

Curriculum Vitae Dr Davide Pareyson

Il/La sottoscritto/aDR. DAVIDE PAREYSON.....
(scrivere in stampatello indicando anche secondi nomi non separati da virgola)
CODICE FISCALE PRYDVD59H21L219J
Recapiti telefonici
Mail davide.pareyson@istituto-besta.it

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 15/11/1984
presso l'Università degli Studi di MILANO

di essere in possesso dell'abilitazione all'esercizio della professione di MEDICO CHIRURGO
conseguita nella II Sessione 1984 (diploma del 23/05/1989)
presso Milano

di essere iscritto all'albo dell'ordine dei medici della Provincia di MILANO.
dal 20/02/1985, n° di iscrizione 25163

di essere in possesso del seguente diploma di specializzazione:
Denominazione: **SPECIALIZZAZIONE IN NEUROLOGIA** conseguito in data 08/07/1988
presso l'Università di MILANO.

di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:
profilo professionale ...DIRIGENTE MEDICO NEUROLOGO.....
disciplina NEUROLOGIA.....
dal ...01/05/1989 al ...1993 Assistente Neurologo presso UO Neurologia III.
dal ...1993 al 19/10/2003 Assistente Neurologo e Dirigente Neurologo I livello presso la UO
Neurologia I (per un anno nel 1997 Aiuto Neurologo incaricato presso la Divisione di Biochimica e
Genetica)
dal 20/10/2003 a tutt'oggi Neurologo Dirigente di I livello presso la UO Neurologia VIII-
(Biochimica e Genetica fino al 2007, poi Neuroncologia Molecolare)
con rapporto Indeterminato, a tempo pieno

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 "Clinica, Neuropatie degenerative
centrali e periferiche"**, dal 01/09/2007 al 03/2010
presso UOC..... Neurologia VIII
descrizione attività svolta: Direzione attività clinica assistenziale e di ricerca sulle malattie
neurodegenerative e neurometaboliche del sistema nervoso centrale e periferico

tipologia di incarico: **Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale “Clinica, Neuropatie degenerative centrali e periferiche”**, dal 03/2010 a TUTT’OGGI

presso UOC..... Neurologia VIII

descrizione attività svolta: Direzione attività clinica assistenziale, di ricerca e di coordinamento in ambito dipartimentale sulle malattie neurodegenerative e neurometaboliche del sistema nervoso centrale e periferico

tipologia di incarico: **Responsabile del Dipartimento Tecnico-Scientifico Malattie Neurologiche Rare**

dal 01/01/2012 a TUTT’OGGI (tranne un periodo di sospensione dal 14/2/2012 al 12/6/2012)

presso Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta

descrizione attività svolta: Coordinamento nella Fondazione delle attività cliniche, di ricerca e di formazione della Fondazione, sia interne che di rapporto con l’esterno, relativamente alle malattie neurologiche rare (incluse le malattie neurodegenerative e neurometaboliche rare)

presso (Azienda Sanitaria, Ente, Struttura privata, ecc.)

FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO “CARLO BESTA”

di MILANO – via CELORIA n. 11

Tipologia della Azienda/Ente in cui è stata svolta la predetta attività

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, pubblico

Tipologia delle prestazioni erogate dall'Azienda/Ente medesima

Attività clinica assistenziale, di diagnosi e cura, e attività di ricerca per le malattie neurologiche e di pertinenza neurochirurgica

Tipologia qualitativa e quantitativa delle prestazioni effettuate dal candidato nell'ultimo decennio (certificate dal Direttore Sanitario dell'Azienda/Ente/Istituzione di appartenenza) - **DA PRODURRE IN ORIGINALE (vedi allegato)**

1) **Degenza** ordinaria e in DH - numero medio annuo di pazienti seguiti, con valutazione all’ingresso o nel corso del ricovero, impostazione del processo diagnostico, della terapia e delle conclusioni alla dimissione, in qualità di Dirigente medico di I livello della Neurologia VIII, 180 pazienti/anno (totale 1622 nel periodo 2007-2016); di oltre 1300 ha firmato la lettera di dimissione, nei rimanenti pazienti il caso è stato concluso dal Dr Salsano con discussione collegiale. Si tratta in massima parte di pazienti affetti da malattie rare, malattie neurodegenerative su base ereditaria o sporadica, malattie neurometaboliche rare.

2) **Attività ambulatoriale** - numero di pazienti valutati in prima visita o controllo in qualità di Dirigente medico di I livello della Neurologia VIII, negli anni dal 2007 al 2016 = 5431 pazienti; supervisione e discussione dei casi per altre 3094 visite ambulatoriali nel periodo 2010-2016. Si tratta in massima parte di pazienti affetti da neuropatie periferiche comuni e rare, altre malattie rare, prevalentemente malattie neurodegenerative su base ereditaria o sporadica e malattie neurometaboliche rare.

3) **MAC e Pacchetti Diagnostici, File F** – dal 2011 al 2017 numero medio annuo di pazienti seguiti per percorsi diagnostico-terapeutici, pacchetti diagnostici o di monitoraggio, prestazioni MAC, File F = 100 pazienti/anno (circa 600 pazienti)

4) **Redazione di PDTA interni e regionali** per: malattia di Charcot-Marie-Tooth e neuropatie correlate (PDTA Regionale e Interno in qualità di responsabile, pazienti seguiti circa 250/anno), Amiloidosi primarie e familiari (PDTA Regionale come partecipante al gruppo; pazienti seguiti circa 3-5/anno).

5) **Direttore Dipartimento Tecnico-Scientifico Malattie Neurologiche Rare (n. delibera 620/2011 del 22/12/2011)**: in qualità di Direttore del Dipartimento Tecnico-Scientifico ha coordinato l’attività relativa alle malattie rare nella Fondazione, con workshop e seminari di aggiornamento su varie malattie rare e con presentazione dei PDTA Regionali.

