

Curriculum vitae

Il sottoscritto LORENZO MAGGI

CODICE FISCALE: [REDACTED]

Recapiti telefonici: [REDACTED]

Mail: [REDACTED]

DICHIARA

sotto la propria responsabilità, ai sensi degli artt. 46 e 47 del D.P.R. 28.12.2000 n. 445 e consapevole delle sanzioni penali previste all'art. 76 dello stesso D.P.R. per le ipotesi di falsità in atti e dichiarazioni mendaci:

di essere in possesso della Laurea in Medicina e Chirurgia, conseguita in data 13.10.2004 presso l'Università degli Studi di Brescia; titolo della tesi di laurea: "Immunoassorbimento selettivo nel trattamento delle canalopatie autoimmune: risultati di uno studio clinico comparativo" elaborato presso la Fondazione Istituto Neurologico "C. Besta"(110/110).

di essere in possesso dell'abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo nell'anno 2004 presso l'Università degli Studi di Brescia.

di essere iscritto all'albo dell'ordine dei Medici Chirurghi della provincia di Brescia dal 16.3.2005, numero di iscrizione 7592.

di essere in possesso del seguente diploma di specializzazione:

Diploma di Specializzazione in Neurologia con la votazione 70/70 e lode, conseguito in data 8.11.2010 presso l'Università degli Studi di Milano. Titolo della tesi: "Miopatie congenite: analisi retrospettiva clinica, istologica e molecolare di una ampia popolazione di pazienti".

di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:

neurologo a tempo pieno con contratto di collaborazione coordinata e continuativa, dal 16.11.2010 al 1.1.2012, presso la Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta" per il progetto dal titolo "Immunologia e caratterizzazione di risposta ai farmaci per identificare i marcatori in patologie immunologiche, in particolare nelle miopatie e nelle sindromi miasteniche".

Incarico dirigenziale e relative competenze con indicazione di eventuali specifici ambiti di autonomia professionale con funzione di direzione:

tipologia di incarico: Dirigente Medico dal 2/1/2012 ad 1/1/2017, contratto quinquennale a tempo determinato, presso la U.O.C. Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari (Neurologia IV) presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", via Celoria 11, 20133, Milano.

Descrizione attività svolta: attività clinica ambulatoriale e di reparto, attività di ricerca clinica, inclusi trials farmacologici, e di laboratorio, guardie diurne e notturne, esecuzione di biopsie muscolari e attività di refertazione istologica su tessuto muscolare.

Incarico dirigenziale e relative competenze con indicazione di eventuali specifici ambiti di autonomia professionale con funzione di direzione:

tipologia di incarico: Dirigente Medico dal 1.2.2017 ad oggi, contratto a tempo indeterminato, presso la U.O.C. Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari (Neurologia IV) presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", via Celoria 11, 20133, Milano.

Descrizione attività svolta: attività clinica ambulatoriale e di reparto, attività di ricerca clinica, inclusi trials farmacologici, e di laboratorio, guardie diurne e notturne, esecuzione di biopsie muscolari e attività di refertazione istologica su tessuto muscolare.

Incarico dirigenziale e relative competenze con indicazione di eventuali specifici ambiti di autonomia professionale con funzione di direzione:

tipologia di incarico: Responsabile della Struttura Semplice "Malattie muscolari e atrofie muscolari spinali" dal 1.3.2024 ad oggi, presso la U.O.C. Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari (Neurologia IV) presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", via Celoria 11, 20133, Milano.

Descrizione attività svolta: La Struttura Semplice di malattie muscolari e atrofie muscolari spinali opera nel contesto della SC Neurologia 4 ed è focalizzata su attività assistenziale e di ricerca nell'ambito delle patologie muscolari ereditarie ed acquisite e delle atrofie muscolari spinali. Tale Struttura Semplice è centro regionale di riferimento per la diagnostica e la presa in carico multidisciplinare di pazienti adulti e pediatrici. L'attività clinica è principalmente effettuata in ambulatori dedicati e day-hospital, mentre per casi specifici è possibile il ricovero in reparto. La Struttura offre specifici protocolli terapeutici, anche con farmaci innovativi, e percorsi diagnostici, questi ultimi principalmente mediante indagini istopatologiche su tessuto muscolare ed analisi molecolari per la diagnostica genetica delle patologie muscolari. Inoltre la Struttura Semplice è coinvolta in attività di ricerca di base su modelli di malattia in vitro o in vivo e di ricerca clinica, partecipando o coordinando network nazionali ed internazionali di patologie muscolari ed atrofie muscolari spinali. Attualmente tale struttura si compone di 4 medici neurologi, 2 tecnici di laboratorio e 12 assistenti alla ricerca/biologi. La struttura è parte dell'European Reference Network-Neuromuscular Diseases (ERN-NMD).

Tipologia qualitativa e quantitativa delle prestazioni effettuate dal candidato nell'ultimo decennio (certificate dal Direttore Sanitario dell'Azienda/Ente/Istituzione di appartenenza) - Vedi allegato- Attestazione di servizio al 10.3.2025.

di aver frequentato il corso di formazione manageriale

corso manageriale per dirigente di struttura complessa DSC dal 23.4.2024 al 12.11.2024 (edizione DSC UNIMI 2401/BE; ai sensi del decreto del Direttore di Accademia di formazione per il servizio sociosanitario lombardo – PoliS Lombardia, n. 1100 del 23 dicembre 2024), superando le prove finali e sostenendo la discussione del project work in data 12/11/2024.

Soggiorni di studio/addestramento

Clinical fellow presso il Dubowitz Neuromuscular Centre al Great Ormond Street Hospital/Institute of Child Health a Londra, diretto dal Prof. Francesco Muntoni, nel periodo compreso tra 10.3.2010-22.10.2010, lavorando su malattie neuromuscolari in ambito pediatrico, soprattutto sulle miopatie congenite e le sindromi miasteniche congenite. Ha inoltre partecipato ai muscle pathology meeting a scadenza settimanale, ai muscle MRI meeting a scadenza mensile, in collaborazione con il gruppo del Prof. Mike Hanna, direttore del Centre of Neuromuscular Disease, National Hospital for Neurology and Neurosurgery/Institute of Neurology a Londra, ed ai muscle pathology meeting a scadenza settimanale presso il National Hospital for Neurology and Neurosurgery/Institute of Neurology

Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore universitario di Seconda Fascia nel

settore Concorsuale 06/D6, Neurologia (Ministero dell'Università e della Ricerca, decreto direttoriale n. 2175/2018): validità a decorrere dal 06/11/2020 e scadenza il 06/11/2032.

di aver svolto attività didattica come:

-Docente: International master degree "Peripheral Nervous system disorders 2018-2020", presso Università di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", 1 ora di docenza ("Congenital Myasthenia") in data 21.1.2020.

-Docente: International master degree "Peripheral Nervous system II edition 2023-2024", presso Università di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", 2 ore di docenza in data ("Spinal Muscular Atrophy") in data 11.4.2024.

-Correlatore per tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia e di Specializzazione in Neurologia: 4 studenti delle Università di Milano (3) e di Messina (1).

Corsi di Formazione dal 2020 ad oggi:

"CLINICAL GOVERNANCE", tenutosi il giorno 25/02/2025, della durata di n. 6 ore. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"ADVANCED LIFE SUPPORT", tenutosi dal 19 al 20 novembre 2024, della durata di n. 16 ore. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI

"DETERMINA AIFA 809/2015", tenutosi il giorno 16/12/2024 dalle ore 14:00 alle ore 16:30, della durata di 2 ore. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"TUTELA E PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI: I PRINCIPI FONDAMENTALI DEL GDPR ED IL RUOLO DEI RESPONSABILI D'UNITA'", tenutosi dal 28/10/2024 al 28/10/2024, della durata di n. ore 2. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"AGGIORNAMENTO PERIODICO IN MATERIA DI SALUTE E SICUREZZA NEGLI AMBIENTI DI LAVORO -PERSONALE SANITARIO", tenutosi dal 11/03/2024 al 27/12/2024, della durata di n. ore 6. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"LA PREVENZIONE DELL'ILLEGALITA': UNA RIFLESSIONE, AD AMPIO SPETTRO, TRA LA DISCIPLINA DELLA PREVENZIONE E LE VARIE FORME DI RESPONSABILITA'", tenutosi dal 27/11/2024 al 27/11/2024, della durata di n. ore 3. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"IL RIORDINO DELLA DISCIPLINA DEGLI IRCCS", tenutosi dal 03/10/2023 al 03/10/2023, della durata di n. ore 2. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"IL PIANO PANDEMICO", tenutosi dal 18/09/2023 al 31/12/2023, della durata di n. ore 3:00. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"PROGETTO CARTELLA CLINICA ELETTRONICA (CCE)", tenutosi dal 02/10/2023 al 17/11/2023 della durata di n. 4 ore. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"INTRODUZIONE ALLA STATISTICA MEDICA", tenutosi il giorno 20/09/2023 e il giorno 27/09/2023, della durata di n. ore 4. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"NUOVO SISTEMA DI SORVEGLIANZA DELLE MALATTIE INFETTIVE PER I MEDICI DI MEDICINA GENERALE E ASST", tenutosi dal 22/05/2023 al 12/06/2023, della durata di n. ore 8. Evento accreditato da ARIA S.P.A.

"SICUREZZA INFORMATICA: PROTEZIONE DEI DATI E MISURE DI PREVENZIONE", corso e-learning, 2022, della durata di n. 2 ore. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"MODALITA' DI ACCESSO ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA DEL PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIE RARE" tenutosi dal 13/04/2022 al 13/04/2022, della durata di n. ore 1. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO ED I SUOI STRUMENTI", tenutosi dal 01/10/2021 al 30/11/2021. della durata di n. ore 3. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"NEURO VIRTUAL HOSPITAL: MODELLO DI GESTIONE MULTIDISCIPLINARE IN REMOTO DEI PAZIENTI NEUROLOGICI (NOVHO)", tenutosi dal 01/01/2021 al 31/12/2021, della durata di n. ore 24. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"AGGIORNAMENTO SULL'ATTIVITA' DI GUARDIA NEUROLOGICA E NPI", tenutosi dal 25/01/2021 al 30/04/2021, per un totale di n. ore 6,00. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"PREVENZIONE E CONTROLLO DELLE INFEZIONI NEL CONTESTO DELL'EMERGENZA COVID-19", tenutosi dal 27/11/2020 al 31/12/2020, della durata di n. ore 1. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

"COVID-19 - INFORMAZIONE E ADDESTRAMENTO DEGLI OPERATORI SANITARI SULL'EMERGENZA SANITARIA CORONAVIRUS", tenutosi dal 26/03/2020 al 30/06/2020, della durata di n. ore 2:00. Evento accreditato da FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA.

Percorso formativo.

- Maggio 2005: borsa di studio presso la Fondazione Istituto Neurologico "C. Besta" dal titolo "Miastenia, dati epidemiologici e clinici e trattamento".
- Specializzando presso la Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università di Milano, nel periodo compreso tra 1.11.2005-31.10.2010, frequentando l'Unità di Immunologia e Patologia muscolare presso la Fondazione Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano, per la pratica clinica e di ricerca, con particolare interesse nei disordini autoimmuni della giunzione neuromuscolare, del sistema nervoso centrale e periferico e malattie neuromuscolari. Tesi di specializzazione su "Miopatie congenite: analisi retrospettiva clinica, istologica e molecolare di una ampia popolazione di pazienti" (70/70 e lode).
- Dal 1 al 30 settembre 2007 tirocinio presso il reparto di Terapia Intensiva Neuroscienze della Fondazione Ospedale Maggiore di Milano, diretta dal Prof. Nino Stecchetti.
- Dal 3 giugno al 7 luglio 2008 tirocinio nell'ambulatorio epilessia adulti ed infantile e nel servizio EEG presso l'U.O. Neurologia II dell'Azienda Ospedaliera S. Paolo di Milano, diretta dalla Prof. Paola Canevini.
- Dal 1 al 31 agosto 2008 tirocinio presso l'U.O. di Neurofisiopatologia della Fondazione Ospedale Maggiore di Milano, diretta dal Dr. Sergio Barbieri.
- Dal 1 aprile al 31 maggio 2009 tirocinio presso l'U.O. di Neuroradiologia della Fondazione Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano, diretta dalla Dr.ssa Maria Grazia Bruzzone.

Società Scientifiche

1. Membro della World Muscle Society (WMS).
2. Membro della Società Italiana di Neurologia (SIN).
3. Membro dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM). Membro eletto del Direttivo, triennio 2022-2024, secondo mandato in corso (2025-2027). Nell'ambito dell'Associazione Italiana di Miologia, il Dr. Lorenzo Maggi è coordinatore del Network Italiano delle Miopatie Miofibrillari e Distali, insieme al Prof. Giorgio Tasca (Roma e Newcastle, UK), dal 2019. Inoltre, il Dr. Lorenzo Maggi coordina il Gruppo di Studio dell'Associazione Italiana di Miologia sulla Miastenia Gravis insieme al Prof. Rocco Liguori (Bologna), dal 2023 (vedi allegato).
4. Membro del direttivo del Network Italiano delle Laminopatie, coordinato dalla Dr.ssa Giovanna Lattanzi (Bologna), 2023 ad oggi (vedi allegato).
5. Membro della European Academy of Neurology (EAN).

6. Membro dell'European Reference Network-Neuromuscular Diseases (ERN-NMD), membro dell'Executive Committee (2024, in Corso) e co-chair del Neuromuscular Junction Working Group (Chair: Prof. Hanns Lochmüller, Friburgo- GER-, Ottawa- CAN), 2024 ad oggi (<https://ern-euro-nmd.eu/group/neuromuscular-junction-working-group>).

Attività editoriale scientifica in qualità di:

1. Membro dell'Editorial Board della rivista Neuromuscular Disorders, dal 2023 (<https://www.sciencedirect.com/journal/neuromuscular-disorders/about/editorial-board>).
2. Membro dell'Editorial Board della rivista Frontiers in Neurology, dal 2018 (<https://loop.frontiersin.org/people/67354/overview>).
3. Revisore per numerose riviste scientifiche, tra le quali: *Brain, Neurology, Muscle & Nerve, Annals of Neurology, European Journal of Neurology, Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry, Journal of Neurology, Neurological Sciences*.

Grant

- Progetto di ricerca intitolato “Comprehensive in vitro approach to unravel the pathogenetic mechanisms underlying the novel family of PLIN4 gene expansion-related myopathy and identify biomarkers for early diagnosis” (codice PNRR-MR1-2023-12377360), finanziato dal Ministero della Salute nell'ambito del II° bando PNRR (PNRR: M6/C2_CALL 2023), PI Dr. Lorenzo Maggi. Finanziamento 870.000 euro (vedi allegato).

