

PERSONAL INFORMATION Claudia Dosi

✉ claudia.dosi@istituto-besta.it

WORK EXPERIENCE

- 06/2020- Present** Child neurologist MD, Developmental Neurology Unit, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
- 02/2020-06/2020** Research collaborator.
Research project: BiANCA (Biomarker Imaging and New Challenging Approach to assess white matter disorders in developmental age) IDEA 2018.
IRCCS Stella Maris, Calambrone, Italy.
- 02/2020-05/2020** Research project “RYR1-related myopathies, genotype-phenotype correlation, including the Human Phenotype Ontology (HPO)” in Fondazione IRCCS Stella Maris

EDUCATION AND TRAINING

- 2014-2019** First Class Honours specialization in Child Neurology and Psychiatry “Il Neuroimaging nelle Paraparesi Spastiche ereditarie ad esordio in età pediatrica: applicazioni attuali e prospettive future” (“Neuroimaging approach in Hereditary spastic paraparesis: current use and future prospective”) University of Pisa. Level in national classification: 110/110 cum laude
- 2006-2012** Medicine and Surgery Degree “Le conseguenze neurologiche dei nati pretermine: uno studio longitudinale” (“Neurodevelopmental outcome in preterm born children: a longitudinal study”) University of Rome “La Sapienza”.
Level in national classification: 110/110 cum laude

PERSONAL SKILLS

Mother tongue Italian

Other language(s)

	UNDERSTANDING		SPEAKING		WRITING
	Listening	Reading	Spoken interaction	Spoken production	
English	B2	B2	B2	B2	B2

CONFERENCES
SEMINARS
COURSES
CERTIFICATES

28-30 maggio 2025

"XXIII Congresso Nazionale AIM-Associazione Italiana di Miologia. Taormina

14-16 settembre 2023

Convegno SIMPIA-SIMFER "Dalle Care Pathways" al progetto riabilitativo integrato e individualizzato. Relazione: Lo strumento C.MILL: valutazione e trattamento riabilitativo

8-10 giugno 2023

"XXIII Congresso Nazionale AIM-Associazione Italiana di Miologia. Padova

21/02/2020

Le Mucopolisaccaridosi: conoscere per riconoscere, prendersi cura e curare. Meyer Hospital.

27-28/10/2019

IV Convegno Clinico sulla Ricerca Neuromuscolare. Riva del Garda.

5-8 Giugno 2019

XIX Congresso Nazionale AIM-Associazione Italiana di Miologia". Bergamo. Oral presentation: "Interpreting genetic variants in ryanodine receptor type 1-related muscle disorders: results from 71 patients"

18-19/05/2019

Strategie di intervento e miglioramento della qualità della vita per i pazienti con Leucodistrofia. Calambrone..

13/04/2019

Disturbi del Movimento in età pediatrica. Meyer Health Campus.

14-15/12/2018

"Diagnosi ed intervento precoce nel bambino con danno perinatale. È tempo di fare prima".

20/10/2018

"Le malattie neuromuscolari in toscana: il percorso dalla diagnosi al trattamento". Fondazione IRCCS Stella Maris. Prof. G. Cioni, Prof.ssa R. Battini, Dr. FM. Santorelli.

6-9 Giugno 2018

"XVIII Congresso Nazionale AIM-Associazione Italiana di Miologia". Genova. Abstract session: "Leigh-like features expand the picture of PMPCA-related disorders"

12-17/05/2018

University of Pisa Department of clinical and experimental medicine (Prof. Ferdinando Sartucci)
"Diciassettesimo corso residenziale di Elettroencefalografia e tecniche correlate". Tirrenia.

15/12/2017

La Ricerca nei Disturbi della Condotta Alimentare dell'Infanzia e dell'Adolescenza- Tematiche e Problematiche. IRCCS Stella Maris

September 2017

Corso: Basic Life Support and Defibrillation Provider. Pisa.

25/05/2017

Corpi senza peso: la presa in carico dei Disturbi della Condotta Alimentare in adolescenza.

2/05/2017

10th Annual meeting Pisa days of Psychiatry and clinical psychopharmacology. Neurosviluppo come chiave della salute mentale del bambino e dell'adulto: sfide e cambiamenti. Pisa

20-22/03/2017

XXIX Corso di aggiornamento Neuropatie periferiche in età evolutiva: update clinico-diagnostico- terapeutico delle forme genetiche e infiammatorie

9th Annual meeting Pisa days of Psychiatry and clinical psychopharmacology. Matera

9, 2, 1/05/ 2016

ADOS-2 course: Moduli 1-2-3-4 e Toddler.IRCCS Stella Maris.