ATTIVITA' CLINICA E DI RICERCA. Dal 1986 l'attività preminente clinica e di ricerca scientifica riguarda le Neuropatie Periferiche, in particolare quelle Ereditarie, su base degenerativa e metabolica, dal punto di vista clinico, neurofisiologico, morfologico, genetico. Nel 1997 e poi dal 2003 si occupa anche di malattie neurologiche rare con particolare riferimento alle malattie neurodegenerative e neurometaboliche rare, principalmente a base genetica e dismetabolica, dal punto di vista assistenziale e di ricerca clinica. Ha contribuito allo studio di una vasta casistica di pazienti con diverse forme di neuropatie e neuronopatie ereditarie (su base neurodegenerativa e metabolica; malattia di Charcot-Marie-Tooth e neuropatie correlate, neuropatia amiloidotica ereditaria, atrofia muscolare bulbo-spinale) e, in particolare dal 2003, anche di pazienti con malattie neurodegenerative e neurometaboliche del sistema nervoso centrale (leucodistrofie, paraparesi spastiche, eredoatassie, malattie mitocondriali, malattie neurodegenerative e neurometaboliche complesse e rare o ultrarare). Ha contribuito alle ricerche non solo dal punto di vista clinico, ma ha anche partecipato attivamente agli studi neurofisiologici in collaborazione con la divisione di Neurofisiologia, a quelli morfologici, e a quelli genetico-molecolari in collaborazione con la Divisione di Biochimica e Genetica.

Ha lavorato allo sviluppo di misure di outcome e al disegno e alla realizzazione di studi osservazionali, di storia naturale di malattia, e trial clinici interventzionali nel campo delle neuropatie ereditarie e acquisite e altre malattie.

Ha coordinato il più vasto trial sinora condotto sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth, il trial internazionale sull'acido ascorbico nella CMT1A in Italia e nel Regno Unito (Pareyson et al., Lancet Neurol 2011) e lo studio osservazionale in pazienti affetti da neuropatia amiloidotica da transtiretina trattati con tafamidis (Cortese et al., J Neurol 2016). Ha partecipato ad altri trial interventzionali, in particolare sulla CMT (Studio TreSPE, confronto tra due differenti trattamenti riabilitativi, coordinato dal Prof A Schenone, Univ di Genova), e sulla CIDP (uno coordinato dal Prof E Nobile Orazio con IgG ev e steroide in bolo, E Nobile-Orazio et al., Lancet Neurol 2015, ed uno internazionale coordinato dal Prof RAC Hughes sull'uso del methotrexate, pubblicato su Lancet Neurol 2012).

Partecipa all'Inherited Neuropathy Consortium, coordinato dal Prof ME Shy, finanziato dall'NINDS, e supportato anche dalle Associazioni Americane CMTA e MDA, nell'ambito del Rare Diseases Clinical Research Network (INC-RDCRN), che comprende 17 centri USA, 1 nel Regno Unito, 1 in Belgio, 1 in Australia e 1 in Italia (Fondazione IRCCS, Istituto C.Besta Milano, D Pareyson Principal Investigator) che conduce vari progetti sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth: studio di storia naturale di malattia nella CMT, studio dei fattori modificatori nella CMT1A, ricerca di nuovi geni nella CMT, sviluppo di nuove scale cliniche.

Ha contribuito a sviluppare scale cliniche nella malattia di CMT: il CMT Neuropathy Score nella sua seconda versione e nella versione modificata secondo la metodica Rasch, la CMT Pediatric Scale (CMTPedS) per soggetti con CMT di età compresa tra 3 e 17-21 anni), la CMT Infant Scale (in corso di sviluppo, per bimbi con CMT tra 0 e 3 anni). Ha contribuito alla validazione in Italiano di scale di qualità della vita nei minori con CMT (pCMTQoL) e la scala funzionale di disabilità autosomministrata HMSN-R-ODS (146 items).

Partecipa, spesso come coordinatore, al Network Italiano sulla CMT che ha condotto numerosi studi nell'ambito di questa malattia: studi sulla qualità della vita, trial con acido ascorbico, analisi del cammino computerizzata (Gait Analysis), sviluppo di misure di outcome, Registro Nazionale CMT, studio TreSPE, studio della funzione dell'arto superiore.

E' **Responsabile del Registro Nazionale per la malattia di Charcot-Marie-Tooth e di quello della Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale (SBMA; malattia di Kennedy)** (www.registronmd.it).

Ha coordinato uno studio traslazionale sulla SBMA finanziato dalla Regione Lombardia.

LINEE GUIDA E PDTA. E' stato coordinatore del gruppo che ha redatto le prime linee guida in neurologia in Italia, con il patrocinio della SIN: **le linee guida sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth** pubblicate nel 1999 (Pareyson D. Guidelines for the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. Ad hoc Working Group of the Peripheral Nervous System Study Group, Italian Neurological Society. Ital J Neurol Sci. 1999 Aug;20(4):207-16).

Ha coordinato il Gruppo di lavoro che ha elaborato il **PDTA regionale su CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI e NEUROPATIA TOMACULARE** (malattie afferenti al gruppo delle neuropatie ereditarie) Codice esenzione RFG060; ha partecipato al Gruppo di lavoro che ha elaborato il **PDTA regionale su Amiloidosi primarie e familiari** (RCG130).

PUBBLICAZIONI. E' autore o coautore di numerose pubblicazioni su riviste internazionali (**210 citate in pubmed; H-index = 37 Scopus**), principalmente sulle neuropatie periferiche ereditarie, sulle malattie neurologiche genetiche a base neurodegenerativa e neurometabolica, ha tenuto relazioni e comunicazioni ed è stato moderatore di sessioni scientifiche sull'argomento a numerosi convegni nazionali e internazionali.

ORGANIZZAZIONE E PARTECIPAZIONE A CORSI, MEETING, WORKSHOP (vedi elenco).

E' stato organizzatore principale del Congresso Internazionale del Consorzio Malattia di Charcot-Marie-Tooth e neuropatie correlate (CMTR) a Mestre-Venezia, 8-10 Settembre 2016, che ha raccolto tutti i principali ricercatori di base e clinici sulla CMT e altre neuropatie ereditarie.

Ha contribuito ad organizzare il Meeting del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico nel 2003 a Belluno.