FINANZIAMENTI (UNRESTRICTED GRANTS) - COORDINATORE

- “Focus on factors predicting disease course and response to treatment in Myasthenia Gravis”, finanziato da Alexion Astrazeneca, 55.000 euro (October 2024) (vedi allegato)
- “Diagnosis and management of adult patients with neuromuscular diseases”, finanziato da Biogen, 48.780 euro (Aprile 2021) (vedi allegato).

Publicazioni su riviste indicizzate

Il Dr. Lorenzo Maggi ha pubblicato 185 articoli in riviste peer-reviewed (*h-index*= 39, citations= 5394).

Scopus Author ID: 57192340873.

ORCID ID: 0000-0002-0932-5173.

Elenco pubblicazioni relative agli ultimi 10 anni (2015 ad oggi; n=153):

1. Stemmerik MG, Tasca G, Gilhus NE, Servais L, Vicino A, **Maggi L**, Sansone V, Vissing J. Biological biomarkers in muscle diseases relevant for follow-up and evaluation of treatment. *Brain*. 2025 Feb 3;148(2):363-375. doi: 10.1093/brain/awae323. PMID: 39397743.
2. Santovito LS, Bonanno S, Pasanisi MB, Gallone A, Ricci F, Tramacere I, Zanin R, Previtali SC, **Maggi L**. Natural history of skeletal muscle laminopathies: a 2-year prospective study. *Neuromuscul Disord*. 2024 Nov 26;47:105256. doi: 10.1016/j.nmd.2024.105256. Epub ahead of print. PMID: 39657283.
3. 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.
4. Lattanzi G, Lanzuolo C, Cugudda E, **Maggi L**, Politano L, Santiago-Fernández O, Ricci G, Squarzoni S, Lopez-Otin C; Italian Network for Laminopathies. Aging research from bench to bedside and beyond: What we learned from Sammy Basso. *Aging Cell*. 2024 Dec;23(12):e14414. doi: 10.1111/accel.14414. PMID: 39663551; PMCID: PMC11634728.

5. Bettio C, Banchelli F, Salsi V, Vicini R, Crisafulli O, Ruggiero L, Ricci G, Bucci E, Angelini C, Berardinelli A, Bonanno S, D'Angelo MG, Di Muzio A, Filosto M, Frezza E, **Maggi L**, Mongini T, Pegoraro E, Rodolico C, Scarlato M, Vattermi G, Velardo D, Tomelleri G, D'Amico R, D'Antona G, Tupler R. Physical activity practiced at a young age is associated with a less severe subsequent clinical presentation in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *BMC Musculoskelet Disord*. 2024 Jan 5;25(1):35. doi: 10.1186/s12891-023-07150-x. PMID: 38183077; PMCID: PMC10768364.
6. Evoli A, Palace J, Spagni G, Cheli M, Ruiter A, Verschuuren J, **Maggi L**; 275th ENMC study group. 275th ENMC international workshop: Seronegative myasthenia gravis: An update paradigm for diagnosis and management, 9-11 February 2024, Hoofddorp, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2024 Nov;44:104468. doi: 10.1016/j.nmd.2024.104468. Epub 2024 Oct 5. PMID: 39427494.
7. Dobelmann V, Roos A, Hentschel A, Della Marina A, Leo M, Schmitt LI, **Maggi L**, Schara-Schmidt U, Hagenacker T, Ruck T, Kölbel H. Thrombospondin-4 as potential cerebrospinal fluid biomarker for therapy response in pediatric spinal muscular atrophy. *J Neurol*. 2024 Oct;271(10):7000-7011. doi: 10.1007/s00415-024-12670-0. Epub 2024 Sep 6. PMID: 39240344; PMCID: PMC11446971.
8. Hagenacker T, **Maggi L**, Coratti G, Youn B, Raynaud S, Paradis AD, Mercuri E. Effectiveness of Nusinersen in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy: Systematic Review and Meta-analysis. *Neurol Ther*. 2024 Oct;13(5):1483-1504. doi: 10.1007/s40120-024-00653-2. Epub 2024 Sep 2. PMID: 39222296; PMCID: PMC11393259.
9. Govoni A, Ricci G, Bonanno S, Bello L, Magri F, Meneri M, Torri F, Caponnetto C, Passamano L, Grandis M, Trojsi F, Cerri F, Gadaleta G, Capece G, Caumo L, Tanel R, Saccani E, Vacchiano V, Sorarù G, D'Errico E, Tramacere I, Bortolani S, Rolle E, Gellera C, Zanin R, Silvestrini M, Politano L, Schenone A, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M,

- Verriello L, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Maioli MA, Simone IL, Mongini T, Corti S, Manca ML, Pegoraro E, Siciliano G, Comi GP, **Maggi L**. Six-minute walk test as outcome measure of fatigability in adults with spinal muscular atrophy treated with nusinersen. *Muscle Nerve*. 2024 Oct;70(4):816-823. doi: 10.1002/mus.28225. Epub 2024 Aug 2. PMID: 39096012.
10. Bortolani S, Savarese M, Vattermi G, Bonanno S, Falzone YM, Pugliese A, Primiano G, Sancricca C, Lopercolo D, Greco G, Gemelli C, Ravaglia S, Bencivenga RP, Velardo D, Magri F, Valentino ML, Cheli M, Torchia E, Lucchini M, Petrucci A, Ricci G, Garibaldi M, Astrea G, Rubegni A, Angelini CI, Ariatti A, Santorelli FM, Ruggieri A, Antonini G, Siciliano G, Filosto M, Mirabella M, Liguori R, Comi GP, Ruggiero L, Grandis M, Massa R, Malandrini A, Servidei S, Mongini TE, Rodolico C, Toscano A, Previtali SC, Tonin P, Diaz-Manera J, Monforte M, Ricci E, **Maggi L**, Tasca G. Clinical, Histopathologic, and Genetic Features of Patients With Myofibrillary and Distal Myopathies: Experience From the Italian Network. *Neurology*. 2024 Aug 27;103(4):e209697. doi: 10.1212/WNL.0000000000209697. Epub 2024 Aug 5. Erratum in: *Neurology*. 2024 Nov 12;103(9):e209965. doi: 10.1212/WNL.0000000000209965. PMID: 39102614.
11. Piga D, Zanotti S, Ripolone M, Napoli L, Ciscato P, Gibertini S, **Maggi L**, Fortunato F, Rigamonti A, Ronchi D, Comi GP, Corti S, Sciacco M. Association between *ZASP/LDB3* Pro26Ser and Inclusion Body Myopathy. *Int J Mol Sci*. 2024 Jun 14;25(12):6547. doi: 10.3390/ijms25126547. PMID: 38928252; PMCID: PMC11203685.
12. Campanale C, Laghetti P, Saltarella I, Altamura C, Canioni E, Iosa E, **Maggi L**, Brugnani R, Tacconi P, Desaphy JF. A c.1775C>T Point Mutation of Sodium Channel Alpha Subunit Gene (*SCN4A*) in a Three-Generation Sardinian Family with Sodium Channel Myotonia. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(3):725-734. doi: 10.3233/JND-230134. PMID: 38427496; PMCID: PMC11091559.

13. Brugnioni R, Modoni A, Imbrici P, Canioni E, Tincheva S, Todorova A, Lo Monaco M, **Maggi L**. The importance of combining multiple genetic techniques to define recessive forms of myotonia congenita. *Discov Med* 1, 124:2024. <https://doi.org/10.1007/s44337-024-00148-x>
14. Frangiamore R, Rinaldi E, Vanoli F, Andreetta F, Ciusani E, Bonanno S, **Maggi L**, Gallone A, Colasuonno A, Tramacere I, Cheli M, Pinna A, Mantegazza R, Antozzi C. Efgartigimod in generalized myasthenia gravis: A real-life experience at a national reference center. *Eur J Neurol*. 2024 Apr;31(4):e16189. doi: 10.1111/ene.16189. Epub 2024 Jan 2. PMID: 38164996; PMCID: PMC11236067.
15. Rifino N, Bersano A, Padovani A, Conti GM, Cavallini A, Colombo L, Priori A, Pianese R, Gammone MR, Erbetta A, Ciceri EF, Sattin D, Varvello R, Parati EA, Scelzo E; **for NOVHO-rCVD project**. Virtual hospital and artificial intelligence: a first step towards the application of an innovative health system for the care of rare cerebrovascular diseases. *Neurol Sci*. 2023 Nov 29. doi: 10.1007/s10072-023-07206-9. Epub ahead of print. PMID: 38017154.
16. Vicino A, Brugnioni R, **Maggi L**. Diagnostics in skeletal muscle channelopathies. *Expert Rev Mol Diagn*. 2023 Jul-Dec;23(12):1175-1193. doi: 10.1080/14737159.2023.2288258. Epub 2023 Dec 15. PMID: 38009256.
17. Vicino A, Bello L, Bonanno S, Govoni A, Cerri F, Ferraro M, Capece G, Gadaleta G, Meneri M, Vacchiano V, Ricci G, D'Errico E, Tramacere I, Banfi P, Bortolani S, Zanin R, Maioli MA, Silvestrini M, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Siciliano G, Simone IL, Mongini T, Comi G, Pegoraro E, **Maggi L**. Respiratory function in a large cohort of treatment-naïve adult spinal muscular atrophy patients: a cross-sectional study. *Neuromuscul Disord*. 2023 Dec;33(12):911-916. doi: 10.1016/j.nmd.2023.10.002. Epub 2023 Oct 12. PMID: 37945485.

18. Toscano A, Musumeci O, Sacchini M, Ravaglia S, Siciliano G, Fiumara A, Verrecchia E, Maione M, Gentile J, Fischetto R, Crescimanno G, Taurisano R, Sechi A, Gasperini S, Cianci V, **Maggi L**, Parini R, Lupica A, Scarpa M. Safety outcomes and patients' preferences for home-based intravenous enzyme replacement therapy (ERT) in pompe disease and mucopolysaccharidosis type I (MPS I) disorder: COVID-19 and beyond. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Oct 27;18(1):338. doi: 10.1186/s13023-023-02919-8. PMID: 37891668; PMCID: PMC10604412.
19. Brugnoli R, Marelli D, Iacomino N, Canioni E, Cappelletti C, **Maggi L**, Ardisson A. Novel HSPG2 Gene Mutation Causing Schwartz-Jampel Syndrome in a Moroccan Family: A Literature Review. *Genes (Basel)*. 2023 Sep 2;14(9):1753. doi: 10.3390/genes14091753. PMID: 37761893; PMCID: PMC10531088.
20. 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.
21. Cappelletti C, Brugnoli R, Bonanno S, Andreetta F, Salerno F, Canioni E, Vattermi GNA, Tonin P, Mantegazza R, **Maggi L**. Toll-like receptors and IL-7 as potential biomarkers for immune-mediated necrotizing myopathies. *Eur J Immunol*. 2023 Nov;53(11):e2250326. doi: 10.1002/eji.202250326. Epub 2023 Oct 10. PMID: 37562045.
22. Invernizzi F, Izzo R, Colangelo I, Legati A, Zanetti N, Garavaglia B, Lamantea E, Peverelli L, Ardisson A, Moroni I, **Maggi L**, Bonanno S, Fiori L, Velardo D, Magri F, Comi GP, Ronchi D, Ghezzi D, Lamperti C. NGS-Based Genetic Analysis in a Cohort of Italian

- Patients with Suspected Inherited Myopathies and/or HyperCKemia. *Genes* (Basel). 2023 Jul 2;14(7):1393. doi: 10.3390/genes14071393. PMID: 37510298; PMCID: PMC10379733.
23. **Maggi L**, Quijano-Roy S, Bönnemann C, Bonne G; 253rd ENMC Laminopathies workshop study group. 253rd ENMC international workshop: Striated muscle laminopathies - natural history and clinical trial readiness. 24-26 June 2022, Hoofddorp, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2023 Jun;33(6):498-510. doi: 10.1016/j.nmd.2023.04.009. Epub 2023 Apr 25. PMID: 37235886.
24. De Filippi P, Errichiello E, Toscano A, Mongini T, Moggio M, Ravaglia S, Filosto M, Servidei S, Musumeci O, Giannini F, Piperno A, Siciliano G, Ricci G, Di Muzio A, Rigoldi M, Tonin P, Croce MG, Pegoraro E, Politano L, **Maggi L**, Telese R, Lerario A, Sancricca C, Vercelli L, Semplicini C, Pasanisi B, Bembi B, Dardis A, Palmieri I, Cereda C, Valente EM, Danesino C. Distribution of Exonic Variants in Glycogen Synthesis and Catabolism Genes in Late Onset Pompe Disease (LOPD). *Curr Issues Mol Biol*. 2023 Apr 1;45(4):2847-2860. doi: 10.3390/cimb45040186. PMID: 37185710; PMCID: PMC10136686.
25. Gibertini S, Ruggieri A, Cheli M, **Maggi L**. Protein Aggregates and Aggrephagy in Myopathies. *Int J Mol Sci*. 2023 May 8;24(9):8456. doi: 10.3390/ijms24098456. PMID: 37176163; PMCID: PMC10179229.
26. **Maggi L**, Gibertini S, Iannibelli E, Gallone A, Bonanno S, Cazzato D, Gerevini S, Moscatelli M, Blasevich F, Riolo G, Mantegazza R, Ruggieri A. PLIN4-related myopathy: clinical, histological and imaging data in a large cohort of patients. *J Neurol*. 2023 Sep;270(9):4538-4543. doi: 10.1007/s00415-023-11729-8. Epub 2023 May 5. PMID: 37145156; PMCID: PMC10421775.
27. Iannibelli E, Gibertini S, Cheli M, Blasevich F, Cavaliere A, Riolo G, Ruggieri A, **Maggi L**. VCP-related myopathy: a case series and a review of literature. *Acta Myol*. 2023 Mar 31;42(1):2-13. doi: 10.36185/2532-1900-244. PMID: 37091525; PMCID: PMC10115396.