16-17/06/2015

8th Annual meeting Pisa days of Psychiatry and clinical psychopharmacology. Pisa

21-24/05/2014

Corso basico GMs Pisa 2016- Precht's Method on the Qualitative Assessment of General Movements.

PUBLICATIONS

Albamonte E, Lizio A, Coratti G, Maggi L, Pegoraro E, Pane M, Messina S, Masson R, D'Amico A, Bertini E, Pini A, Ricci F, Mongini T, Bruno C, Patanella K, Sframeli M, Dosi C, Bonanno S, Scarpini G, Brolatti N, Zanolini A, Bravetti C, Pera MC, Mercuri EM, Sansone VA; ItaSMAC. Patients on treatment with risdiplam in Italy: challenges in the interpretation of the real-world data. *Neurol Sci*. 2025 Aug;46(8):3839-3849. doi: 10.1007/s10072-025-08125-7. Epub 2025 Mar 28. PMID: 40153113.

Mero S, Satolli S, Galatolo D, Canto FD, Armando M, Astrea G, Barghigiani M, Bruno G, Zanna GD, De Micco R, Dosi C, Lombardi M, Melani F, Melone MAB, Montanaro D, Pasquariello R, Ricca I, Schifino M, Trovato R, Tessitore A, Troisi J, Varone A, Naef V, Santorelli FM. HPDL Biallelic Variants in Cerebral Palsy and Childhood-Onset Hereditary Spastic Paraplegia: Human and Zebrafish Insights. *Mov Disord*. 2025 Jul 28. doi: 10.1002/mds.30296. Epub ahead of print. PMID: 40719007.

Pera MC, Coratti G, Pane M, Masson R, Sansone VA, D'Amico A, Catteruccia M, Agosto C, Varone A, Bruno C, Messina S, Ricci F, Bruno I, Procopio E, Pini A, Siliquini S, Zanin R, Albamonte E, Berardinelli A, Mastella C, Baranello G, Previtali SC, Trabacca A, Bravetti C, Gagliardi D, Filosto M, de Sanctis R, Finkel R, Mercuri E; Italian SMA type I Study Group. Type I spinal muscular atrophy and disease modifying treatments: a nationwide study in children born since 2016. *EClinicalMedicine*. 2024 Nov 30;78:102967. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102967. PMID: 39687428; PMCID: PMC11648170.

Albamonte E, Lizio A, Coratti G, Maggi L, Pegoraro E, Pane M, Messina S, Masson R, D'Amico A, Bertini E, Pini A, Ricci F, Mongini T, Bruno C, Patanella K, Sframeli M, Dosi C, Bonanno S, Scarpini G, Brolatti N, Zanolini A, Bravetti C, Pera MC, Mercuri EM, Sansone VA; ItaSMAC. Patients on treatment with risdiplam in Italy: challenges in the interpretation of the real-world data. *Neurol Sci*. 2025 Mar 28. doi: 10.1007/s10072-025-08125-7. Epub ahead of print. PMID: 40153113.

Capasso A, Cicala G, Ricci M, Pane M, D'Amico A, Bruno C, Sansone VA, Messina S, Bello L, Pegoraro E, D'Angelo MG, Masson R, Berardinelli A, Pini A, Ricci F, Mongini TE, Coccia M, Nigro V, Trabacca A, Filosto M, Comi G, Magri F, Barp A, Battini R, Previtali SC, Valentino ML, Diella E, Dosi C, Ruggiero L, Siciliano G, Ricci G, Catteruccia M, Arpaia C, Coratti G, Norcia G, Bonanno S, Verriello L, Agosto C, Varone A, Ferlini A, Maioli MA, Brogna C, Siliquini S, Bruno I, Panicucci C, Allegra C, Albamonte E, Mercuri E; Italian DMD group. Prevalence of Duchenne muscular dystrophy in Italy: a nationwide survey. *Eur J Pediatr*. 2024 Dec 16;184(1):86. doi: 10.1007/s00431-024-05903-x. PMID: 39680193.

Mozzanica F, Pizzorni N, Gitto M, Dosi C, Mandelli A, Gandolfi S, Campari A, Masson R,

Schindler A. Fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing (FEES) in children with spinal muscular atrophy type 1: feasibility, swallowing safety and efficacy, and dysphagia phenotype. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2024 Dec;281(12):6523-6532. doi: 10.1007/s00405-024-08922-4. Epub 2024 Sep 4. PMID: 39230607; PMCID: PMC11564226.

Dosi C, Masson R. The impact of three *SMN2* gene copies on clinical characteristics and effect of disease-modifying treatment in patients with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Front Neurol.* 2024 Feb 29;15:1308296. doi: 10.3389/fneur.2024.1308296. PMID: 38487326; PMCID: PMC10937544.