Ha organizzato insieme a MM Reilly e P de Jonghe il 136° ENMC Workshop sulla malattia di CMT1A, 8-10 Aprile 2005; insieme a MM Reilly e ME Shy il 168° ENMC Workshop sulla malattia di CMT, 18-20 Settembre 2009; insieme a MM Reilly, J Burns e S Dishan il 210° ENMC workshop sul trattamento chirurgico delle deformazioni scheletriche della CMT, Giugno 2016, sempre a Naarden, Olanda.

Ha partecipato al 131° ENMC Workshop, internazionale, sulle misure di outcome nei trial sulle neuropatie periferiche (10-12 Dicembre 2004) e al 210° sulla malattia di Kennedy (SBMA, Marzo 2015) a Naarden, Olanda, Nell'ottobre 2006 è stato invitato a partecipare alla Peripheral Neuropathy Conference organizzata dall'NIH (22-24 ottobre 2006, Bethesda, USA).

E' stato chairman e speaker in vari Teaching Courses/Workshops sulle Neuropatie Periferiche e Malattie Genetiche dei Meeting dell'European Neurological Society e poi della European Academy of Neurology (incluso un Workshop nell'ultimo congresso del giugno 2017); coordinatore, moderatore e speaker in Corsi di Aggiornamento, Workshop, Sessioni Scientifiche della SIN.

E' stato docente in vari altri workshop e simposi sull'argomento delle neuropatie periferiche, incluse tutte le ultime edizioni del corso residenziale: Update diagnostico terapeutico in neurofisiologia clinica: neuropatie e neuronopatie.

MEMBERSHIP E RUOLI IN SOCIETA' E ASSOCIAZIONI NAZIONALI E INTERNAZIONALI.

Società

- Membro del **Board della Peripheral Nerve Society 2013-2017.**
- **Presidente del CMTR (Charcot-Marie-Tooth and Related Neuropathies Consortium) dal 2016-...**
- Membro dell'**Executive Committee dell'ENS (European Neurological Society) 2012-2014.**
- Membro dell'**Assemblea della European Academy of Neurology (EAN) 2013-.....**
- **Co-chairman del Neuropathies Scientific Panel della EAN 2016-.....**
- Membro del Management Group del **Neurogenetic Scientific Panel della EAN 2016-.....**
- Membro dell'**Election Oversight Committee per l'EAN 2013-2014**
- **Coordinatore del Subcommittee Clinical Neurogenetics dell'ENS 2006-2013.**
- **Co-chairman del Neurogenetic Scientific Panel della EAN 2013-2016.**
- **Presidente dell'Associazione per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico (ASNP) 2010-2013.**
- Membro del **Consiglio Direttivo della ASNP 2013-2016.**
- **Coordinatore 2009-2010 del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico (della SIN) (GSSNP).**
- Membro del **Comitato Scientifico del GSSNP 1999-2006.**
- Membro del **Comitato di Coordinamento della Alleanza Neuromuscolare (Alleanza tra AIM, Associazione Italiana Miologia, ASNP e Telethon) 2016-....**
- Membro sostituto designato dalla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta del **TTRAM (Tavolo Tecnico per l'Appropriatezza in Medicina nell'ambito del Programma Regionale di Valutazione delle Tecnologie Sanitarie (VTS-HTA) 2012- 2014.**
- Membro del Gruppo di Studio ad Hoc per la stesura delle Linee Guida per la diagnosi della Malattia di Charcot-Marie-Tooth e neuropatie correlate, approvate dalla SIN e pubblicate sull'**Italian Journal of Neurological Sciences (1999; D.Pareyson corresponding author).**

- Membro del **Nervous System Committee del Scientific Council di AFM-Telethon 2016-....**

REFEREE AD HOC per le riviste: Nature, Nat Rev Neurol; Brain; Ann Neurol; Neurology; Muscle & Nerve, Neuromuscular Disorders, J Neurol Neurosurg Psychiatry; J Neurol; Hum Mut., European J Neurol, Neurological Sciences, J Peripheral Nervous System, BMC Neurology, Clin Neurol, J Med Genet, J Medical Genetics, Clinical Genetics, Acta Neurologica Scandinavica, J Neurol Sci, Clinical Neurophysiology, Multiple Sclerosis, Clinical Neurology and Neurosurgery, Neurobiology of Disease, BMC Neurology, Mol Cytogenetics; grant reviewer MDA, AFM, FWO, Wellcome Trust, ABN Clinical Research Training Fellowship, Agence Nationale de la Recherche (ANF).

EDITORIAL BOARD

Dal 2005 è membro dell'Advisory Board della rivista Neurological Sciences.

Membro dell'Editorial Board del Journal of Neurology (2008-2012), Journal of Peripheral Nervous System (2009-...), The Scientific World Journal (2010-2013), Journal of Neuromuscular Disorders (2013-...).

Altre Specializzazioni, Laurea, Master e Corsi di perfezionamento:

- **Specializzazione in NEUROFISIOLOGIA CLINICA** conseguita in data 26/06/1991 presso l'Università degli Studi di PAVIA.

- **CORSO: Intermediate Course of Clinical Neurology** presso Institute of Neurology & National Hospital for Nervous Diseases di Queen Square a Londra, dal 06/04/1987 all'8/5/1987.

Soggiorni di studio/addestramento

(soggiorni di studio o di addestramento professionale per attività attinenti alla disciplina in rilevanti strutture italiane o estere, di durata non inferiore a **mesi tre**, con esclusione dei tirocini obbligatori) presso **laboratorio di Istologia ed Anatomia Umana del Dipartimento di Fisiologia e Biochimica generali dell'Università degli Studi di Milano, prof. A. Bairati**, di...Milano.....(prov. ...) – viaCelorja..... , n.20.

dal ...27/01/1992 al 27/07/1992

con impegno settimanale pari a ore 36

per apprendere ed applicare le tecniche di studio morfologico ed immunoistochimico del nervo periferico in microscopia ottica ed elettronica.