28. Bril V, Drużdż A, Grosskreutz J, Habib AA, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vissing J, Vu T, Boehnlein M, Bozorg A, Gayfieva M, Greve B, Woltering F, Kaminski HJ; **MG0003 study team**. Safety and efficacy of rozanolixizumab in patients with generalised myasthenia gravis (MycarinG): a randomised, double-blind, placebo-controlled, adaptive phase 3 study. *Lancet Neurol*. 2023 May;22(5):383-394. doi: 10.1016/S1474-4422(23)00077-7. Erratum in: *Lancet Neurol*. 2023 Oct;22(10):e11. PMID: 37059507.
29. Cheli M, Brugnoli R, Gibertini S, Mantegazza R, **Maggi L**. Novel DPAGT1 Gene Mutation in Two Twins with Congenital Myasthenic Syndrome and a Review of the Literature. *J Neuromuscul Dis*. 2023;10(3):449-458. doi: 10.3233/JND-221675. PMID: 37005892.
30. de Bruyn A, Montagnese F, Holm-Yildiz S, Scharff Poulsen N, Stojkovic T, Behin A, Palmio J, Jokela M, De Bleecker JL, de Visser M, van der Kooij AJ, Ten Dam L, Domínguez González C, **Maggi L**, Gallone A, Kostera-Pruszczyk A, Macias A, Łusakowska A, Nedkova V, Olive M, Álvarez-Velasco R, Wanschitz J, Paradas C, Mavillard F, Querin G, Fernández-Eulate G, Quinlivan R, Walter MC, Depuydt CE, Udd B, Vissing J, Schoser B, Claeys KG. Anoctamin-5 related muscle disease: clinical and genetic findings in a large European cohort. *Brain*. 2023 Sep 1;146(9):3800-3815. doi: 10.1093/brain/awad088. PMID: 36913258.
31. Rescigno M, Agrati C, Salvarani C, Giannarelli D, Costantini M, Mantovani A, Massafra R, Zinzani PL, Morrone A, Notari S, Matusali G, Pinter GL, Uccelli A, Ciliberto G, Baldanti F, Locatelli F, Silvestris N, Sinno V, Turola E, Lupo-Stanghellini MT, Apolone G; **VAX4FRAIL study Group**. Neutralizing antibodies to Omicron after the fourth SARS-CoV-2 mRNA vaccine dose in immunocompromised patients highlight the need of additional boosters. *Front Immunol*. 2023 Jan 27;14:1104124. doi: 10.3389/fimmu.2023.1104124. PMID: 36776853; PMCID: PMC9911671.
32. Vacchiano V, Brugnoli R, Campanale C, Imbrici P, Dinoi G, Canioni E, Laghetti P, Saltarella I, Altamura C, **Maggi L**, Liguori R, Donadio V, Desaphy JF. Coexistence of

- SCN4A and CLCN1 mutations in a family with atypical myotonic features: A clinical and functional study. *Exp Neurol*. 2023 Apr;362:114342. doi: 10.1016/j.expneurol.2023.114342. Epub 2023 Jan 28. PMID: 36720299.
33. Spendiff S, Dong Y, **Maggi L**, Rodríguez Cruz PM, Beeson D, Lochmüller H; ENMC 260th workshop study group. 260th ENMC International Workshop: Congenital myasthenic syndromes 11-13 March 2022, Hoofddorp, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2023 Sep;33(9):111-118. doi: 10.1016/j.nmd.2022.12.006. Epub 2022 Dec 14. PMID: 36609117.
 34. Coratti G, Ricci M, Capasso A, D'amico A, Sansone V, Bruno C, Messina S, Ricci F, Mongini T, Coccia M, Siciliano G, Pegoraro E, Turri M, Filosto M, Comi G, Masson R, **Maggi L**, Bruno I, D'Angelo MG, Trabacca A, Vacchiano V, Donati M, Simone I, Ruggiero L, Varone A, Verriello L, Berardinelli A, Agosto C, Pini A, Maioli MA, Passamano L, Brighina F, Carboni N, Garibaldi M, Zuccarino R, Gagliardi D, Siliquini S, Previtali S, Taruscio D, Boccia S, Pera MC, Pane M, Mercuri E; ITASMAC working group. Prevalence of Spinal Muscular Atrophy in the Era of Disease-Modifying Therapies: An Italian Nationwide Survey. *Neurology*. 2023 Mar 14;100(11):522-528. doi: 10.1212/WNL.0000000000201654. Epub 2022 Dec 2. PMID: 36460469; PMCID: PMC10074458.
 35. El-Hassar L, Amara A, Sanson B, Lacatus O, Amir Belhouchet A, Kroneman M, Claeys K, Plançon JP, Rodolico C, Primiano G, Trojsi F, Filosto M, Mongini TE, Bortolani S, Monforte M, Carraro E, **Maggi L**, Ricci F, Silani V, Orsucci D, Créange A, Péréon Y, Stojkovic T, van der Beek NAME, Toscano A, Pareyson D, Attarian S, Van den Bergh PYK, Rémiche G, Hoeijmakers JGJ, Badrising U, Voermans NC, Kaindl AM, Schara-Schmidt U, Schoser B, Gazzero E, Haberlová J, Vohánka S, Pál E, Molnar MJ, Leonardis L, Tournev IL, Osorio AN, Olivé M, Muelas N, Alonso-Perez J, Plá F, de Visser M, Siciliano G, Sacconi S. Telemedicine in Neuromuscular Diseases During Covid-19

- Pandemic: ERN-NMD European Survey. *J Neuromuscul Dis.* 2023;10(2):173-184. doi: 10.3233/JND-221525. PMID: 36373291.
36. **Maggi L**, Bello L, Bonanno S, Govoni A, Caponnetto C, Passamano L, Grandis M, Trojsi F, Cerri F, Gardani A, Ferraro M, Gadaleta G, Zangaro V, Caumo L, Maioli M, Tanel R, Saccani E, Meneri M, Vacchiano V, Ricci G, Sorarù G, D'Errico E, Bortolani S, Pavesi G, Gellera C, Zanin R, Corti S, Silvestrini M, Politano L, Schenone A, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M, Verriello L, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Marrosu G, Tiziano FD, Siciliano G, Simone IL, Mongini T, Comi G, Pegoraro E. Adults with spinal muscular atrophy: a large-scale natural history study shows gender effect on disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2022 Dec;93(12):1253-1261. doi: 10.1136/jnnp-2022-329320. Epub 2022 Oct 11. PMID: 36220341.
37. Messina S, Sframeli M, **Maggi L**, D'Amico A, Bruno C, Comi G, Mercuri E. Spinal muscular atrophy: state of the art and new therapeutic strategies. *Neurol Sci.* 2022 Dec;43(Suppl 2):615-624. doi: 10.1007/s10072-021-05258-3. Epub 2021 Apr 19. PMID: 33871750.
38. Magri F, Zanotti S, Salani S, Fortunato F, Ciscato P, Gerevini S, **Maggi L**, Sciacco M, Moggio M, Corti S, Bresolin N, Comi GP, Ronchi D. Antisense Morpholino-Based In Vitro Correction of a Pseudoexon-Generating Variant in the *SGCB* Gene. *Int J Mol Sci.* 2022 Aug 29;23(17):9817. doi: 10.3390/ijms23179817. PMID: 36077211; PMCID: PMC9456520.
39. Bonanno S, Cavalcante P, Salvi E, Giagnorio E, Malacarne C, Cattaneo M, Andreetta F, Venerando A, Pensato V, Gellera C, Zanin R, Arnoldi MT, Dosi C, Mantegazza R, Masson R, **Maggi L**, Marcuzzo S. Identification of a cytokine profile in serum and cerebrospinal fluid of pediatric and adult spinal muscular atrophy patients and its modulation upon nusinersen treatment. *Front Cell Neurosci.* 2022 Aug 11;16:982760. doi: 10.3389/fncel.2022.982760. PMID: 36035258; PMCID: PMC9406526.

40. **Maggi L**, Vita G, Marconi E, Taddeo D, Davi M, Lovato V, Cricelli C, Lapi F.
Opportunities for an early recognition of spinal muscular atrophy in primary care: a nationwide, population-based, study in Italy. *Fam Pract*. 2023 Mar 28;40(2):308-313. doi: 10.1093/fampra/cmac091. PMID: 35950319.
41. Gallone A, Mazzi F, Bonanno S, Zanin R, Moscatelli M, Aquino D, **Maggi L**. Muscle quantitative MRI in adult SMA patients on nusinersen treatment: a longitudinal study. *Acta Myol*. 2022 Jun 30;41(2):76-83. doi: 10.36185/2532-1900-074. PMID: 35832502; PMCID: PMC9237750.
42. Detering NT, Zambon A, Hensel N, Kothary R, Swoboda K, Gillingwater TH, Baranello G; **Workshop participants**; Industry participants. 264th ENMC International Workshop: Multi-system involvement in spinal muscular atrophy Hoofddorp, the Netherlands, November 19th - 21st 2021. *Neuromuscul Disord*. 2022 Aug;32(8):697-705. doi: 10.1016/j.nmd.2022.06.005. Epub 2022 Jun 17. PMID: 35794048.
43. Bonanno S, Giossi R, Zanin R, Porcelli V, Iannacone C, Baranello G, Ingenito G, Iyadurai S, Stevic Z, Peric S, **Maggi L**. Amifampridine safety and efficacy in spinal muscular atrophy ambulatory patients: a randomized, placebo-controlled, crossover phase 2 trial. *J Neurol*. 2022 Nov;269(11):5858-5867. doi: 10.1007/s00415-022-11231-7. Epub 2022 Jun 28. PMID: 35763114; PMCID: PMC9243784.
44. Rossi Sebastiano D, Cazzato D, Visani E, Dalla Bella E, Brambilla L, Devigili G, Caroppo P, **Maggi L**, Nanetti L, Salsano E, Canafoglia L, Canavero I, Anghileri E, Bonfoco D, Lanteri P. Significance and clinical suggestions for the somatosensory evoked potentials increased in amplitude revealed by a large sample of neurological patients. *Neurol Sci*. 2022 Sep;43(9):5553-5562. doi: 10.1007/s10072-022-06236-z. Epub 2022 Jun 27. PMID: 35759065.
45. Fusto A, Cassandrini D, Fiorillo C, Codemo V, Astrea G, D'Amico A, **Maggi L**, Magri F, Pane M, Tasca G, Sabbatini D, Bello L, Battini R, Bernasconi P, Fattori F, Bertini ES, Comi

- G, Messina S, Mongini T, Moroni I, Panicucci C, Berardinelli A, Donati A, Nigro V, Pini A, Giannotta M, Dosi C, Ricci E, Mercuri E, Minervini G, Tosatto S, Santorelli F, Bruno C, Pegoraro E. Expanding the clinical-pathological and genetic spectrum of RYR1-related congenital myopathies with cores and minicores: an Italian population study. *Acta Neuropathol Commun*. 2022 Apr 15;10(1):54. doi: 10.1186/s40478-022-01357-0. PMID: 35428369; PMCID: PMC9013059.
46. Guglieri M, Bushby K, McDermott MP, Hart KA, Tawil R, Martens WB, Herr BE, McColl E, Speed C, Wilkinson J, Kirschner J, King WM, Eagle M, Brown MW, Willis T, Griggs RC; FOR-DMD Investigators of the Muscle Study Group; Straub V, van Ruiten H, Childs AM, Ciafaloni E, Shieh PB, Spinty S, **Maggi L**, Baranello G, Butterfield RJ, Horrocks IA, Roper H, Alhaswani Z, Flanigan KM, Kuntz NL, Manzur A, Darras BT, Kang PB, Morrison L, Krzesniak-Swinarska M, Mah JK, Mongini TE, Ricci F, von der Hagen M, Finkel RS, O'Reardon K, Wicklund M, Kumar A, McDonald CM, Han JJ, Joyce N, Henricson EK, Schara-Schmidt U, Gangfuss A, Wilichowski E, Barohn RJ, Statland JM, Campbell C, Vita G, Vita GL, Howard JF Jr, Hughes I, McMillan HJ, Pegoraro E, Bello L, Burnette WB, Thangarajh M, Chang T. Effect of Different Corticosteroid Dosing Regimens on Clinical Outcomes in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: A Randomized Clinical Trial. *JAMA*. 2022 Apr 19;327(15):1456-1468. doi: 10.1001/jama.2022.4315. PMID: 35381069; PMCID: PMC8984930.
47. Schiava M, Amos R, VanRuiten H, McDermott MP, Martens WB, Gregory S, Mayhew A, McColl E, Tawil R, Willis T, Bushby K, Griggs RC, Guglieri M; **FOR-DMD Investigators of the Muscle Study Group**. Clinical and Genetic Characteristics in Young, Glucocorticoid-Naive Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurology*. 2022 Jan 24;98(4):e390-e401. doi: 10.1212/WNL.0000000000013122. PMID: 34857536; PMCID: PMC8793104.

48. Santovito LS, Bonanno S, Chiapparini L, Cammarata G, **Maggi L**. Sixth cranial nerve palsy after first intrathecal nusinersen administration. *Neurol Sci*. 2022 Jan 6. doi: 10.1007/s10072-022-05866-7. Epub ahead of print. PMID: 34989911.
49. Bonanno S, Zanin R, Bello L, Tramacere I, Bozzoni V, Caumo L, Ferraro M, Bortolani S, Sorarù G, Silvestrini M, Vacchiano V, Turri M, Tanel R, Liguori R, Coccia M, Mantegazza RE, Mongini T, Pegoraro E, **Maggi L**. Quality of life assessment in adult spinal muscular atrophy patients treated with nusinersen. *J Neurol*. 2022 Jan 3. doi: 10.1007/s00415-021-10954-3. Epub ahead of print. PMID: 34978620.
50. Brugnoli R, Canioni E, Filosto M, Pini A, Tonin P, Rossi T, Canavese C, Eoli M, Siciliano G, Lauria G, Mantegazza R, **Maggi L**. Mutations associated with hypokalemic periodic paralysis: from hotspot regions to complete analysis of CACNA1S and SCN4A genes. *Neurogenetics*. 2022 Jan;23(1):19-25. doi: 10.1007/s10048-021-00673-2. Epub 2021 Oct 5. PMID: 34608571.
51. Ravaglia S, Malovini A, Cirio S, Danesino C, De Filippi P, Moggio M, Mongini T, **Maggi L**, Servidei S, Vianello A, Toscano A, Tonin P, Maioli MA, Parini R, Filosto M, Crescimanno G, Arceri S, Piran M, Carlucci A. Polymorphism in exercise genes and respiratory function in late-onset Pompe disease. *J Appl Physiol (1985)*. 2021 Dec 1;131(6):1762-1771. doi: 10.1152/jappphysiol.00154.2020. Epub 2021 Nov 4. PMID: 34734785.
52. Siddiqi ZA, Nowak RJ, Mozaffar T, O'Brien F, Yountz M, Patti F; **REGAIN Study Group**. Eculizumab in refractory generalized myasthenia gravis previously treated with rituximab: subgroup analysis of REGAIN and its extension study. *Muscle Nerve*. 2021 Sep 30. doi: 10.1002/mus.27422.
53. Campbell C, McColl E, McDermott MP, Martens WB, Guglieri M, Griggs RC; **Muscle Study Group, and TREAT-NMD**. Health related quality of life in young, steroid-naïve

- boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2021 Jun 10:S0960-8966(21)00155-3. doi: 10.1016/j.nmd.2021.06.001.
54. Ben Yaou R, Yun P, Dabaj I, Norato G, Donkervoort S, Xiong H, Nascimento A, **Maggi L**, Sarkozy A, Monges S, Bertoli M, Komaki H, Mayer M, Mercuri E, Zanuteli E, Castiglioni C, Marini-Bettolo C, D'Amico A, Deconinck N, Desguerre I, Erazo-Torricelli R, Gurgel-Giannetti J, Ishiyama A, Kleinsteinuber KS, Lagrue E, Laugel V, Mercier S, Messina S, Politano L, Ryan MM, Sabouraud P, Schara U, Siciliano G, Vercelli L, Voit T, Yoon G, Alvarez R, Muntoni F, Pierson TM, Gómez-Andrés D, Reghan Foley A, Quijano-Roy S, Bönnemann CG, Bonne G. International retrospective natural history study of LMNA related congenital muscular dystrophy. *Brain Commun*. 2021 Apr 11;3(3):fcab075. doi: 10.1093/braincomms/fcab075.
55. **Maggi L**, Bonanno S, Altamura C, Desaphy JF. Ion Channel Gene Mutations Causing Skeletal Muscle Disorders: Pathomechanisms and Opportunities for Therapy. *Cells*. 2021 Jun 16;10(6):1521. doi: 10.3390/cells10061521.
56. Howard JF Jr, Bril V, Vu T, Karam C, Peric S, Margania T, Murai H, Bilinska M, Shakarishvili R, Smilowski M, Guglietta A, Ulrichs P, Vangeneugden T, Utsugisawa K, Verschuuren J, Mantegazza R; **ADAPT Investigator Study Group**. Safety, efficacy, and tolerability of efgartigimod in patients with generalised myasthenia gravis (ADAPT): a multicentre, randomised, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet Neurol*. 2021 Jul;20(7):526-536. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00159-9.
57. Malacarne C, Galbiati M, Giagnorio E, Cavalcante P, Salerno F, Andreetta F, Cagnoli C, Taiana M, Nizzardo M, Corti S, Pensato V, Venerando A, Gellera C, Fenu S, Pareyson D, Masson R, **Maggi L**, Dalla Bella E, Lauria G, Mantegazza R, Bernasconi P, Poletti A, Bonanno S, Marcuzzo S. Dysregulation of Muscle-Specific MicroRNAs as Common Pathogenic Feature Associated with Muscle Atrophy in ALS, SMA and SBMA: Evidence

- from Animal Models and Human Patients. *Int J Mol Sci.* 2021 May 26;22(11):5673. doi: 10.3390/ijms22115673.
58. Bragato C, Blasevich F, Ingenito G, Mantegazza R, **Maggi L**. Therapeutic efficacy of 3,4-Diaminopyridine phosphate on neuromuscular junction in Pompe disease. *Biomed Pharmacother.* 2021 May;137:111357. doi: 10.1016/j.biopha.2021.111357.
 59. Lucchini M, **Maggi L**, Pegoraro E, Filosto M, Rodolico C, Antonini G, Garibaldi M, Valentino ML, Siciliano G, Tasca G, De Arcangelis V, De Fino C, Mirabella M. Anti-cN1A Antibodies Are Associated with More Severe Dysphagia in Sporadic Inclusion Body Myositis. *Cells.* 2021 May 10;10(5):1146. doi: 10.3390/cells10051146.
 60. **Maggi L**, Mavroidis M, Psarras S, Capetanaki Y, Lattanzi G. Skeletal and Cardiac Muscle Disorders Caused by Mutations in Genes Encoding Intermediate Filament Proteins. *Int J Mol Sci.* 2021 Apr 20;22(8):4256. doi: 10.3390/ijms22084256.
 61. Ravaglia S, **Maggi L**, Zito A, Arceri S, Gallotti P, Altamura C, Desaphy JF, Bernasconi P, Alfonsi E. Buprenorphine may be effective for treatment of paramyotonia congenita. *Muscle Nerve.* 2021 Jul;64(1):95-99. doi: 10.1002/mus.27249.
 62. Fornaro M, Girolamo F, Cavagna L, Franceschini F, Giannini M, Amati A, Lia A, Tampoia M, D'Abbicco D, **Maggi L**, Fredi M, Zanframundo G, Moschetti L, Coladonato L, Iannone F. Severe muscle damage with myofiber necrosis and macrophage infiltrates characterize anti-Mi2 positive dermatomyositis. *Rheumatology (Oxford).* 2021 Jun 18;60(6):2916-2926. doi: 10.1093/rheumatology/keaa739. PMID: 33249503.
 63. Vercelli L, Mele F, Ruggiero L, Sera F, Tripodi S, Ricci G, Vallarola A, Villa L, Govi M, Maranda L, Di Muzio A, Scarlato M, Bucci E, **Maggi L**, Rodolico C, Moggio M, Filosto M, Antonini G, Previtali S, Angelini C, Berardinelli A, Pegoraro E, Siciliano G, Tomelleri G, Santoro L, Mongini T, Tupler R. A 5-year clinical follow-up study from the Italian National Registry for FSHD. *J Neurol.* 2021 Jan;268(1):356-366. doi: 10.1007/s00415-020-10144-7. Epub 2020 Aug 19. PMID: 32813049; PMCID: PMC7815626.

64. Bonanno S, **Maggi L**. Favorable outcome of COVID-19 infection in a patient with congenital myasthenic syndrome. *Neurol Sci*. 2021 Apr;42(4):1253-1254. doi: 10.1007/s10072-021-05057-w. Epub 2021 Jan 22. PMID: 33483883; PMCID: PMC7821843.
65. Moriggi M, Capitanio D, Torretta E, Barbacini P, Bragato C, Sartori P, Moggio M, **Maggi L**, Mora M, Gelfi C. Muscle Proteomic Profile before and after Enzyme Replacement Therapy in Late-Onset Pompe Disease. *Int J Mol Sci*. 2021 Mar 11;22(6):2850. doi: 10.3390/ijms22062850.
66. **Maggi L**, Moscatelli M, Frangiamore R, Mazzi F, Verri M, De Luca A, Pasanisi MB, Baranello G, Tramacere I, Chiapparini L, Bruzzone MG, Mantegazza R, Aquino D. Quantitative Muscle MRI Protocol as Possible Biomarker in Becker Muscular Dystrophy. *Clin Neuroradiol*. 2021 Mar;31(1):257-266. doi: 10.1007/s00062-019-00875-0. Epub 2020 Jan 23. PMID: 31974637.
67. Conte E, Pannunzio A, Imbrici P, Camerino GM, **Maggi L**, Mora M, Gibertini S, Cappellari O, De Luca A, Coluccia M, Liantonio A. Gain-of-Function STIM1 L96V Mutation Causes Myogenesis Alteration in Muscle Cells From a Patient Affected by Tubular Aggregate Myopathy. *Front Cell Dev Biol*. 2021 Feb 26;9:635063. doi: 10.3389/fcell.2021.635063.
68. Amato AA, Hanna MG, Machado PM, Badrising UA, Chinoy H, Benveniste O, Karanam AK, Wu M, Tankó LB, Schubert-Tennigkeit AA, Papanicolaou DA, Lloyd TE, Needham M, Liang C, Reardon KA, de Visser M, Ascherman DP, Barohn RJ, Dimachkie MM, Miller JAL, Kissel JT, Oskarsson B, Joyce NC, Van den Bergh P, Baets J, De Bleecker JL, Karam C, David WS, Mirabella M, Nations SP, Jung HH, Pegoraro E, **Maggi L**, Rodolico C, Filosto M, Shaibani AI, Sivakumar K, Goyal NA, Mori-Yoshimura M, Yamashita S, Suzuki N, Aoki M, Katsuno M, Morihata H, Murata K, Nodera H, Nishino I, Romano CD, Williams VSL, Vissing J, Zhang Auberson L; RESILIENT Study Extension Group. Efficacy and Safety of Bimagrumab in Sporadic Inclusion Body Myositis: Long-term Extension of

RESILIENT. *Neurology*. 2021 Mar 23;96(12):e1595-e1607. doi: 10.1212/WNL.00000000000011626.

69. Brugnani R, **Maggi L**, Canioni E, Verde F, Gallone A, Ariatti A, Filosto M, Petrelli C, Logullo FO, Esposito M, Ruggiero L, Tonin P, Riguzzi P, Pegoraro E, Torri F, Ricci G, Siciliano G, Silani V, Merlini L, De Pasqua S, Liguori R, Pini A, Mariotti C, Moroni I, Imbrici P, Desaphy JF, Mantegazza R, Bernasconi P. Next-generation sequencing application to investigate skeletal muscle channelopathies in a large cohort of Italian patients. *Neuromuscul Disord*. 2021 Apr;31(4):336-347. doi: 10.1016/j.nmd.2020.12.003.
70. Mantegazza R, Wolfe GI, Muppidi S, Wiendl H, Fujita KP, O'Brien FL, Booth HDE, Howard JF Jr, **REGAIN Study Group**. Post-intervention Status in Patients With Refractory Myasthenia Gravis Treated With Eculizumab During REGAIN and Its Open-Label Extension. *Neurology*. 2021 Jan 26;96(4):e610-e618. doi: 10.1212/WNL.00000000000011207. Epub 2020 Nov 23. PMID: 33229455; PMCID: PMC7905790.
71. Frangiamore R, Giossi R, Vanoli F, Turlaki A, Brambilla L, **Maggi L**, Mantegazza R. Iatrogenic Kaposi's sarcoma in myasthenia gravis: learnings from two case reports. *Neurol Sci*. 2021 Jan 6. doi: 10.1007/s10072-020-04971-9.
72. **Maggi L**, Matthews E, Desaphy JF. Editorial: New Insights in Skeletal Muscle Channelopathies - A Rapidly Expanding Field. *Front Neurol*. 2020 Dec 17;11:626772. doi: 10.3389/fneur.2020.626772.
73. Dosi C, Rubegni A, Cassandrini D, Malandrini A, **Maggi L**, Donati MA, Santorelli FM. Alpha-sarcoglycanopathy presenting as myalgia and hyperCKemia in two adults with a long-term follow-up. Case reports. *Acta Myol*. 2020 Dec 1;39(4):218-221. doi: 10.36185/2532-1900-025.
74. Ricci G, Mele F, Govi M, Ruggiero L, Sera F, Vercelli L, Bettio C, Santoro L, Mongini T, Villa L, Moggio M, Filosto M, Scarlato M, Previtali SC, Tripodi SM, Pegoraro E, Telese R,

- Di Muzio A, Rodolico C, Bucci E, Antonini G, D'Angelo MG, Berardinelli A, **Maggi L**, Piras R, Maioli MA, Siciliano G, Tomelleri G, Angelini C, Tupler R. Large genotype-phenotype study in carriers of D4Z4 borderline alleles provides guidance for facioscapulohumeral muscular dystrophy diagnosis. *Sci Rep*. 2020 Dec 10;10(1):21648. doi: 10.1038/s41598-020-78578-7.
75. Santovito LS, Brugnoli R, Banfi P, **Maggi L**. Salbutamol as effective treatment in slow-channel syndrome- first report. *Neurol Sci*. 2020 Oct 28. doi: 10.1007/s10072-020-04855-y.
76. **Maggi L**, Bello L, Bonanno S, Govoni A, Caponnetto C, Passamano L, Grandis M, Trojsi F, Cerri F, Ferraro M, Bozzoni V, Caumo L, Piras R, Tanel R, Sacconi E, Meneri M, Vacchiano V, Ricci G, Soraru' G, D'Errico E, Tramacere I, Bortolani S, Pavesi G, Zanin R, Silvestrini M, Politano L, Schenone A, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M, Verriello L, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Marrosu G, Siciliano G, Simone IL, Mongini T, Comi G, Pegoraro E. Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2020;91(11):1166-1174. doi: 10.1136/jnnp-2020-323822.
77. Mauri E, Abati E, Musumeci O, Rodolico C, D'Angelo MG, Mirabella M, Lucchini M, Bello L, Pegoraro E, **Maggi L**, Manneschi L, Gemelli C, Grandis M, Zuppa A, Massucco S, Benedetti L, Caponnetto C, Schenone A, Prella A, Previtali SC, Scarlato M, D'Amico A, Bertini E, Pennisi EM, De Giglio L, Pane M, Mercuri E, Mongini T, Ricci F, Berardinelli A, Astrea G, Lenzi S, Battini R, Ricci G, Torri F, Siciliano G, Santorelli FM, Ariatti A, Filosto M, Passamano L, Politano L, Scutifero M, Tonin P, Fossati B, Panicucci C, Bruno C, Ravaglia S, Monforte M, Tasca G, Ricci E, Petrucci A, Santoro L, Ruggiero L, Barp A, Albamonte E, Sansone V, Gagliardi D, Costamagna G, Govoni A, Magri F, Brusa R, Velardo D, Meneri M, Sciacco M, Corti S, Bresolin N, Moroni I, Messina S, Di Muzio A, Nigro V, Liguori R, Antonini G, Toscano A, Minetti C, Comi GP; Italian Association of Myology. Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian

- Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase. *Acta Myol.* 2020;39(2):57-66. doi: 10.36185/2532-1900-008.
78. **Maggi L**, Brugnoli R, Canioni E, Tonin P, Saletti V, Sola P, Piccinelli SC, Colleoni L, Ferrigno P, Pini A, Masson R, Manganelli F, Lietti D, Vercelli L, Ricci G, Bruno C, Tasca G, Pizzuti A, Padovani A, Fusco C, Pegoraro E, Ruggiero L, Ravaglia S, Siciliano G, Morandi L, Dubbioso R, Mongini T, Filosto M, Tramacere I, Mantegazza R, Bernasconi P. Clinical and Molecular Spectrum of Myotonia and Periodic Paralysis Associated With Mutations in *SCN4A* in a Large Cohort of Italian Patients. *Front Neurol.* 2020;11:646. doi: 10.3389/fneur.2020.00646.
79. Mantegazza R, O'Brien FL, Yountz M, Howard JF Jr; **REGAIN study group**. Consistent improvement with eculizumab across muscle groups in myasthenia gravis. *Ann Clin Transl Neurol.* 2020;7(8):1327-39. doi: 10.1002/acn3.51121.
80. Giacomucci G, Monforte M, Diaz-Manera J, Mul K, Fernandez Torrón R, **Maggi L**, Marini Bettolo C, Dahlqvist JR, Haberlova J, Camaño P, Gros M, Tartaglione T, Cristiano L, Gerevini S, Calandra P, Deidda G, Giardina E, Sacconi S, Straub V, Vissing J, Van Engelen B, Ricci E, Tasca G. Deep phenotyping of facioscapulohumeral muscular dystrophy type 2 by magnetic resonance imaging. *Eur J Neurol.* 2020 Jul 22. doi: 10.1111/ene.14446.
81. Ruggieri A, Naumenko S, Martin A Smith, Iannibelli E, Blasevich F, Bragato C, Gibertini S, Barton K, Vorgerd M, Marcus K, Wang P, **Maggi L**, Mantegazza R, Dowling JJ, Kley RA, Mora M, Minassian BA. Multiomic Elucidation of a Coding 99-mer Repeat-Expansion Skeletal Muscle Disease *Acta Neuropathol.* 2020 May 25. doi: 10.1007/s00401-020-02164-4.
82. Cappelletti C, Tramacere I, Cavalcante P, Schena E, Politano L, Carboni N, Gambineri A, D'Amico A, Ruggiero L, Ricci G, Siciliano G, Boriani G, Mongini TE, Liliana Vercelli L, Biagini E, Ziacchi M, D'Apice MR, Lattanzi G, Mantegazza R, **Maggi L**, Bernasconi P.