Buchignani B, Cicala G, Cumbo F, Ricci M, Capasso A, Ticci C, Mazzanti S, Brolatti N, Tosi M, Dosi C, Antonaci L, Coratti G, Pera MC, Leone D, Palermo C, Berti B, Frongia AL, Sacchini M, Bruno C, Masson R, D'Amico A, Battini R, Pane M, Mercuri E. Communicative development inventory in type 1 and presymptomatic infants with spinal muscular atrophy: a cohort study. *Arch Dis Child.* 2024 Apr 18;109(5):395-401. doi: 10.1136/archdischild-2023-326613. PMID: 38290776.

Coratti G, Pane M, Brogna C, D'Amico A, Pegoraro E, Bello L, Sansone VA, Albamonte E, Ferraroli E, Mazzone ES, Fanelli L, Messina S, Sframeli M, Catteruccia M, Cicala G, Capasso A, Ricci M, Frosini S, De Luca G, Rolle E, De Sanctis R, Forcina N, Norcia G, Passamano L, Scutifero M, Gardani A, Pini A, Monaco G, D'Angelo MG, Leone D, Zanin R, Vita GL, Panicucci C, Bruno C, Mongini T, Ricci F, Berardinelli A, Battini R, Masson R, Baranello G, Dosi C, Bertini E, Nigro V, Politano L, Mercuri E. Gain and loss of upper limb abilities in Duchenne muscular dystrophy patients: A 24-month study. *Neuromuscul Disord.* 2024 Jan;34:75-82. doi: 10.1016/j.nmd.2023.11.011. Epub 2023 Dec 3. PMID: 38157655.

Ricci M, Cicala G, Capasso A, Coratti G, Fiori S, Cutrona C, D'Amico A, Sansone VA, Bruno C, Messina S, Mongini T, Coccia M, Siciliano G, Pegoraro E, Masson R, Filosto M, Comi GP, Corti S, Ronchi D, Maggi L, D'Angelo MG, Vacchiano V, Ticci C, Ruggiero L, Verriello L, Ricci FS, Berardinelli AL, Maioli MA, Garibaldi M, Nigro V, Previtali SC, Pera MC, Tizzano E, Pane M, Tiziano FD, Mercuri E; ITASMAC Working Group. Clinical Phenotype of Pediatric and Adult Patients With Spinal Muscular Atrophy With Four *SMN2* Copies: Are They Really All Stable? *Ann Neurol.* 2023 Dec;94(6):1126-1135. doi: 10.1002/ana.26788. Epub 2023 Sep 22. PMID: 37695206.

Pane M, Berti B, Capasso A, Coratti G, Varone A, D'Amico A, Messina S, Masson R, Sansone VA, Donati MA, Agosto C, Bruno C, Ricci F, Pini A, Gagliardi D, Filosto M, Corti S, Leone D, Palermo C, Onesimo R, De Sanctis R, Ricci M, Bitetti I, Sframeli M, Dosi C, Albamonte E, Ticci C, Brolatti N, Bertini E, Finkel R, Mercuri E; ITASMAC group. Onasemnogene abeparvovec in spinal muscular atrophy: predictors of efficacy and safety in naïve patients with spinal muscular atrophy and following switch from other therapies. *EClinicalMedicine.* 2023 May 5;59:101997. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.101997. PMID: 37197706; PMCID: PMC10184045.

Pane M, Coratti G, Brogna C, Bovis F, D'Amico A, Pegoraro E, Bello L, Sansone V, Albamonte E, Ferraroli E, Mazzone ES, Fanelli L, Messina S, Catteruccia M, Cicala G, Ricci M, Frosini S, De Luca G, Rolle E, De Sanctis R, Forcina N, Norcia G, Passamano L, Gardani A, Pini A, Monaco G, D'Angelo MG, Capasso A, Leone D, Zanin R, Vita GL, Panicucci C, Bruno C, Mongini T, Ricci F, Berardinelli A, Battini R, Masson R, Baranello G, Dosi C, Bertini E, Politano L, Mercuri E. Longitudinal Analysis of PUL 2.0 Domains in Ambulant and Non-Ambulant Duchenne Muscular Dystrophy Patients: How do they Change in Relation to Functional Ability? *J Neuromuscul Dis.* 2023;10(4):567-574. doi: 10.3233/JND-221556. PMID: 37066919; PMCID: PMC10357219.