Partecipazione quale uditore a corsi, convegni, congressi, seminari anche effettuati all'estero, negli ultimi 10 anni:

1. CORSO SICUREZZA NEGLI AMBIENTI E NEI LUOGHI DI LAVORO E/O PATOLOGIE CORRELATE
Partecipante
14 OTTOBRE 2015
MILANO
4 ECM
2. CORSO PREVENZIONE E GESTIONE DELLA SEPSI OSPEDALIERA
Partecipante
21 SETTEMBRE 2015
MILANO
4 ECM
3. CORSO “FARMACI EQUIVALENTI E BIOSIMILARI: DALLA TEORIA ALLA PRATICA”
Partecipante
14 AGOSTO 2015
MILANO
5 ECM
4. CORSO “IL DECRETO LEGISLATIVO N.81/08 – LA FORMAZIONE DEI DIRIGENTI”
Partecipante
DAL 1 GENNAIO AL 28 FEBBRAIO 2015
MILANO
31,5 ECM
5. “QUARTA RIUNIONE ANNUALE DELL’ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LO STUDIO DEL SISTEMA NERVOSO PERIFERICO”
Partecipante
DAL 13 AL 15 APRILE 2014
SORRENTO
3 ECM
6. PROGETTO DI FORMAZIONE “FSC – PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI- ASSISTENZIALI DELLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE
Partecipante
DAL 19 SETTEMBRE AL 12 DICEMBRE 2013
MILANO
8 ECM
7. CORSO “LUNCH MEETING DEI CASI COMPLESSI”
Partecipante
DAL 15 NOVEMBRE AL 20 DICEMBRE 2012
MILANO
4 ECM

8. CORSO “BLS-D”
Partecipante
13 e 14 OTTOBRE 2011
MILANO
10 ECM

9. CONGRESSO “RICERCA CLINICA: PROCEDURE OPERATIVE STANDARD E BUONA PRATICA CLINICA”
Partecipante
DAL 28 MARZO AL 17 MAGGIO 2011
MILANO
11,25 ECM

10. CORSO “CASI IRRISOLTI IN NEUROLOGIA”
Partecipante
DAL 20 GENNAIO AL 14 APRILE 2011
MILANO
8 ECM

11. CORSO “IL RUOLO DEL DIRIGENTE OSPEDALIERO ALLA LUCE DEL D.LGS. 9 APRILE 2008 N. 81 LE FUNZIONI DI RESPONSABILITA’ E L’ORGANIZZAZIONE PER LA SICUREZZA DEL LAVORO E LA TUTELA DELLA SALUTE IN ISTITUTO”
Partecipante
27 GENNAIO e 3 FEBBRAIO 2011
MILANO
6 ECM

12. “CORSO PER ADDETTI ANTINCENDIO – RISCHIO MEDIO”
Partecipante
14 OTTOBRE 2010
MILANO
8 ECM

13. CONGRESSO E CONVEGNO “BALANCED SCORECARD (STRUMENTO GESTIONALE)”
17 GIUGNO 2010
MILANO
3 ECM

14. CORSO “CASI IRRISOLTI IN NEUROLOGIA”
DAL 4 AL 9 GIUGNO 2010
MILANO
5 ECM

15. CORSO “CASI IRRISOLTI IN NEUROLOGIA”
DAL 8 OTTOBRE AL 3 DICEMBRE 2009
MILANO
4 ECM

16. CONVEGNO “PROGETTO JOINT COMMISSION INTERNATIONAL”
26 NOVEMBRE 2009
MILANO
3 ECM

17. PROGETTO “GRUPPO DI LAVORO CON FUNZIONI DI COORDINAMENTO
OPERATIVO E DI CONDIVISIONE DI STRATEGIE COMUNI PER LA
PREVENZIONE, LA SORVEGLIANZA, LA DIAGNOSI, LA TERAPIA DELLE
MALATTIE RARE AI SENSI DELLA DRG VIII/3069 DEL 1/08/2006”
ANNO 2007
MILANO
6 ECM

18. CORSO “GROUND ROUND”
Partecipante
DAL 30 GENNAIO AL 5 GIUGNO 2007
MILANO
7 ECM

Partecipazione quale responsabile scientifico a corsi, convegni, congressi, seminari organizzati presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta:

1. CONGRESSO “AGGIORNAMENTO SULLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE AL
BESTA”
Responsabile Scientifico
17/05/2016 e 15/11/2016
MILANO
0,28 ECM

2. CONGRESSO “AGGIORNAMENTO SULLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE AL
BESTA”
Responsabile Scientifico
16/02/2016 e 15/03/2016
MILANO
0,28 ECM

3. CONGRESSO “ AGGIORNAMENTO SULLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE AL
BESTA”
In qualità di Responsabile Scientifico
22 GENNAIO e 12 MARZO 2015
MILANO
0,28 ECM

4. CONGRESSO “AGGIORNAMENTO SULLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE AL
BESTA”
In qualità di Responsabile Scientifico

18 NOVEMBRE e 18 DICEMBRE 2014
MILANO
0,3 ECM

5. PROGETTO DI FORMAZIONE “FSC – PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI-ASSISTENZIALI DELLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE
In qualità di Responsabile Scientifico
19 SETTEMBRE e 12 DICEMBRE 2013
MILANO
0,8 ECM

Partecipazione in qualità di relatore a corsi, convegni, congressi anche effettuati all'estero:

1. UFFICIO FORMAZIONE ASST BERGAMO OVEST
MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO PERIFERICO: DALL'EVIDENCE BASED PRACTICE ALL'ATTIVITA' CLINICA QUOTIDIANA
5 MAGGIO 2017
TREVIGLIO
2. ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO
SETTIMA RIUNIONE ANNUALE DELL' ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO – Chairman di lecture + relazione CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE TYPE 4B: A MULTICENTRE RETROSPECTIVE STUDY
20 – 22 APRILE
BERGAMO
3. TELETHON
XIX CONVENTION TELETHON + CONVEGNO NEUROMUSCOLARE
“Neuropatie periferiche. Dall'esperienza del registro CMT un modello per l'implementazione di nuovi registri”
12-15 MARZO 2017
RIVA DEL GARDA (TN)
4. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA: NEUROPATIE E NEURONOPATIE XI EDIZIONE
“Casi clinici con televoter”
9 – 11 FEBBRAIO 2017
VENEZIA
5. ASSOCIAZIONE CHARCOT, ATASSIA E ATROFIA MUSCOLARE
LE MALATTIE RARE E LA RISPOSTA DELLA RICERCA – FOCUS SU CMT
“Aggiornamento sugli studi clinici nella malattia di Charcot-Marie-Tooth”
25 NOVEMBRE 2016
NUORO