- Cytokine Profile in Striated Muscle Laminopathies: New Promising Biomarkers for Disease Prediction. *Cells*. 2020 Jun 23;9(6):E1532. doi: 10.3390/cells9061532.
83. Ruggiero L, Mele F, Manganelli F, Bruzzese D, Ricci G, Vercelli L, Govi M, Vallarola A, Tripodi S, Villa L, Di Muzio A, Scarlato M, Bucci E, Antonini G, **Maggi L**, Rodolico C, Tomelleri G, Filosto M, Previtali S, Angelini C, Berardinelli A, Pegoraro E, Moggio M, Mongini T, Siciliano G, Santoro L, Tupler R. Phenotypic Variability Among Patients With D4Z4 Reduced Allele Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. *JAMA Netw Open*. 2020 May 1;3(5):e204040. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2020.4040.
 84. Nikolic A, Jones TI, Govi M, Mele F, Maranda L, Sera F, Ricci G, Ruggiero L, Vercelli L, Portaro S, Villa L, Fiorillo C, **Maggi L**, Santoro L, Antonini G, Filosto M, Moggio M, Angelini C, Pegoraro E, Berardinelli A, Maioli MA, D'Angelo G, Di Muzio A, Siciliano G, Tomelleri G, D'Esposito M, Della Ragione F, Brancaccio A, Piras R, Rodolico C, Mongini T, Magdinier F, Salsi V, Jones PL, Tupler R. Interpretation of the Epigenetic Signature of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy in Light of Genotype-Phenotype Studies. *Int J Mol Sci*. 2020 Apr 10;21(7). pii: E2635. doi: 10.3390/ijms21072635.
 85. Vissing J, Jacob S, Fujita KP, O'Brien F, Howard JF; **REGAIN study group**. Minimal symptom expression' in patients with acetylcholine receptor antibody-positive refractory generalized myasthenia gravis treated with eculizumab. *J Neurol*. 2020 Mar 18. doi: 10.1007/s00415-020-09770-y.
 86. Bonanno S, Marcuzzo S, Malacarne C, Giagnorio E, Masson R, Zanin R, Arnoldi MT, Andreetta F, Simoncini O, Venerando A, Gellera C, Pantaleoni C, Mantegazza R, Bernasconi P, Baranello G, **Maggi L**. Circulating MyomiRs as Potential Biomarkers to Monitor Response to Nusinersen in Pediatric SMA Patients. *Biomedicines*. 2020 Jan 26;8(2).
 87. Forrester N, Rattihalli R, Horvath R, **Maggi L**, Manzur A, Fuller G, Gutowski N, Rankin J, Dick D, Christopher B, Greenslade M, Majumdar A. Clinical and Genetic Features in a

- Series of Eight Unrelated Patients with Neuropathy Due to Glycyl-tRNA Synthetase (GARS) Variants. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(2):137-143. doi: 10.3233/JND-200472.
88. Bragato C, Carra S, Blasevich F, Salerno F, Brix A, Bassi A, Beltrame M, Cotelli F, **Maggi L**, Mantegazza R, Mora M. Glycogen storage in a zebrafish Pompe disease model is reduced by 3-BrPA treatment. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis.* 2020 Jan 7;1866(5):165662.
89. Brogna C, Cristiano L, Verdolotti T, Pichiecchio A, Cinnante C, Sansone V, Sconfienza LM, Berardinelli A, Garibaldi M, Antonini G, Pane M, Pera MC, Antonaci L, Ficociello L, Albamonte E, Tasca G, Begliuomini C, Tartaglione T, **Maggi L**, Govoni A, Comi G, Colosimo C, Mercuri E. MRI patterns of muscle involvement in type 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. *J Neurol.* 2020 Apr;267(4):898-912. doi: 10.1007/s00415-019-09646-w.
90. Galimberti V, Tironi R, Lerario A, Scali M, Del Bo R, Rodolico C, Brizzi T, Gibertini S, **Maggi L**, Mora M, Toscano A, Comi GP, Sciacco M, Moggio M, Peverelli L. Value of insoluble PABPN1 accumulation in the diagnosis of oculopharyngeal muscular dystrophy. *Eur J Neurol.* 2020 Apr;27(4):709-715. Doi 10.1111/ene.14131.
91. Murai H, Uzawa A, Suzuki Y, Imai T, Shiraishi H, Suzuki H, Okumura M, O'Brien F, Wang JJ, Fujita KP, Utsugisawa K; **REGAIN Study Group**. Long-term efficacy and safety of eculizumab in Japanese patients with generalized myasthenia gravis: A subgroup analysis of the REGAIN open-label extension study. *J Neurol Sci.* 2019 Dec 15;407:116419.
92. Peretto G, Di Resta C, Perversi J, Forleo C, **Maggi L**, Politano L, Barison A, Previtali SC, Carboni N, Brun F, Pegoraro E, D'Amico A, Rodolico C, Magri F, Manzi RC, Palladino A, Isola F, Gigli L, Mongini TE, Semplicini C, Calore C, Ricci G, Comi GP, Ruggiero L, Bertini E, Bonomo P, Nigro G, Resta N, Emdin M, Favale S, Siciliano G, Santoro L, Sinagra G, Limongelli G, Ambrosi A, Ferrari M, Golzio PG, Bella PD, Benedetti S, Sala S; Italian Network for Laminopathies (NIL). Cardiac and Neuromuscular Features of Patients with LMNA-Related Cardiomyopathy. *Ann Intern Med.* 2019 Sep 3.

93. Hanna MG, Badrising UA, Benveniste O, Lloyd TE, Needham M, Chinoy H, Aoki M, Machado PM, Liang C, Reardon KA, de Visser M, Ascherman DP, Barohn RJ, Dimachkie MM, Miller JAL, Kissel JT, Oskarsson B, Joyce NC, Van den Bergh P, Baets J, De Bleecker JL, Karam C, David WS, Mirabella M, Nations SP, Jung HH, Pegoraro E, **Maggi L**, Rodolico C, Filosto M, Shaibani AI, Sivakumar K, Goyal NA, Mori-Yoshimura M, Yamashita S, Suzuki N, Katsuno M, Murata K, Nodera H, Nishino I, Romano CD, Williams VSL, Vissing J, Auberson LZ, Wu M, de Vera A, Papanicolaou DA, Amato AA; RESILIENT Study Group. Safety and efficacy of intravenous bimagrumab in inclusion body myositis (RESILIENT): a randomised, double-blind, placebo-controlled phase 2b trial. *Lancet Neurol*. 2019 Sep;18(9):834-844.
94. Tavian D, **Maggi L**, Mora M, Morandi L, Bragato C, Missaglia S. A novel *PNPLA2* mutation causing total loss of RNA and protein expression in two NLSDM siblings with early onset but slowly progressive severe myopathy. *Genes Dis*. 2019 Jul 29;8(1):73-78. doi: 10.1016/j.gendis.2019.07.006. PMID: 33569515; PMCID: PMC7859421.
95. Andersen H, Mantegazza R, Wang JJ, O'Brien F, Patra K, Howard JF Jr; **REGAIN Study Group**. Eculizumab improves fatigue in refractory generalized myasthenia gravis. *Qual Life Res*. 2019 Aug;28(8):2247-2254. doi: 10.1007/s11136-019-02148-2.
96. Filosto M, Cotti Piccinelli S, Ravaglia S, Servidei S, Moggio M, Musumeci O, Donati MA, Pegoraro E, Di Muzio A, **Maggi L**, Tonin P, Marrosu G, Sancricca C, Lerario A, Sacchini M, Semplicini C, Bozzoni V, Telese R, Bonanno S, Piras R, Maioli MA, Ricci G, Vercelli L, Galvagni A, Gallo Cassarino S, Caria F, Mongini T, Siciliano G, Padovani A, Toscano A. Assessing the Role of Anti rh-GAA in Modulating Response to ERT in a Late-Onset Pompe Disease Cohort from the Italian GSDII Study Group. *Adv Ther*. 2019 May;36(5):1177-1189. doi: 10.1007/s12325-019-00926-5.
97. Cappelletti C, Galbardi B, Bruttini M, Salerno F, Canioni E, Pasanisi MB, Rodolico C, Brizzi T, Mora M, Renieri A, **Maggi L**, Bernasconi P, Mantegazza R. Aging-associated

- genes and *let-7* microRNAs: a contribution to myogenic program dysregulation in oculopharyngeal muscular dystrophy. *FASEB J.* 2019 Jun;33(6):7155-7167. doi: 10.1096/fj.201801577RR.
98. Muppidi S, Utsugisawa K, Benatar M, Murai H, Barohn RJ, Illa I, Jacob S, Vissing J, Burns TM, Kissel JT, Nowak RJ, Andersen H, Casasnovas C, de Bleecker JL, Vu TH, Mantegazza R, O'Brien FL, Wang JJ, Fujita KP, Howard JF Jr; **Regain Study Group**. Long-term safety and efficacy of eculizumab in generalized myasthenia gravis. *Muscle Nerve.* 2019 Jul;60(1):14-24. doi: 10.1002/mus.26447.
99. Previtali SC, Scarlato M, Vezzulli P, Ruggieri A, Velardo D, Benedetti S, Torini G, Colombo B, **Maggi L**, Di Bella D, Gellera C, D'Angelo G, Mora M. Expanding the central nervous system disease spectrum associated with FLNC mutation. *Muscle Nerve.* 2019 May;59(5):E33-E37. doi: 10.1002/mus.26443.
100. Lattanzi G, **Maggi L**, Araujo-Vilar D. Laminopathies. *Nucleus.* 2018;9(1):543-544. doi: 10.1080/19491034.2018.1515606.
101. Gemelli C, Prada V, Fiorillo C, Fabbri S, **Maggi L**, Geroldi A, Gibertini S, Mandich P, Trevisan L, Fossa P, Tagliafico AS, Schenone A, Grandis M. A novel mutation in the N-terminal acting-binding domain of Filamin C protein causing a distal myofibrillar myopathy. *J Neurol Sci.* 2019 Mar 15;398:75-78. doi: 10.1016/j.jns.2019.01.019.
102. Palmio J, Leonard-Louis S, Sacconi S, Savarese M, Penttilä S, Semmler AL, Kress W, Mozaffar T, Lai T, Stojkovic T, Berardo A, Reisin R, Attarian S, Urtizberea A, Cobo AM, **Maggi L**, Kurbatov S, Nikitin S, Milisenda JC, Fatehi F, Raimondi M, Silveira F, Hackman P, Claeys KG, Udd B. Expanding the importance of HMERF titinopathy: new mutations and clinical aspects. *J Neurol.* 2019 Mar;266(3):680-690. doi: 10.1007/s00415-019-09187-2.
103. Farinato A, Altamura C, Imbrici P, **Maggi L**, Bernasconi P, Mantegazza R, Pasquali L, Siciliano G, Monaco ML, Vial C, Sternberg D, Carratù MR, Conte D, Desaphy JF.

- Pharmacogenetics of myotonic hNav1.4 sodium channel variants situated near the fast inactivation gate. *Pharmacol Res.* 2019 Mar;141:224-235. doi: 10.1016/j.phrs.2019.01.004.
104. Bonanno S, Pasanisi MB, Frangiamore R, **Maggi L**, Antozzi C, Andreetta F, Campanella A, Brenna G, Cottini L, Mantegazza R. Amifampridine phosphate in the treatment of muscle-specific kinase myasthenia gravis: a phase IIb, randomized, double-blind, placebo-controlled, double crossover study. *SAGE Open Med.* 2018 Dec 17;6:2050312118819013. doi: 10.1177/2050312118819013.
105. Gibertini S, Ruggieri A, Saredi S, Salerno F, Blasevich F, Napoli L, Moggio M, Nigro V, Morandi L, **Maggi L**, Mora M. Long term follow-up and further molecular and histopathological studies in the LGMD1F sporadic TNPO3-mutated patient. *Acta Neuropathol Commun.* 2018 Dec 19;6(1):141.
106. **Maggi L**, Bernasconi P, D'Amico A, Brugnani R, Fiorillo C, Garibaldi M, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM, Liguori R, Antonini G, Evoli A, Bertini E, Rodolico C, Mantegazza R. Italian recommendations for diagnosis and management of congenital myasthenic syndromes. *Neurol Sci.* 2019 Mar;40(3):457-468. doi: 10.1007/s10072-018-3682-x.
107. Giugliano T, Savarese M, Garofalo A, Picillo E, Fiorillo C, D'Amico A, **Maggi L**, Ruggiero L, Vercelli L, Magri F, Fattori F, Torella A, Ergoli M, Rubegni A, Fanin M, Musumeci O, Bleecker J, Peverelli L, Moggio M, Mercuri E, Toscano A, Mora M, Santoro L, Mongini T, Bertini E, Bruno C, Minetti C, Comi GP, Santorelli FM, Angelini C, Politano L, Piluso G, Nigro V. Copy Number Variants Account for a Tiny Fraction of Undiagnosed Myopathic Patients. *Genes (Basel).* 2018;9(11).
108. Astrea G, Romano A, Angelini C, Antozzi CG, Barresi R, Battini R, Battisti C, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, Fanin M, Fattori F, Fiorillo C, Guerrini R, **Maggi L**, Mercuri E, Morani F, Mora M, Moro F, Pezzini I, Picillo E, Pinelli M, Politano L, Rubegni A, Sanseverino W, Savarese M, Striano P, Torella A, Trevisan CP, Trovato R, Zaraieva I, Muntoni F, Nigro V, D'Amico A, Santorelli FM; Italian CMD Network. Broad phenotypic