Dosi C, Rubegni A, Baldacci J, Galatolo D, Doccini S, Astrea G, Berardinelli A, Bruno C, Bruno G, Comi GP, Donati MA, Dotti MT, Filosto M, Fiorillo C, Giannini F, Gigli GL, Grandis M, Lopercolo D, Magri F, Maioli MA, Malandrini A, Massa R, Matà S, Melani F, Messina S, Mignarri A, Moggio M, Pennisi EM, Pegoraro E, Ricci G, Sacchini M, Schenone A, Sampaolo S, Sciacco M, Siciliano G, Tasca G, Tonin P, Tupler R, Valente M, Volpi N, Cassandrini D, Santorelli FM. Using Cluster Analysis to Overcome the Limits of Traditional Phenotype-Genotype Correlations: The Example of *RYR1*-Related Myopathies. *Genes (Basel).* 2023 Jan

23;14(2):298. doi: 10.3390/genes14020298. PMID: 36833224; PMCID: PMC9956305.

Dosi C, Galatolo D, Rubegni A, Doccini S, Pasquariello R, Nesti C, Sicca F, Barghigiani M, Battini R, Tessa A, Santorelli FM. Expanding the clinical and genetic heterogeneity of SPAX5. *Ann Clin Transl Neurol*. 2020 Apr;7(4):595-601. doi: 10.1002/acn3.51024. Epub 2020 Apr 1.

Pellacani S, Dosi C, Valvo G, Moro F, Mero S, Sicca F, Santorelli FM. Customized multigene panels in epilepsy: the best things come in small packages. *Neurogenetics*. 2020 Jan;21(1):1-18. doi: 10.1007/s10048-019-00598-x. Epub 2019 Dec 13.

Rubegni A, Malandrini A, Dosi C, Astrea G, Baldacci J, Battisti C, Bertocci G, Donati MA, Dotti MT, Federico A, Giannini F, Grosso S, Guerrini R, Lenzi S, Maioli MA, Melani F, Mercuri E, Sacchini M, Salvatore S, Siciliano G, Tolomeo D, Tonin P, Volpi N, Santorelli FM, Cassandrini D. Next-generation sequencing approach to hyperCKemia: A 2-year cohort study. *Neurol Genet*. 2019 Aug 16;5(5):e352.

Dosi C, Cassandrini D, Rubegni A, Tolomeo D, Astrea G, Berardinelli A, Bruno C, Comi GP, Donati MA, Filosto M, Fiorillo C, Giannini F, Grandis M, Magri F, Maioli MA, Malandrini A, Massa R, Moggio M, Pegoraro E, Ricci G, Schenone A, Siciliano G, Tonin P, Volpi N, Santorelli FM.

Acta Myologica vol XXXVIII June 2019 "Interpreting genetic variants in ryanodine receptor type 1-related muscle disorders: results from 71 patients".

Bartocci G, Ceppa I, Rubegni A, Dosi C, Tolomeo D, Baldacci J, Astrea G, Dati E, Frosini S, Cassandrini D, Conte R, Calderisi M, Santorelli FM. *Acta Myologica* vol XXXVIII June 2019 "InGene: a novel approach for gene analysis and cluster definition in patients with Hyperckemia"

Dosi C, Nesti C, Rubegni A, D' Amore F, Morani F, Pasquariello R, Astrea G, Battini R, Santorelli F.M. *Acta Myologica* vol XXXVII June 2018; Leigh-like features expand the picture of PMPCA-related disorders.

Rubegni A, Pasquariello R, Dosi C, Astrea G, Canapicchi R, Santorelli FM, Nesti C. Teaching NeurolImages: Leigh-like features expand the picture of PMPCA-related disorders. *Neurology*. 2019 Jan 8;92(2):e168-e169

Dosi C, Figura M, Ferri R, Bruni O. Sleep and Headache. *Semin Pediatr Neurol*. 2015 Jun;22(2):105-12.

Guidetti V, Dosi C, Bruni O. The relationship between sleep and headache in children: implications for treatment. *Cephalalgia*. 2014 Sep;34(10):767-76

Caravale B, Baldi S, Dosi C, Averna R, Capozzi F, Penge R. Abstract for 22nd AIRIPA National Congress: "Developmental Coordination Disorder Questionnaire (DCDQ)".

Bruni O, Dosi C, Luchetti A, Della Corte M, Riccioni A, Battaglia D, Ferri R. An unusual case of drug-resistant epilepsy in a child with non-celiac gluten sensitivity. *Seizure*. 2014 Sep;23(8):674-6.

De Liso P, De Angelis S, Dosi C, Caravale B, Castronovo A, Casadei A. Abstracts of the XXIV European Congress of Perinatal Medicine, June 4-7, 2014. "Perinatal outcome and psychomotor development in spontaneous versus assisted conception multiple births: a 12-month follow-up

D.P.R. 445/2000 e che le informazioni ivi riportate corrispondono a verità. Autorizza il trattamento dei dati personali ai sensi del Decreto legislativo 30 giugno 2003

12/09/2025

F.to

Claudia Dosi