6. CENTRE HOPITALIER UNIVERSITAIRE
4TH TRANSLATIONAL RESEARCH MEETING ON PERIPHERAL NEUROPATHIES
“Mitochondrial dynamics and inherited peripheral nerve disease”
9 GIUGNO 2016
PARIGI

7. EUROPEAN ACADEMY OF NEUROLOGY
2ND CONGRESS OF THE EUROPEAN ACADEMY OF NEUROLOGY
Organizzatore Teaching Course su Neurogenetica e Relatore: “Metabolic disorders presenting with peripheral neuropathies”
Relatore a Workshop: “New opportunities of therapy in genetic neuropathies”
28-31 MAGGIO 2016
COPENHAGEN

8. PFIZER
FORWARD: MOVING THE FUTURE IN RARE DISEASE
“Diagnosi, appropriatezza terapeutica e aderenza, pratica clinica/strumenti in amiloidosi”
11-12 MAGGIO 2016
ROMA

9. ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO
SESTA RIUNIONE ANNUALE DELL’ ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO
14-16 APRILE 2016
MONDELLO (PA)

10. PFIZER
PFIZER ARIA V SUMMIT – The patient Journey: From early diagnosis to treatment
4-5 MARZO 2016
MADRID

11. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
NEUROPATIE E NEURONOPATIE
“Casi clinici con televoter”
18 – 20 FEBBRAIO 2016
VENEZIA

12. CSL BEHRING
GESTIONE CLINICA E TERAPEUTICA DELLA MALATTIE NEUROMUSCOLARI ACUTE
13 NOVEMBRE 2015
BAGGIOVARA (MO)

13. PFIZER
FIRST EUROPEAN CONGRESS ON HEREDITARY ATTR AMYLOIDOSIS
2-3 NOVEMBRE 2015
PARIGI
14. GENZYME
GIORNATE NEUROLOGICHE MANTOVANE: MALATTIE RARE
“Neuropatie ereditarie come riconoscerle e come trattarle”
22 OTTOBRE 2015
MANTOVA
15. XLVI CONGRESSO DELLA SOCIETA' ITALIANA DI NEUROLOGIA
WORKSHOP "Novità diagnostiche e terapeutiche nelle malattie del SNP"
“NEUROPATIE GENETICHE”
DAL 10 AL 13 OTTOBRE 2015
GENOVA
16. ACMT-RETE
LA GENTE COME NOI Congresso medico - ACMT-Rete
“Il registro pazienti con malattie neuromuscolari”
25 SETTEMBRE 2015
ROMA
17. FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO “CARLO BESTA”
NEUROPATIE INFIAMMATORIE NEL TERRITORIO: DAL SOSPETTO
DIAGNOSTICO ALLA GESTIONE AMBULATORIALE
“Diagnosi differenziale: le neuropatie genetiche”
22 MAGGIO 2015
MILANO
18. ACCMED – ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
NEURONOPATIE E NEURONOPATIE IX EDIZIONE
“Casi clinici (Con Televoter)”
DAL 19 AL 21 FEBBRAIO 2015
VENEZIA
19. PFIZER
SYMPOSIUM PFIZER: KEY CHALLENGES IN THE MANAGEMENT OF TTR-
FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY (FAP) FRENCH & ITALIAN PNS JOINT
MEETING
“Therapeutical management of TTR-FAP”
DAL 29 AL 31 GENNAIO 2015
PARIGI

20. Fondazione IRCCS Ist Neurologico C.Besta
 WORKSHOP “AGGIORNAMENTO SULLE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE AL
 BESTA”
 In qualità di Relatore
 DAL 18 NOVEMBRE AL 18 DICEMBRE 2014
 MILANO
21. CIBERER Centro de Investigation Biomedica en Red Enfermedad Raras
 INTERNATIONAL SYMPOSIUM NERVE BIOLOGY AND INHERITED PERIPHERAL
 NEUROPATHY. FROM BIOLOGY TO THERAPY
 “Evaluación clínica, escalas y diagnóstico Clinical evaluation, scales & diagnostic”
 11-12 DICEMBRE 2014
 MADRID
22. ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO
 II CORSO DI ALTA FORMAZIONE SULLE NEUROPATIE PERIFERICHE
 A) “Trial e registri”
 B) “Casi clinici”
 DAL 24 AL 28 NOVEMBRE 2014
 VERONA
23. XLV CONGRESSO SIN (Società Italiana di Neurologia)
 WORKSHOP: NEUROPATIE VEGETATIVE
 “Le neuropatie amiloidosiche”
 13 OTTOBRE 2014
 CAGLIARI
24. MEETING CONGIUNTO ENS-EFNS (European Neurological Society; European
 Federation of Neurological Societies)
 TEACHING COURSE
 “Differential diagnosis between hereditary and acquired neuropathies”
 DAL 31 MAGGIO AL 3 GIUGNO 2014
 ISTANBUL
25. ASSOCIAZIONE PROGETTO MITOFUSINA 2 ONLUS
 MITOFUSINA 2: NEUROPATIE E FUSIONE MITOCONDRIALE
 “Manifestazioni cliniche associate a mutazioni *mfn2*”
 7 APRILE 2014
 MILANO
26. 30TH INTERNATIONAL CONGRESS OF CLINICAL NEUROPHYSIOLOGY (ICCN)
 OF THE IFCN (International Federation of Clinical Neurophysiology)
 “Charcot-Marie-Tooth Disease”
 21 MARZO 2014
 BERLINO
27. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA
 UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
 NEURONOPATIE E NEURONOPATIE VIII EDIZIONE