- spectrum and genotype-phenotype correlations in GMPPB-related dystroglycanopathies: an Italian cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis.* 2018;13(1):170.
109. Zanutti S, Gibertini S, Blasevich F, Bragato C, Ruggieri A, Saredi S, Fabbri M, Bernasconi P, **Maggi L**, Mantegazza R, Mora M. Exosomes and exosomal miRNAs from muscle-derived fibroblasts promote skeletal muscle fibrosis. *Matrix Biol.* 2018;74:77-100.
 110. Cappelletti C, Salerno F, Canioni E, Mora M, Mantegazza R, Bernasconi P, **Maggi L**. Up-regulation of Toll-like receptors 7 and 9 and its potential implications in the pathogenic mechanisms of LMNA-related myopathies. *Nucleus.* 2018;9(1):398-409.
 111. Bernasconi P, Carboni N, Ricci G, Siciliano G, Politano L, **Maggi L**, Mongini T, Vercelli L, Rodolico C, Biagini E, Boriani G, Ruggiero L, Santoro L, Schena E, Prencipe S, Evangelisti C, Pegoraro E, Morandi L, Columbaro M, Lanzuolo C, Sabatelli P, Cavalcante P, Cappelletti C, Bonne G, Muchir A, Lattanzi G. Elevated TGF β 2 serum levels in Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy: Implications for myocyte and tenocyte differentiation and fibrogenic processes. *Nucleus.* 2018;9(1):292-304.
 112. Hewett K, Sanders DB, Grove RA, Broderick CL, Rudo TJ, Bassiri A, Zvartau-Hind M, Bril V; **BEL115123 Study Group**. Randomized study of adjunctive belimumab in participants with generalized myasthenia gravis. *Neurology.* 2018;90(16):e1425-e1434.
 113. Ricci G, Baldanzi S, Seidita F, Proietti C, Carlini F, Peviani S, Antonini G, Vianello A, Siciliano G; **Italian GSD II group**. A mobile app for patients with Pompe disease and its possible clinical applications. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(6):471-475.
 114. Savarese M, **Maggi L**, Vihola A, Jonson PH, Tasca G, Ruggiero L, Bello L, Magri F, Giugliano T, Torella A, Evilä A, Di Fruscio G, Vanakker O, Gibertini S, Vercelli L, Ruggieri A, Antozzi C, Luque H, Janssens S, Pasanisi MB, Fiorillo C, Raimondi M, Ergoli M, Politano L, Bruno C, Rubegni A, Pane M, Santorelli FM, Minetti C, Angelini C, De Bleecker J, Moggio M, Mongini T, Comi GP, Santoro L, Mercuri E, Pegoraro E, Mora M, Hackman P, Udd B, Nigro V. Interpreting Genetic Variants in Titin in Patients With Muscle

Disorders. JAMA Neurol. 2018 Feb 12. doi: 10.1001/jamaneurol.2017.4899. [Epub ahead of print]

115. Cavalcante P, Barzago C, Baggi F, Antozzi C, **Maggi L**, Mantegazza R, Bernasconi P. Toll-like receptors 7 and 9 in myasthenia gravis thymus: amplifiers of autoimmunity? Ann N Y Acad Sci. 2018 Jan 24. doi: 10.1111/nyas.13534.
116. Tasca G, Monforte M, Díaz-Manera J, Brisca G, Semplicini C, D'Amico A, Fattori F, Pichiecchio A, Berardinelli A, **Maggi L**, Maccagnano E, Løkken N, Marini-Bettolo C, Munell F, Sanchez A, Alshaikh N, Voermans NC, Dastgir J, Vlodavets D, Haberlová J, Magnano G, Walter MC, Quijano-Roy S, Carlier RY, van Engelen BGM, Vissing J, Straub V, Bönnemann CG, Mercuri E, Muntoni F, Pegoraro E, Bertini E, Udd B, Ricci E, Bruno C. MRI in sarcoglycanopathies: a large international cohort study. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2018 Jan;89(1):72-77. doi: 10.1136/jnnp-2017-316736. Epub 2017 Sep 9. PMID: 28889091.
117. Cavalcante P, Marcuzzo S, Franzi S, Galbardi B, **Maggi L**, Motta T, Ghislandi R, Buzzi A, Spinelli L, Novellino L, Baggi F, Antozzi C, Conforti F, De Pas TM, Barberis M, Bernasconi P, Mantegazza R. Epstein-Barr virus in tumor-infiltrating B cells of myasthenia gravis thymoma: an innocent bystander or an autoimmunity mediator? Oncotarget. 2017;8(56):95432-95449. doi: 10.18632/oncotarget.20731.
118. Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo C, Baldacci J, Minetti C, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM; **Italian Network on Congenital Myopathies**. Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. Ital J Pediatr. 2017 Nov 15;43(1):101. doi: 10.1186/s13052-017-0419-z. PMID: 29141652; PMCID: PMC5688763.
119. Howard JF Jr, Utsugisawa K, Benatar M, Murai H, Barohn RJ, Illa I, Jacob S, Vissing J, Burns TM, Kissel JT, Muppidi S, Nowak RJ, O'Brien F, Wang JJ, Mantegazza R; **REGAIN Study Group**. Safety and efficacy of eculizumab in anti-acetylcholine receptor antibody-positive refractory generalised myasthenia gravis (REGAIN): a phase 3, randomised,

- double-blind, placebo-controlled, multicentre study. *Lancet Neurol.* 2017 Oct 20. pii: S1474-4422(17)30369-1. doi: 10.1016/S1474-4422(17)30369-1.
120. **Maggi L**, Ravaglia S, Farinato A, Brugnoli R, Altamura C, Imbrici P, Camerino DC, Padovani A, Mantegazza R, Bernasconi P, Desaphy JF, Filosto M. Coexistence of CLCN1 and SCN4A mutations in one family suffering from myotonia. *Neurogenetics.* 2017 Oct 9. doi: 10.1007/s10048-017-0525-5. [Epub ahead of print]
121. Raggi A, Leonardi M, Ayadi R, Antozzi C, **Maggi L**, Baggi F, Mantegazza R. Validation of the italian version of the 15-item Myasthenia Gravis Quality-of-Life questionnaire. *Muscle Nerve.* 2017 Oct;56(4):716-720. doi: 10.1002/mus.25545. Epub 2017 Apr 27. PMID: 28029697.
122. Gherardi S, Bovolenta M, Passarelli C, Falzarano MS, Pignini P, Scotton C, Neri M, Armaroli A, Osman H, Selvatici R, Gualandi F, Recchia A, Mora M, Bernasconi P, **Maggi L**, Morandi L, Ferlini A, Perini G. Transcriptional and epigenetic analyses of the DMD locus reveal novel cis-acting DNA elements that govern muscle dystrophin expression. *Biochim Biophys Acta.* 2017 Aug 31. pii: S1874-9399(17)30135-9.
123. Brenna G, Antozzi C, Montomoli C, Baggi F, Mantegazza R; **INCB-MG Group**. A propensity score analysis for comparison of T-3b and VATET in myasthenia gravis. *Neurology.* 2017 Jun 7. doi: 10.1212/WNL.0000000000004082. [Epub ahead of print]
124. Galassi G, **Maggi L**, Lamantea E, Ariatti A, Malagoli M. C10ORF2 mutation associated with progressive external ophthalmoplegia and clinically isolated syndrome. *Acta Neurol Belg.* 2017 May 20. doi: 10.1007/s13760-017-0793-8. [Epub ahead of print]
125. Raggi A, Antozzi C, Baggi F, Leonardi M, **Maggi L**, Mantegazza R. Validity, reliability, and sensitivity to change of the myasthenia gravis activities of daily living profile in a sample of Italian myasthenic patients. *Neurol Sci.* 2017 Nov;38(11):1927-1931. doi: 10.1007/s10072-017-3083-6. Epub 2017 Aug 5.

126. Garibaldi M, Tasca G, Diaz-Manera J, Ottaviani P, Laschena F, Pantoli D, Gerevini S, Fiorillo C, **Maggi L**, Tasca E, D'Amico A, Musumeci O, Toscano A, Bruno C, Massa R, Angelini C, Bertini E, Antonini G, Pennisi EM. Muscle MRI in neutral lipid storage disease (NLSD). *J Neurol*. 2017 Jul;264(7):1334-1342. doi: 10.1007/s00415-017-8498-8. Epub 2017 May 13.
127. Pennisi EM, Arca M, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, D'amico A, Garibaldi M, Gragnani F, **Maggi L**, Massa R, Missaglia S, Morandi L, Musumeci O, Pegoraro E, Rastelli E, Santorelli FM, Tasca E, Tavian D, Toscano A, Angelini C; Italian NLSD Group. Neutral Lipid Storage Diseases: clinical/genetic features and natural history in a large cohort of Italian patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2017 May 12;12(1):90. doi: 10.1186/s13023-017-0646-9.
128. Mora, M, Bragato, C, Gibertini, S, Zanotti, S, Curcio, M, Canioni, E, Salerno, F, Blasevich, F, Saredi, S, Ruggieri, A, Pasanisi, B M, Bernasconi, P, **Maggi, L**, Mantegazza, R, Andreetta, F. Biobank of Cells, Tissues and DNA from Patients with Neuromuscular Diseases: An Indispensable link between Clinical Centers and the Scientific Community. *Open Journal of Bioresources* 2017. DOI: <https://doi.org/10.5334/ojb.29>.
129. Missaglia S, **Maggi L**, Mora M, Gibertini S, Blasevich F, Agostoni P, Moro L, Cassandrini D, Santorelli FM, Gerevini S, Tavian D. Late onset of neutral lipid storage disease due to novel PNPLA2 mutations causing total loss of lipase activity in a patient with myopathy and slight cardiac involvement. *Neuromuscul Disord*. 2017 May;27(5):481-486. doi: 10.1016/j.nmd.2017.01.011.
130. Colleoni L, Galbardi B, Barzago C, Bonanno S, Franzi S, Frangiamore R, Camera G, Foti M, Biancolini D, Canioni E, **Maggi L**, Antozzi C, Mantegazza R, Bernasconi P, Kapetis D. A novel ABCC6 haplotype is associated with azathioprine drug response in myasthenia gravis. *Pharmacogenet Genomics*. 2017 Feb;27(2):51-56. doi: 10.1097/FPC.0000000000000257. PMID: 27922550.

131. Ruggieri A, Saredi S, Zanotti S, Pasanisi MB, **Maggi L**, Mora M. DNAJB6 Myopathies: Focused Review on an Emerging and Expanding Group of Myopathies. *Front Mol Biosci*. 2016 Sep 30;3:63.
132. **Maggi L**, Carboni N, Bernasconi P. Skeletal Muscle Laminopathies: A Review of Clinical and Molecular Features. *Cells*. 2016 Aug 11;5(3).
133. Fiorillo C, Astrea G, Savarese M, Cassandrini D, Brisca G, Trucco F, Pedemonte M, Trovato R, Ruggiero L, Vercelli L, D'Amico A, Tasca G, Pane M, Fanin M, Bello L, Broda P, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Vita GL, Sframeli M, Gibertini S, Morandi L, Mora M, **Maggi L**, Petrucci A, Massa R, Grandis M, Toscano A, Pegoraro E, Mercuri E, Bertini E, Mongini T, Santoro L, Nigro V, Minetti C, Santorelli FM, Bruno C; Italian Network on Congenital Myopathies. MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Jul 7;11(1):91.
134. Imbrici P, Altamura C, Camerino GM, Mangiatordi GF, Conte E, **Maggi L**, Brugnani R, Musaraj K, Caloiero R, Alberga D, Marsano RM, Ricci G, Siciliano G, Nicolotti O, Mora M, Bernasconi P, Desaphy JF, Mantegazza R, Camerino DC. Multidisciplinary study of a new CLC-1 mutation causing myotonia congenita: a paradigm to understand and treat ion channelopathies. *FASEB J*. 2016 Oct;30(10):3285-3295. doi: 10.1096/fj.201500079R. Epub 2016 Jun 20. PMID: 27324117; PMCID: PMC5024700..
135. Savarese M, Di Fruscio G, Torella A, Fiorillo C, Magri F, Fanin M, Ruggiero L, Ricci G, Astrea G, Passamano L, Ruggieri A, Ronchi D, Tasca G, D'Amico A, Janssens S, Farina O, Mutarelli M, Marwah VS, Garofalo A, Giugliano T, Sanpaolo S, Del Vecchio Blanco F, Esposito G, Piluso G, D'Ambrosio P, Petillo R, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Evilä A, Hackman P, Filosto M, Di Iorio G, Siciliano G, Mora M, **Maggi L**, Minetti C, Sacconi S, Santoro L, Claes K, Vercelli L, Mongini T, Ricci E, Gualandi F, Tupler R, De Bleecker J, Udd B, Toscano A, Moggio M, Pegoraro E, Bertini E, Mercuri E, Angelini C, Santorelli

- FM, Politano L, Bruno C, Comi GP, Nigro V. The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. *Neurology*. 2016 Jun 8. pii: 10.1212/WNL.0000000000002800.
136. **Maggi L**, Brugnoli R, Canioni E, Maccagnano E, Bernasconi P, Morandi L. Imaging alterations in skeletal muscle channelopathies: a study in 15 patients. *Acta Myol*. 2015 Dec;34(2-3):109-15.
137. Lattanzi G, Benedetti S, D'Apice MR, **Maggi L**, Carboni N, Scarano E, Politano L. Emerging perspectives on laminopathies. *Cell Health and Cytoskeleton* 2016;8 1–11.
138. Ricci G, Ruggiero L, Vercelli L, Sera F, Nikolic A, Govi M, Mele F, Daolio J, Angelini C, Antonini G, Berardinelli A, Bucci E, Cao M, D'Amico MC, D'Angelo G, Di Muzio A, Filosto M, **Maggi L**, Moggio M, Mongini T, Morandi L, Pegoraro E, Rodolico C, Santoro L, Siciliano G, Tomelleri G, Villa L, Tupler R. A novel clinical tool to classify facioscapulohumeral muscular dystrophy phenotypes. *J Neurol*. 2016 Jun;263(6):1204-14. doi: 10.1007/s00415-016-8123-2.
139. Savarese M, Musumeci O, Giugliano T, Rubegni A, Fiorillo C, Fattori F, Torella A, Battini R, Rodolico C, Pugliese A, Piluso G, **Maggi L**, D'Amico A, Bruno C, Bertini E, Santorelli FM, Mora M, Toscano A, Minetti C, Nigro V. Novel findings associated with MTM1 suggest a higher number of female symptomatic carriers. *Neuromuscul Disord*. 2016 Feb 17. pii: S0960-8966(15)30065-1. doi: 10.1016/j.nmd.2016.02.004.
140. Gerevini S, Scarlato M, **Maggi L**, Cava M, Caliendo G, Pasanisi B, Falini A, Previtali SC, Morandi L. Muscle MRI findings in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Eur Radiol*. 2016 Mar;26(3):693-705. doi: 10.1007/s00330-015-3890-1. Epub 2015 Jun 27. PMID: 26115655.
141. Musumeci O, la Marca G, Spada M, Mondello S, Danesino C, Comi GP, Pegoraro E, Antonini G, Marrosu G, Liguori R, Morandi L, Moggio M, Massa R, Ravaglia S, Di Muzio A, Filosto M, Tonin P, Di Iorio G, Servidei S, Siciliano G, Angelini C, Mongini T, Toscano

- A; **Italian GSD II group**. LOPED study: looking for an early diagnosis in a late-onset Pompe disease high-risk population. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016 Jan;87(1):5-11. doi: 10.1136/jnnp-2014-310164. Epub 2015 Mar 17. PMID: 25783438.
142. Brambilla L, Erbetta A, Ciano C, **Maggi L**. Monomelic amyotrophy in cervical myelopathy associated with anterior dural sac displacement induced by neck flexion. *J Neurol*. 2016 Apr;263(4):823-5. doi: 10.1007/s00415-016-8063-x. Epub 2016 Mar 5. PMID: 26946496.
143. Raggi A, Leonardi M, Schiavolin S, Antozzi C, Brenna G, **Maggi L**, Mantegazza R. Validation of the MG-DIS: a disability assessment for myasthenia gravis. *J Neurol*. 2016 May;263(5):871-882. doi: 10.1007/s00415-016-8072-9. Epub 2016 Mar 1. PMID: 26931109.
144. Bragato C, Gaudenzi G, Blasevich F, Pavesi G, **Maggi L**, Giunta M, Cotelli F, Mora M. Zebrafish as a Model to Investigate Dynamin 2-Related Diseases. *Sci Rep*. 2016 Feb 4;6:20466. doi: 10.1038/srep20466.
145. Nikolic A, Ricci G, Sera F, Bucci E, Govi M, Mele F, Rossi M, Ruggiero L, Vercelli L, Ravaglia S, Brisca G, Fiorillo C, Villa L, **Maggi L**, Cao M, D'Amico MC, Siciliano G, Antonini G, Santoro L, Mongini T, Moggio M, Morandi L, Pegoraro E, Angelini C, Di Muzio A, Rodolico C, Tomelleri G, Grazia D'Angelo M, Bruno C, Berardinelli A, Tupler R. Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 1-3 D4Z4 reduced alleles: experience of the FSHD Italian National Registry. *BMJ Open*. 2016 Jan 5;6(1):e007798. doi: 10.1136/bmjopen-2015-007798.
146. Zanotti S, Bragato C, Zucchella A, **Maggi L**, Mantegazza R, Morandi L, Mora M. Anti-fibrotic effect of pirfenidone in muscle derived-fibroblasts from Duchenne muscular dystrophy patients. *Life Sci*. 2016 Jan 15;145:127-36. doi: 10.1016/j.lfs.2015.12.015. Epub 2015 Dec 8. PMID: 26679108.

