieco GSA, Cardaioli E, Zeviani M. Encefalo-miopatie mitocondriali. In Rossi A, Annunziata P (eds) Libro Giubilare per il Prof. Gian Carlo Guazzi. Tipografia Senese, Siena. 1997: 265-279.

H4) Pubblicazioni *in extenso* in riviste mediche non indicizzate

132) **Fabrizi GM**, Taioli F, Ferrarini M, Cabrini I, Testi S, Cavallaro T, Rizzuto N. Malattia di Charcot-Marie-Tooth. Guida alla diagnosi molecolare. **La Neurologia Italiana**. 2009; n°4: 10-16.

133) Plewnia C, Cavallaro T, Malandrini A, **Fabrizi GM**, Salvestroni R, Grieco G, Manneschi L, Federico A, Guazzi GC. Distrofia oculo-faringea: studio clinico, morfologico e molecolare di due famiglie. **Nuova Rivista di Neurologia**. 1995;5:29-33.

H5) Pubblicazioni *in extenso*, atti di Congressi

134) **Fabrizi GM**, Rizzuto N. Neuropatie di Charcot-Marie-Tooth: inquadramento clinico e genetico. *Syllabus* del XXXIII Congresso della Societa' Italiana di Neurologia *Neurol Sci* 2002; 23(S): 453-459.

135) Rizzuto N, Cavallaro T, **Fabrizi GM**. I quadri neuropatologici delle sindromi paraneoplastiche. XV Corso di aggiornamento della Societa' Italiana di Neurologia *Neurol Sci* 2000;21(S): 173-177.

136) Malandrini A, Palmeri S, Cavallaro T, **Fabrizi GM**, Villanova M, Fattaposta M, Morocutti C, Guazzi GC. Studio clinico, neuroradiologico e neuropatologico di due famiglie con arteriopatia cerebrale autosomica dominante. In "Neuroradiologia" (ed. del Centauro, Udine) a cura di L Bozzao 1995: 55-62.

137) Guazzi GC, **Fabrizi GM**, Malandrini A. La patologia della sostanza bianca alla RM osservata da un clinico. In "Neuroradiologia" (Ed. Del Centauro - Udine) a cura di G. Pero 1994: 347-359.

138) **Fabrizi GM**, Bardelli AM, De Stefano N, Dotti MT, Federico A, Mondelli M, Traversi C, Guazzi GC. Atti del IX Congresso Nazionale di Oftalmologia Pediatrica. Modificazioni del DNA mitocondriale nella neuropatia ottica di Leber. Bollettino di Oculistica 1993 (S5): 33-40.

139) **Fabrizi GM**, Bardelli AM, De Stefano N, Dotti MT, Federico A, Mondelli M, Traversi C, Vanni M, Guazzi GC. Mutazioni del DNA mitocondriale nella neuropatia ottica di Leber. Atti

della Società Oftalmologica Lombarda, Vol. 47° 1992, Editrice Società Oftalmologica Lombarda 1992;47: 119-124.

140) Federico A, Battistini S, De Stefano N, Dotti MT, Eusebi MP, **Fabrizi GM**, Malandrini A, Manneschi A, Guazzi GC. Late onset mitochondrial encephalo-neuro-myopathies. *Ital J Neurol Sci* 1992; S1: 41-49.

141) Bardelli AM, Federico A, Traversi C, **Fabrizi GM**. L' enigma genetico della neuropatia ottica di Leber e della neurofibromatosi di Recklinghausen. *Bollettino di Oculistica*.1992; (S5): 99-114.

142) **Fabrizi GM**, Eusebi MP, Rossi MP, Siciliano G, Rossi B, Volpi N, Federico A. Analisi genetica, molecolare, biochimica e morfologica in 22 casi di Oftalmoplegia cronica progressiva. Atti del 5° Congresso Nazionale della Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (FISME) (Monduzzi Editore), a cura di A Forabosco, P Di Natale, MS Lungarotti, G Neri; 1990: 87-90.

143) **Fabrizi GM**, Dotti MT, Eusebi MP, Federico A. Eterogeneità genetico molecolare della neuropatia ottica ereditaria di Leber. Atti del 5° Congresso Nazionale della Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (FISME). (Monduzzi Editore), a cura di A Forabosco, P Di Natale, MS Lungarotti, G Neri; 1990: 83-86.

144) **Fabrizi GM**, Schon EA. Caratterizzazione di cloni di cDNA per le subunità VIa e VIIa della Citocromo c ossidasi umana (COX). Atti del 4° Congresso Nazionale della Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (FISME). In: "Genetica e Ritardo Mentale" (Monduzzi Editore) a cura di A Forabosco, G Andria, G Neri, F Sereni. 1989: 303-307.

145) **Fabrizi GM**, Dotti MT, Federico A, Guazzi GC. Patologia oculare nelle encefalo-neuromiopatie genetiche mitocondriali. Atti del convegno interdisciplinare problemi oculari nell'infanzia. *Bollettino di Oculistica* 1989(S5): 3-90.

146) Federico A, Pallini R, Bardelli AM, **Fabrizi GM**, Mangano L, Manneschi L, Dotti MT. Patogenesi biochimica della malattia di Leber. Atti del III Congresso Nazionale di Oftalmoplegia Pediatrica (Tipografia Lito TIP 82 - Roma), a cura del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Oftalmologia Pediatrica. 1986: 243-252.

Verona, 2 Maggio 2017

Gian Maria Fabrizi