“Neuropatie ereditarie: presentazione di casi clinici e discussione con televoter”
14 FEBBRAIO 2014
VENEZIA

28. ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO
CORSO DI ALTA FORMAZIONE SULLE NEUROPATIE PERIFERICHE
“Inquadramento clinico ed iter diagnostico”
“Casi clinici”
DAL 18 AL 22 NOVEMBRE 2013
VERONA
29. XLIV CONGRESSO SIN
WORKSHOP: LE AMILOIDOSI IN NEUROLOGIA
“Neuropatie amiloidotiche sporadiche e familiari”
“Le neuropatie ereditarie, diagnosi e terapia”
DAL 2 AL 5 NOVEMBRE 2013
MILANO
30. U.O. DI NEUROLOGIA, OSPEDALE DI FIDENZA (PR) e DIPARTIMENTO DI
NEUROSCIENZE, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PARMA
LE POLINEUROPATIE: NUOVI ASPETTI DIAGNOSTICI E TERAPEUTICI
“Diagnosi e trattamento delle neuropatie ereditarie”
28 SETTEMBRE 2013
SALSOMAGGIORE (PR)
31. FUNDACION CIEN-CIBERNED CIBERER - Centro de Investigation Biomedica en Red
Enfermedad Raras
INTERNATIONAL CONFERENCE ON RESEARCH AND INNOVATION IN
NEURODEGENERATIVE DISEASES
“Charcot-Marie-Tooth disease: an overview”
23 - 24 SETTEMBRE 2013
MADRID
32. XXIII ENS MEETING
Due relazioni a due Teaching Courses
a) “Complex genetic syndromes illustrative clinical cases”
b) “Approach to peripheral neuropathy hereditary neuropathies”
9 GIUGNO 2013
BARCELLONA
33. ASSOCIAZIONE ITALIANA SISTEMA NERVOSO PERIFERICO
CORSO RESIDENZIALE IN NEUROGENETICA
“Neuropatie Ereditarie”
29 MAGGIO 2013
Pisa
34. TELETHON
XVII CONVENTION SCIENTIFICA TELETHON
Sessione plenaria.

“Trial readiness in Peripheral Neuropathies: the Charcot-Marie-Tooth disease pathway”
10 - 11 MARZO 2013
RIVA DEL GARDA

35. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA - Corso
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
NEURONOPATIE E NEURONOPATIE
“Controversie: il ruolo delle indagini genetiche. E’ possibile una correlazione genotipo-
fenotipo? SI”
22 FEBBRAIO 2013
VENEZIA
36. AISLA
CONVEGNO AISLA
“La malattia di Kennedy (atrofia muscolare bulbo-spinale – SBMA)”
14 DICEMBRE 2012
MILANO
37. AOU POLICLINICO “G.MARTINO”
6° CORSO RESIDENZIALE DI PERFEZIONAMENTO NELLA DIAGNOSI E TERAPIA
DELLE MALATTIE
NEUROMUSCOLARI
“CMT in età adulta”
5 DICEMBRE 2012
MESSINA
38. COURAGE IN EUROPE – SATELLITE SYMPOSIUM “BURDEN OF
NEUROLOGICAL DISORDERS, AGEING AND DISABILITY”
“Rare Neurological Diseases and Ageing”
27 NOVEMBRE 2012
MILANO
39. British Peripheral Nerve Society
JOINT BRITISH & ITALIAN PNS MEETING
Lecture:
“Clinical Trials in Charcot-Marie-Tooth disease: Great Expectations or Illusions Perdues?”
22 – 23 NOVEMBRE 2012
LONDRA
40. MRC Centre For Neuromuscular Diseases – UCL Institute Of Neurology - Londra
Lecture
“Clinical trials in Charcot-Marie-Tooth disease: where are we now? (and where are we
going?)”
9 LUGLIO 2012
LONDRA
41. ASSOCIAZIONE ITALIANA NEUROLOGIA E NEUROBIOLOGIA CLINICA
48° CONGRESSO ASSOCIAZIONE ITALIANA NEUROLOGIA E
NEUROBIOLOGIA CLINICA

- 38° CONGRESSO ASSOCIAZIONE ITALIANA DI RICERCA
SULL'INVECCHIAMENTO CEREBRALE
"Peripheral neuropathy as dominant or unique presentation of mitochondrial disorders"
25 MAGGIO 2012
NAPOLI
42. SOCIETÀ ITALIANA DI RIABILITAZIONE NEUROLOGICA
XII Congresso Nazionale SIRN
"Diagnosi e sperimentazioni cliniche nella CMT"
4 MAGGIO 2012
MILANO
43. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA - Corso
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
NEURONOPATIE E NEURONOPATIE
"Correlazioni clinico-strumentali per la diagnosi differenziale e prospettive terapeutiche"
20 GENNAIO 2012
VENEZIA – SAN SERVOLO
16,3 ECM
44. CHILDREN'S NATIONAL MEDICAL CENTER - Washington -US
WORKSHOP ON ALEXANDER DISEASE (AxD)
"Possible outcome measures for Adult-Onset AxD"
17 NOVEMBRE 2011
WASHINGTON
45. XLII CONGRESSO SIN
WORKSHOP NEUROPATIE PERIFERICHE
"Work-up diagnostico: come e quando cercare la malattia sistemica nel soggetto neuropatico"
25 OTTOBRE 2011
TORINO
46. EFNS
12TH EFNS ACADEMY FOR YOUNG NEUROLOGISTS
(Sessione didattica con lezione frontale + presentazione di casi clinici)
"Hereditary neuropathies: from diagnosis to treatment"
"Clinical Case presentation"
12 MAGGIO 2011
PRAGA
47. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA - Corso
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
NEURONOPATIE E NEURONOPATIE
"Correlazioni clinico-strumentali per la diagnosi differenziale e prospettive terapeutiche"
21 GENNAIO 2011
VENEZIA – SAN SERVOLO
48. SNO - SOCIETÀ DEI NEUROLOGI, NEUROCHIRURGHI E NEURORADIOLOGI
DEGLI OSPEDALI ITALIANI