147. Cavalcante P, Galbardi B, Franzi S, Marcuzzo S, Barzago C, Bonanno S, Camera G, **Maggi L**, Kapetis D, Andreetta F, Biasiucci A, Motta T, Giardina G, Antozzi C, Baggi F, Mantegazza R, Bernasconi P. Increased expression of Toll-like receptors 7 and 9 in myasthenia gravis thymus characterized by active Epstein–Barr virus infection. *Immunobiology*. 2016 Apr;221(4):516-27. doi: 10.1016/j.imbio.2015.12.007.
148. Antozzi C, Brenna G, Baggi F, Camera G, **Maggi L**, Rezzani C, Montomoli C, Mantegazza R. Validation of the Besta Neurological Institute rating scale for myasthenia gravis. *Muscle Nerve*. 2016 Jan;53(1):32-7. doi: 10.1002/mus.24911. Epub 2015 Oct 10. PMID: 26372817.
149. Fusco C, Frattini D, Salerno GG, Canali E, Bernasconi P, **Maggi L**. New phenotype and neonatal onset of sodium channel myotonia in a child with a novel mutation of SCN4A gene. *Brain Dev*. 2015 Oct;37(9):891-3. doi: 10.1016/j.braindev.2015.02.004. Epub 2015 Feb 27. PMID: 25735906.
150. Ruggieri A, Brancati F, Zanotti S, **Maggi L**, Pasanisi MB, Saredi S, Terracciano C, Antozzi C, D Apice MR, Sangiuolo F, Novelli G, Marshall CR, Scherer SW, Morandi L, Federici L, Massa R, Mora M, Minassian BA. Complete loss of the DNAJB6 G/F domain and novel missense mutations cause distal-onset DNAJB6 myopathy. *Acta Neuropathol Commun*. 2015 Jul 25;3(1):44. doi: 10.1186/s40478-015-0224-0.
151. Imbrici P, **Maggi L**, Mangiatordi G, Dinardo MM, Altamura C, Brugnoli R, Alberga D, Lauria Pinter G, Ricci G, Siciliano G, Micheli R, Annicchiarico G, Lattanzi G, Nicolotti O, Morandi L, Bernasconi P, Desaphy JF, Mantegazza R, Conte Camerino D. CLC-1 mutations in myotonia congenita patients: insights into molecular gating mechanisms and genotype-phenotype correlation. *J Physiol*. 2015;593(18):4181-99. doi: 10.1113/JP270358
152. Fattori F, **Maggi L**, Bruno C, Cassandrini D, Codemo V, Catteruccia M, Tasca G, Berardinelli A, Magri F, Pane M, Rubegni A, Santoro L, Ruggiero L, Fiorini P, Pini A, Mongini T, Messina S, Brisca G, Colombo I, Astrea G, Fiorillo C, Bragato C, Moroni I,

Pegoraro E, D'Apice MR, Alfei E, Mora M, Morandi L, Donati A, Evilä A, Vihola A, Udd B, Bernansconi P, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E, D'Amico A. Centronuclear myopathies: genotype-phenotype correlation and frequency of defined genetic forms in an Italian cohort. *J Neurol*. 2015 Jul;262(7):1728-40. doi: 10.1007/s00415-015-7757-9. Epub 2015 May 10. PMID: 25957634.

153. Colombo I, Scoto M, Manzur AY, Robb SA, **Maggi L**, Gowda V, Cullup T, Yau M, Phadke R, Sewry C, Jungbluth H, Muntoni F. Congenital myopathies: Natural history of a large pediatric cohort. *Neurology*. 2015 Jan 6;84(1):28-35. doi: 10.1212/WNL.0000000000001110. Epub 2014 Nov 26. PMID: 25428687; PMCID: PMC4336094.

Libri

1. Lucia Morandi and **Lorenzo Maggi**. Muscular dystrophies. In: *Prognosis of Neurological Diseases*, edited by Springer-Verlag Italia, 2015; 469-480. DOI 10.1007/978-88-470-5755-5
2. Antozzi C, Andreetta F, Baggi F, **Maggi L**, Mantegazza R. Immunoabsorption for neurological diseases. In: Braun N, *Fundamentals and application of immunoabsorption*, 1st edition, edited by UNI-MED, Bremen; 2009;43-48.

Lecture magistrali, seminari e corsi di aggiornamento

- "Casi che fan discutere"- Convegno intitolato "2a giornata per la FSHD: registro nazionale per la malattia: risultati e prospettive". Modena, 22-10-2011.
- "Miastenie congenite- fenotipi clinici e dati laboratoristi"- Convegno intitolato "Le malattie neuromuscolari nei primi anni di vita: dalla diagnosi alla presa in carico". Pavia, 23-03-2012.

- "LMNA-associated myopathies: the Italian experience in a large cohort of patients-The 1st French-Italian meeting on laminopathies & other nuclear envelope-related disorders. Marsiglia (FRA), 15-01-2015. Organizzatore: Ospedale di Marsiglia.
- "Un punteggio per misurare il grado di compromissione motoria: l'FSHD score"- Convegno intitolato "La variabilità fenotipica nella distrofia muscolare facioscapolomero: training all'utilizzo di una nuova classificazione clinica". Modena, 18-09-2015. Organizzatore: Università di Modena e Reggio Emilia. Accredimento ECM.
- "Clinica e diagnostica delle miastenie congenite"- Convegno intitolato "Malattie della giunzione neuromuscolare: dalla biologia al trattamento". Milano, 07-05-2016.
- "Late onset congenital myasthenic syndromes"- 16° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Lecce, 11-06-2016. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accredimento ECM.
- "Clinica: forme classiche"- Convegno intitolato "Aggiornamento sulle malattie neurologiche rare al Besta: Le canalopatie muscolari". Milano, 15-11-2016.
- "Imaging muscolare: uno strumento sempre più utile"- Convegno intitolato "La distrofia muscolare di Duchenne e Becker". Milano, 02-12-2016. Organizzatore: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Accredimento ECM.
- "Muscular Laminopathies: clinical outcome measures in LMNA-related myopathies"- International meeting on Laminopathies. Bologna, 07-04-2017.
- "Le miastenie congenite" -Convegno intitolato "La miastenia gravis: dalla diagnosi alla terapia". Bolzano, 12-05-2017. Organizzatore: Azienda Ospedaliera dell'Alto Adige: Accredimento ECM.
- "La grande sfida degli studi di fase precoce"- Convegno intitolato "La ricerca farmacologica oggi tra limiti e innovazione". Milano, 26-05-2017. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Accredimento ECM.

- "Imaging neuromuscolare: indicazioni cliniche" - 29° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Neuroradiologia 2017. Milano, 30-09-2017. Organizzatore: Associazione Italiana di Neuroradiologia. Accredimento ECM.
- "Terapie oggi nella miastenia gravis "- Convegno intitolato "Le patologie neuro-muscolari: focus su miastenia gravis e distrofia muscolare di Duchenne". Sassari, 03-03-2018. Organizzatore: AOU Sassari. Accredimento ECM.
- "SMA nell'adulto"- Convegno intitolato "SMA: progressi e nuove sfide". Milano, 11-10-2018. Organizzatore: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Accredimento ECM.
- "IperCK e miopatie"- Convegno intitolato "Diagnosi difficili e malattie rare- una sfida per il giovane internista 2018". Ranica (BG), 11-10-2018. Organizzatore: Federazione delle associazioni dei dirigenti ospedalieri internisti. Accredimento ECM.
- "Simulazione test DBS"- Convegno intitolato "Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce". Milano, 12-10-2018. Organizzatore: Sanofi.
- "Le miopatie con corpi nemalinici"- Convegno intitolato "Focus sulle miopatie congenite". Bologna, 10-11-2018. Organizzatore: Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna. Accredimento ECM.
- "Inquadramento clinico delle distrofie facio-scapolo-omerali"- Convegno intitolato "Imaging delle Malattie Neuromuscolari e del Nervo Periferico: stato dell'arte". Milano, 15-11-2018. Organizzatore: Ospedale San Raffaele. Accredimento ECM.
- "Congenital myasthenia syndromes"- Convegno intitolato "Centennial neuroimmunology lectures". Milano, 23-11-2018. Organizzatore: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Accredimento ECM.
- "Clinical outcome measures nel LOPD"- Convegno intitolato "La malattia di Pompe". Milano, 30-03-2019. Organizzatore: Sanofi. Accredimento ECM.

- "New genes: how to tailor treatment for Congenital Myasthenias"- Convegno intitolato "XIX Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia". Bergamo, 07-06-2019. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accredimento ECM.
- "Muscular laminopathies"- Convegno intitolato "European Network for Laminopathies meeting". Londra (UK), 04-09-2019. Organizzatore: European Network for Laminopathies.
- "IperCK e miopatie"- Convegno intitolato "Diagnosi difficili e malattie rare- una sfida per il giovane internista 2019". Ranica (BG), 10-10-2019. Organizzatore: Federazione delle associazioni dei dirigenti ospedalieri internisti. Accredimento ECM.
- "Linee guida nelle miastenie congenite"- Convegno intitolato "50° Congresso Società Italiana di Neurologia". Bologna, 14-10-2019. Organizzatore: Società Italiana di Neurologia. Accredimento ECM.
- "Update on pathogenesis of myofibrillar and distal myopathies"- Convegno intitolato "17èmes Journées de la Société Française de Myologie". Marsiglia (FRA), 21-11-2019. Organizzatore: Société Française de Myologie.
- "Terapia della malattia di Pompe e in altre glicogenosi"- Convegno intitolato "Miopatie metaboliche- stato dell'arte delle miopatie da accumulo di glicogeno e del metabolismo lipidico". Milano, 29-11-2019. Organizzatore: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Accredimento ECM.
- "Esperienza real-life popolazione adulta"- Convegno intitolato "SMAcademy- Atrofia Muscolare Spinale: le certezze di oggi e gli scenari di domani". Roma, 31-01-2020. Organizzatore: Biogen. Accredimento ECM.
- "Gestione e trattamento del paziente adulto affetto da SMA". Convegno intitolato: "SMAcademy- nuovi scenari ed aspettative nella SMA". Virtuale, 22-07-2020. Organizzatore: Biogen. Accredimento ECM.
- "Nuove prospettive di gestione e biomarcatori nei pazienti SMA in età adulta"- Convegno intitolato "V° corso di aggiornamento Malattie Rare Neurologiche- malattie del

motoneurons: dalla SLA alla SMA. Virtuale, 26-09-2020. Organizzatore: Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna. Accredimento ECM.

- “Gli esami diagnostici nelle malattie neuromuscolari: un mestiere impegnativo”- Convegno intitolato: “Giornata delle malattie neuromuscolari”. Milano, 13-03-2021.
- “Polimiositi e dermatomiositi”. Convegno intitolato: “Malattie autoimmuni del muscolo e della giunzione neuromuscolare”. Virtuale, 17-06-2021. Organizzatore: Associazione Italiana di miologia. Accredimento ECM.
- “Standard of care-update needs with the multi-system involvement”- Convegno intitolato: “264th ENMC International Workshop: Title: Multi-system involvement in Spinal Muscular Atrophy”. Hoofddorp (NET), 20-11-2021. Organizzatore: European Neuromuscular Centre.
- “New treatment approaches for neuromuscular diseases- Myotonia and channelopathies”- Convegno: XXI National Congress of Italian Association of Myology”. Milano, 3-12-2021. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accredimento ECM.
- “Infiammazione e tessuto muscolare”- Convegno intitolato: “Aggiornamenti in neuroimmunologia”. Milano, 17-12-2021. Organizzatore: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Accredimento ECM.
- “Clinical outcome measures in Distal Myopathies”- Convegno intitolato: “EJPRD WORKSHOP: Contemporary outcome measures in NeuroMuscular Diseases”. Nizza (FRA), 04-03-2022. Organizzatore: European Joint Programme Rare Diseases.
- “Natural history data in adult CMS patients”- Convegno intitolato: “260th ENMC International Workshop: Congenital myasthenic syndromes”. Hoofddorp (NET), 11-03-2022. Organizzatore: European Neuromuscular Centre.
- “The Italian experience on 1-year study in adult CMS patients”- Convegno intitolato: “260th ENMC International Workshop: Congenital myasthenic syndromes”. Hoofddorp (NET), 12-03-2022. Organizzatore: European Neuromuscular Centre.

- “Differential diagnosis in neuromuscular diseases, misleading in patient management, mutation”- Convegno intitolato: “La malattia di Pompe”. Roma, 02-04-2022. Organizzatore: Sanofi.
- “Aggiornamenti in tema di miastenia”- Convegno intitolato: “66° Congresso Nazionale Società Italiana di Neurofisiologia Clinica”. Palermo, 19-05-2022. Organizzatore: Società Italiana di Neurofisiologia Clinica. Accredimento ECM.
- “Recommendations for skeletal muscle laminopathies diagnosis and management”- Convegno intitolato: “253rd ENMC international workshop: Striated muscle laminopathies - natural history and clinical trial readiness”. Hoofddorp (NET), 24-06-2022. Organizzatore: European Neuromuscular Centre.
- “Stroke in skeletal and cardiac muscle involvement, proposal for a study”- Convegno intitolato: “253rd ENMC international workshop: Striated muscle laminopathies - natural history and clinical trial readiness”. Hoofddorp (NET), 24-06-2022. Organizzatore: European Neuromuscular Centre.
- “Review of proximal and distal weakness examination”- Convegno intitolato: “8th Congress of the European Academy of Neurology”. Vienna (AU), 27-06-2022. Organizzatore: European Academy of Neurology.
- “Epidemiologia e decorso della MG”- Convegno intitolato: “Il decorso della Miastenia Gravis”. Virtuale, 04-07-2022. Organizzatore: Sciterion. Accredimento ECM.
- “Natural history study in a cohort of skeletal muscle laminopathies”- Convegno intitolato: “European Network for Laminopathies Meeting”. Bologna, 20-09-2022. Organizzatore: Network Italiano Laminopatie.
- “Inquadramento clinico-diagnostico e gestione del paziente adulto con Atrofia Muscolare Spinale”- Convegno intitolato: “Management e approccio multidisciplinare nella Atrofia Muscolare Spinale”. Milano, 21-09-2022. Organizzatore: Fenix. Accredimento ECM.