“Algoritmo diagnostico nelle neuropatie croniche”
21 MAGGIO 2010
PARMA

49. MSG (MUSCLE STUDY GROUP, US)
MSG (Muscle Study Group, US) Meeting
“Trial design and outcomes for inherited neuropathy studies”
22 SETTEMBRE 2009
BUFFALO (USA)
50. EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE (ENMC)
168th ENMC workshop - Outcome measures and clinical trials in Charcot-Marie-Tooth disease (CMT)
“Curcumin as a potential treatment for CMT”
E
“Other outcome measures for adults”
19 SETTEMBRE 2009
LONDRA
51. EFNS
XIX EFNS MEETING
TEACHING COURSE – PERIPHERAL NEUROPATHY
“How to improve diagnosis and therapy of Charcot-Marie-Tooth disease”
12 SETTEMBRE 2009
FIRENZE
52. PNS (PERIPHERAL NERVE SOCIETY)
PNS (PERIPHERAL NERVE SOCIETY) MEETING
“Clinical Case Presentation – Genetic Neuropathies”
6 LUGLIO 2009
WÜRZBURG (Germania)
53. ENS
XIX ENS MEETING
Teaching course
“Hereditary neuropathies”
21 GIUGNO 2009
MILANO
54. SIN
RIUNIONE PRIMAVERILE SIN TRIVENETA
“Prospettive Terapeutiche Nelle Neuropatie Genetiche”
23 MAGGIO 2009
VERONA
55. Università di Genova
“Clinica e terapia della malattia di Charcot-Marie-Tooth”
10 DICEMBRE 2008
GENOVA

56. ENS
XVIII ENS MEETING, CMT WORKSHOP
“Therapeutic strategies & clinical trials”
10 GIUGNO 2008
NIZZA
57. CIBERER Centro de Investigation Biomedica en Red Enfermedad Raras
INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON RARE DISEASES
“Natural History & Therapy of Inherited Neuropathies”
17 NOVEMBRE 2008
VALENCIA
58. SIN
XXXIX CONGRESSO SIN
“Clinico-pathological conference: peripheral neuropathy”
20 OTTOBRE 2008
NAPOLI
59. Università di Cagliari
UPDATE SULLA GENETICA DELLE MALATTIE NEUROLOGICHE
“Neuropatie ereditarie”
6 SETTEMBRE 2008
CAGLIARI
60. ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA - Corso
UPDATE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO IN NEUROFISIOLOGIA CLINICA:
NEURONOPATIE E NEURONOPATIE
“Correlazioni clinico-strumentali per la diagnosi differenziale e prospettive terapeutiche”
16 NOVEMBRE 2007
VENEZIA – SAN SERVOLO
61. Corso Malattie Neuromuscolari
“Neuropatie periferiche ereditarie”
8 NOVEMBRE, 2007
EMPOLI
62. ENS
XVII ENS Meeting
Teaching Course,
“Charcot-Marie-Tooth disease”
17 GIUGNO 2007
RODI
63. NIH
WORKSHOP ON OUTCOME MEASURES IN PERIPHERAL NEUROPATHIES
“Outcome Measures in peripheral neuropathies”
DAL 22 AL 24 OTTOBRE 2006
Bethesda
64. Università di Messina

5° CORSO RESIDENZIALE DI PERFEZIONAMENTO IN DIAGNOSTICA
MULTIDISCIPLINARE E TERAPIA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI
“Analisi molecolare. Algoritmo diagnostico”
3 MAGGIO 2006
MESSINA

65. Università di Genova
“Terapia medica e misure di outcome”
25-26 Novembre 2005
GENOVA

66. Università di Graz
“Diagnostic approach to polyneuropathies”
1 OTTOBRE 2005
GRAZ

67. ENS
XV ENS meeting
Teaching course
“Charcot-Marie-Tooth disease”
18 GIUGNO 2005
VIENNA

Autore dei seguenti lavori scientifici - editi a stampa (indicare: titolo lavoro, rivista/publicazione, anno pubblicazione) allegati in copia conforme

A) PUBBLICAZIONI DEL PERIODO 2007-2017

1. Panosyan FB, Laura M, Rossor AM, Pisciotta C; Piscoquito G; Burns J, Li J, Yum S, Lewis RA, Day J, Horvath R, Herrmann DN, Shy ME, **Pareyson D**; Reilly MM; Scherer SS for the Inherited Neuropathies Consortium – Rare Diseases Clinical Research Network (INC-RDCRN). Cross-sectional analysis of a large cohort with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease (CMTX1). *Neurology*, in press (accepted for publication).
2. Scigliuolo GM, Sagnelli A, Brenna G, **Pareyson D**, Salsano E. Lack of benefit of acetyl-DL-leucine in patients with multiple system atrophy of the cerebellar type. *J Neurol Sci* 2017 Aug 15;379:12–13
3. Tomaselli PJ, Rossor AM, Horga A, Jaunmuktane Z, Carr A, Saveri P, Piscoquito G, **Pareyson D**, Laura M, Blake JC, Poh R, Polke J, Houlden H, Reilly MM. Mutations in noncoding regions of GJB1 are a major cause of X-linked CMT. *Neurology*. 2017 Apr 11;88(15):1445-1453.
4. Davis PR, Mckay MJ, Baldwin JN, Burns J, **Pareyson D**, Rose KJ. Repeatability, consistency, and accuracy of hand-held dynamometry with and without fixation for measuring ankle plantarflexion strength in healthy adolescents and adults. *Muscle Nerve*. 2017 Jan 11. doi: 10.1002/mus.25576. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28076880.
5. Piscoquito G, Magri S, Saveri P, Milani M, Ciano C, Farina L, Taroni F, **Pareyson D**. A novel NDRG1 mutation in a non-Romani patient with CMT4D/HMSN-Lom. *J Peripher Nerv Syst*. 2017 Mar;22(1):47-50.
6. Sagnelli A, Piscoquito G, Di Bella D, Fadda L, Melzi L, Morico A, Ciano C, Taroni F, Facchetti D, Salsano E, **Pareyson D**. Hereditary gelsolin amyloidosis (HGA): a neglected cause of bilateral progressive or recurrent facial palsy. *J Peripher Nerv Syst*. 2017 Mar;22(1):59-63.
7. Querin G, DaRe E, Martinelli I, Bello L, Bertolin C, **Pareyson D**, Mariotti C, Pegoraro E, Sorarù G. Validation of the Italian version of the SBMA Functional Rating Scale as outcome measure. *Neurol Sci*. 2016 Nov;37(11):1815-1821.
8. Manganelli F, Pisciotta C, Reilly MM, Tozza S, Schenone A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Vita G, Padua L, Gemignani F, Laurà M, Hughes RA, Solari A, **Pareyson D**, Santoro L; CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK Group.. Nerve conduction velocity in CMT1A: what else can we tell? *Eur J Neurol*. 2016 Oct;23(10):1566-71.
9. Corrado L, Magri S, Bagarotti A, Carecchio M, Piscoquito G, **Pareyson D**, Varrasi C, Vecchio D, Zonta A, Cantello R, Taroni F, D'Alfonso S. A novel synonymous mutation in the MPZ gene causing an aberrant splicing pattern and Charcot-Marie-Tooth disease type 1b. *Neuromuscul Disord*. 2016 Aug;26(8):516-20.
10. Cortese A, Devaux JJ, Zardini E, Manso C, Taieb G, Carra Dallièrè C, Merle P, Osera C, Romagnolo S, Visigalli N, Piscoquito G, Salsano E, Alfonsi E, Moglia A, **Pareyson D**, Marchioni E, Franciotta D. Neurofascin-155 as a putative antigen in combined central and peripheral demyelination. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2016 Jun 7;3(4):e238.
11. Cortese A, Piccolo G, Lozza A, Schreiber A, Callegari I, Moglia A, Alfonsi E, **Pareyson D**. Laryngeal and phrenic nerve involvement in a patient with hereditary neuropathy with