- “SMA2 e SMA3”- Convegno intitolato: “La terapia delle malattie neuromuscolari: attualità e prospettive.”Brescia, 22-09-2022. Organizzatore: Università degli Studi di Brescia.
- “Multisystem involvement”- Convegno intitolato: “I Simposio Gruppo Clinico Italiano FSHD”. Brescia, 24-09-2022. Organizzatore: Formazione per la sanità.
- "IperCK e miopatie"- Convegno intitolato "Diagnosi difficili e malattie rare- una sfida per il giovane internista 2019". Ranica (BG), 27-10-2022. Organizzatore: Federazione delle associazioni dei dirigenti ospedalieri internisti. Accreditemento ECM.
- “SMA in adult age - treatments and new challenges”- Convegno intitolato: “Motor neuron diseases: understanding the pathogenetic mechanisms to develop therapies”. Torino, 04-11-2022. Organizzatore: Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi (NICO).
- “Adult SMA - Diagnosis, Phenotypes & Treatment”- Convegno intitolato: “SMA Preceptorship”. Milano, 25-11-2022.
- “EURO-NMD registry: Proposal on safety and efficacy of new treatments in MG”- Convegno intitolato: “6th EURO-NMD annual meeting.” Porto (POR), 02-02-2023.
- “Innovare il concetto di refrattarietà”. Convegno intitolato: “The rare disease system”. Roma, 10-03-2023.
- “Miastenie congenite: dalla diagnosi alla terapia”- Convegno intitolato: “V convegno clinico ricerca neuromuscolare”. Riva del Garda (BS), 13-03-2023. Organizzatore: Telethon.
- “Natural history studies in Skeletal Muscle Laminopathies- implications for clinical trials”- Convegno intitolato: “4th International Meeting on Laminopathies 2023”. Madrid (Spain), 10-05-2023. Organizzatore: International Network on Laminopathies.
- “NMJ and neuroplasticity: e pur si muove”- Convegno intitolato: “MG connect: Miastenia Gravis- share and experience the journey”. Milano, 15-06-2023. Organizzatore: UCB.
- “Valutazione della gravità del paziente con Miastenia Gravis: le scale funzionali nella pratica clinica”- Convegno Intitolato “53°Congresso Nazionale Società Italiana di

Neurologia". Napoli, 22-10-2023. Organizzatore: Società Italiana di Neurologia.

Accreditamento ECM.

- "The transition for DMD, IRCCS Foundation Besta Institute's experience"- Convegno intitolato: "GROW-DMD ROUND TABLE: the transition process from pediatric to adult care in neurology: strengths". Milano, 12-10-2023. Organizzatore: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta.
- "Miastenia Gravis"- Convegno intitolato: "Diagnosi difficili e malattie rare- una sfida per il giovane internista". Ranica (BG), 05-10-2023. Organizzatore: Federazione delle associazioni dei dirigenti ospedalieri internisti. Accreditamento ECM.
- "Immunoterapia della miastenia gravis con anticorpi monoclonali"- Convegno intitolato "Neuromuscular junction out of joint: Miastenia gravis e altri disordini della placca neuromuscolare". Udine, 03-11-2023. Organizzatore: Università degli Studi di Udine: accreditamento ECM.
- "Re-immaginare l'approccio alla MG: trattamento guidato dal quadro clinico"- Convegno intitolato: "Re-image together: personalizziamo il trattamento della MG". Roma, 23-11-2023. Organizzatore: ARGENX.
- "Nuovi trattamenti nella Miastenia Gravis"- Convegno intitolato: "Neuromondays della Clinica Neurologica": Brescia, 15-1-2024. Organizzatore: Università degli Studi di Brescia.
- "Ion channel myopathies"- Convegno intitolato: Workshop on congenital Myopathies. Roma, 19-1-2024. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accreditamento ECM.
- "Non clinical biomarkers in SMA"- Convegno intitolato: "Towards an Italian SMA connectome". Roma, 26-1-2024. Organizzatore: Università Cattolica Sacro Cuore di Roma.
- "Malattia di Pompe"- Convegno intitolato: "Grandangolo 2024, un anno di neurologia". Roma, 2-2-2024. Organizzatore: Accademia Nazionale di Medicina. Accreditamento ECM.
- "Prognosis/natural history/response to treatment"- Convegno intitolato: "275th ENMC International Workshop, Seronegative MG: An update paradigm for diagnosis and

- management". Hoofddorp, The Netherlands, 10-2-2024. Organizzatore: European Neuromuscular Centre.
- "Natural history of Myasthenia Gravis and its evaluation"- Convegno intitolato: "Clinical neuroimmunology in Naples, 3rd edition". Napoli, 23-2-2024. Organizzatore: ECM network. Accreditamento ECM.
 - "Gender"- Convegno intitolato: "MG Connect". Milano, 29-2-2024. Organizzatore: UCB.
 - "Il monitoraggio nel paziente asintomatico e in trattamento"- Convegno intitolato: "Exploring the future, insieme per trattare la Malattia di Pompe". Milano, 13-5-24. Organizzatore: Sanofi.
 - "Nuovi approcci farmacologici: l'evoluzione degli anticorpi monoclonali e le influenze del sesso nella Miastenia"- Convegno intitolato: "4° Congresso nazionale SIMnGeN, Neuroscienze di Genere: terapie, nuove tecnologie ed intelligenza artificiale"- Milano, 8-5-2024. Organizzatore: Società Italiana di Medicina di Genere nelle Neuroscienze.
 - "Inflammatory findings in Laminopathies"- Convegno intitolato: "XXIV National Congress of Italian Association of Myology- International Precongress Course". Roma, 5-6-2024. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accredimento ECM.
 - "Latest acquisitions on s-IBM physiopathology and potential impact for newer therapeutic approaches"- Convegno intitolato: "XXIV National Congress of Italian Association of Myology". Roma, 7-6-2024. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accredimento ECM.
 - "Moving beyond clinical trials for patient identification"- Convegno intitolato: "XXIV National Congress of Italian Association of Myology". Roma, 7-6-2024. Organizzatore: ARGENX.
 - "Ethical and legal aspects: challenges toward a responsible EU data sharing"- Convegno intitolato: "European standards for harmonization of myasthenia gravis (MG) registries and emerging digital solutions". Hoofddorp, The Netherlands, 21-9-2024.

- “Neuromuscular junction: dynamics and diseases”- Convegno intitolato: “Colloque des neurosciences cliniques”. Losanna (SWI), 26-9-2024. Organizzatore: Ospedale di Losanna.
- “L’inibizione del complemento: la forza dell’esperienza con Eculizumab”- Convegno intitolato: “Ravolution: l’evoluzione del trattamento della Miastenia Gravis generalizzata”. Milano, 15-10-2024. Organizzatore: Alexion.
- “Engaging new targets in myasthenia gravis”- Convegno intitolato: “Transformative Advances in Neuromuscular Treatment: next generation therapies”. Milano, 29-11-2024. Organizzatore: Associazione Italiana di Miologia. Accredito ECM.
- “Myasthenic syndromes”- Convegno intitolato: “Advances in management of rare neurological diseases”. Brescia, 26-2-2025. Organizzatore: Gruppo di studio SIN Neurogenetica Clinica e Malattie Rare. Accredito ECM.
- “Valutazione dell’efficacia degli Anti-C5”- Convegno intitolato: “Approcci terapeutici avanzati nella gestione della Miastenia Gravis”. Milano, 28-2-2025.
- “Meccanismi immunologici e nuovi bersagli terapeutici nella miastenia grave”- Convegno intitolato: “Convegno Clinico Neuromuscolare”. Rimini, 17-3-2025. Organizzatore: Telethon.

Principal Investigator nelle sperimentazioni cliniche seguenti:

- Local Principal Investigator: “Studio di fase 2, randomizzato, in cieco, controllato con placebo, volto a valutare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacometria e l’efficacia di DNTH103 in adulti con miastenia gravis generalizzata (MAGIC)”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Studio di sicurezza post-autorizzazione (PASS) per valutare la sicurezza a lungo termine in pazienti affetti da malattia di Pompe trattati con avalglucosidasi alfa nel mondo reale: studio SAVANT (valutazione di sicurezza di avalglucosidasi alfa come trattamento innovativo)”, in corso.

- Local Principal Investigator: “Studio di fase Ib, in doppio cieco, randomizzato, controllato con placebo per valutare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacocinetica, l’immunogenicità e l’efficacia di ARGX-119 in partecipanti adulti con sindromi miasteniche congenite correlate a DOK7”, in corso.
- Principal Investigator: “Registro a lungo termine, osservazionale, globale di pazienti affetti da miastenia grave generalizzata che hanno ricevuto un trattamento con terapia di inibizione del complemento C5”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Studio di storia naturale, multicentrico, multinazionale su partecipanti con sindromi miasteniche congenite DOK7”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Efficacy and safety of pozelimab and cemdisiran combination therapy in patients with symptomatic generalized Myasthenia Gravis”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Studio di fase 2, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, crossover a 2 vie per valutare l’efficacia, la sicurezza e la tollerabilità di NMD670 negli adulti deambulanti”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Studio per valutare la sieroprevalenza degli anticorpi anti-AAV8 e l’analisi dei biomarcatori in pazienti con malattia di Pompe a esordio tardivo”, in corso.
- Local Principal investigator: “A Phase 3, open-label extension (OLE) study to evaluate 6-week treatment cycles of rozanolixizumab in study participants with gMG”, in corso.
- Principal Investigator: “Miopatie necrotizzanti immuno-mediate: un’ampia coorte di pazienti italiani”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Storia naturale delle miopatie distali e miofibrillari valutate mediante misure di outcome cliniche e tecnologiche: un nuovo strumento per studi clinici”, in corso.
- Local Principal Investigator: “Studio di fase 3, globale, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, a gruppi paralleli, della durata di 48 settimane per valutare

l'efficacia e la sicurezza di losmapimod nel trattamento di pazienti affetti da distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy, FSHD) (REACH)", 2023-2024.

- Local Principal Investigator: "Studio di fase 3, multicentrico, randomizzato, in quadruplo cieco, controllato con placebo, per valutare l'efficacia e la sicurezza di Batoclimab come terapia di induzione e di mantenimento in partecipanti adulti affetti da miastenia grave generalizzata (gMG)", 2023-2024.
- Principal Investigator: "Studio multicentrico di caratterizzazione e valutazione longitudinale di pazienti affetti da miopatia distale e miofibrillare", in corso.
- Principal Investigator: "Sindromi miasteniche congenite: un'ampia coorte italiana", in corso.
- Local Principal Investigator: "Studio sulla sicurezza a lungo termine dell'amifampridina fosfato nei pazienti con sindromi miasteniche congenite (SMC)", 2018.
- Local Principal Investigator: "Studio clinico a lungo termine per valutare la sicurezza di amifampridina fosfato in pazienti deambulanti con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) di tipo 3", 2018-2021.
- Local Principal Investigator: "Storia naturale della atrofia muscolare spinale: studio a lungo termine e creazione di un registro", in corso.
- Local Principal investigator: "Studio Real world, multicentrico, non interventistico, doppia coorte per valutare la sicurezza di Myozyne e di Aldurazyme in un ambiente di infusione domiciliare", 2021-2023.
- Principal Investigator: "Studio retrospettivo di valutazione di effetto e sicurezza del trattamento con Nusinersen nei pazienti affetti da atrofia muscolare spinale in età adulta", 2020-2024.
- Principal Investigator: "A Randomized, Placebo-Controlled, Crossover Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Amifampridine Phosphate in Ambulatory Patients with SMA Type 3- SMA-001", 2018-2021.

- Local Principal Investigator: “Studio familiare ed analisi dell’esoma per identificare i fattori genetici associati alla variabilità clinica della Malattia di Pompe ad esordio tardivo (LOPD)”, 2018-2021.
- Local Principal investigator for “GenMod DMD - Identification and characterization of genetic modifiers of Duchenne muscular dystrophy”, in corso.
- Principal Investigator: “A randomized, double-blind, controlled, monocenter, pivotal phase IIb study to evaluate the efficacy and safety of riluzole versus mexiletine in patients with nondystrophic myotonia mutated in *SCN4A* or *CLCN1* genes”, 2016-2017.
- Local Principal Investigator: “A Prospective Safety Sub-registry to Assess Anaphylaxis and Severe Allergic Reactions, and Severe Cutaneous and Systemic Immune-Mediated Reactions with Alglucosidase Alfa Treatment” AGLU06909/LTS13930-Safety Sub-Registry”, 2016-2022.
- Local Principal Investigator: "Duchenne muscular dystrophy: double-blind randomized trial to find optimum steroid regimen", 2012-2020.
- Local Principal Investigator: "Programma internazionale, volontario, non interventistico, osservazionale, sulla malattia di Pompe-Registro Pompe", in corso.
- Local Principal Investigator: “ATYR1940-C-003: An Open-Label, Inpatient Dose Escalation Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Immunogenicity, and Biological Activity of ATYR1940 in Patients With Early Onset and Other Pediatric Onset Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy”, 2016.
- Local Principal Investigator: "CBYM338B2203A randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter, parallel group, dose-finding, pivotal, phase IIb/III study to evaluate the efficacy, safety and tolerability of intravenous BYM338 at 52 weeks on lean body mass, muscle strength, physical function and mobility and additional long-term safety up to 2 years in patients with sporadic inclusion body myositis”, 2014-2016.

- Local Principal Investigator: "Building a Nation-wide Italian collaborative network for muscle glycogenoses: registry and natural history "Costruzione di una rete collaborativa nazionale per lo studio delle glicogenosi muscolari: registro nazionale e storia naturale" (Telethon GUP13013), 2014-2016.

Dichiaro di aver eseguito studi clinici secondo Good Clinical Practice (GCP).

Si autorizza la Fondazione al trattamento dei propri dati personali ai sensi del Regolamento 679/2016/UE, per le finalità connesse e strumentali allo svolgimento della presente procedura. Dichiara inoltre di essere informato che il presente curriculum sarà pubblicato sul sito Internet Aziendale.

Data Milano, 13/3/2025 Firma 