- liability to pressure palsies (HNPP). *Neuromuscul Disord*. 2016 Jul;26(7):455-8. doi: 10.1016/j.nmd.2016.05.007.
12. Piscosquito G, Saveri P, Magri S, Ciano C, Gandioli C, Morbin M, Bella DD, Moroni I, Taroni F, **Pareyson D**. Screening for SH3TC2 gene mutations in a series of demyelinating recessive Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4). *J Peripher Nerv Syst*. 2016 Sep;21(3):142-9.
 13. Padua L, Pazzaglia C, **Pareyson D**, Schenone A, Aiello A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, Manganelli F, Gemignani F, Vitetta F, Quattrone A, Mazzeo A, Russo M, Vita G; CMT-TRIAAL Group. Novel outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: validation and reliability of the 6-min walk test and StepWatchTM Activity Monitor and identification of the walking features related to higher quality of life. *Eur J Neurol*. 2016 Aug;23(8):1343-50.
 14. Bertolin C, Querin G, Da Re E, Sagnelli A, Bello L, Cao M, Muscas M, Pennuto M, Ermani M, Pegoraro E, Mariotti C, Gellera C, Hanna MG, **Pareyson D**, Fratta P, Sorarù G. No effect of AR polyG polymorphism on spinal and bulbar muscular atrophy phenotype. *Eur J Neurol*. 2016 Jun;23(6):1134-6.
 15. Castellano A, Papinutto N, Cadioli M, Brugnara G, Iadanza A, Scigliuolo G, **Pareyson D**, Uziel G, Köhler W, Aubourg P, Falini A, Henry RG, Politi LS, Salsano E. Quantitative MRI of the spinal cord and brain in adrenomyeloneuropathy: in vivo assessment of structural changes. *Brain*. 2016 Jun;139(Pt 6):1735-46.
 16. Cornett KM, Menezes MP, Bray P, Halaki M, Shy RR, Yum SW, Estilow T, Moroni I, Foscan M, Pagliano E, **Pareyson D**, Laurá M, Bhandari T, Muntoni F, Reilly MM, Finkel RS, Sowden J, Eichinger KJ, Herrmann DN, Shy ME, Burns J; Inherited Neuropathies Consortium.. Phenotypic Variability of Childhood Charcot-Marie-Tooth Disease. *JAMA Neurol*. 2016 Jun 1;73(6):645-51.
 17. Cortese A, Franciotta D, Alfonsi E, Visigalli N, Zardini E, Diamanti L, Prunetti P, Osera C, Gastaldi M, Berzero G, Pichiecchio A, Piccolo G, Lozza A, Piscosquito G, Salsano E, Ceroni M, Moglia A, Bono G, **Pareyson D**, Marchioni E. Combined central and peripheral demyelination: Clinical features, diagnostic findings, and treatment. *J Neurol Sci*. 2016 Apr 15;363:182-7.
 18. Cortese A, Vita G, Luigetti M, Russo M, Bisogni G, Sabatelli M, Manganelli F, Santoro L, Cavallaro T, Fabrizi GM, Schenone A, Grandis M, Gemelli C, Mauro A, Pradotto LG, Gentile L, Stancanelli C, Lozza A, Perlini S, Piscosquito G, Calabrese D, Mazzeo A, Obici L, **Pareyson D**. Monitoring effectiveness and safety of Tafamidis in transthyretin amyloidosis in Italy: a longitudinal multicenter study in a non-endemic area. *J Neurol*. 2016 May;263(5):916-24.
 19. Sagnelli A, Magri S, Farina L, Chiapparini L, Marotta G, Tonduti D, Consonni M, Scigliuolo GM, Benti R, **Pareyson D**, Taroni F, Salsano E, Di Bella D. Early-onset progressive spastic paraplegia caused by a novel TUBB4A mutation: brain MRI and FDG-PET findings. *J Neurol*. 2016 Mar;263(3):591-3.
 20. **Pareyson D**, Fratta P, Pradat PF, Sorarù G, Finsterer J, Vissing J, Jokela ME, Udd B, Ludolph AC, Sagnelli A, Weydt P. Towards a European Registry and Biorepository for Patients with Spinal and Bulbar Muscular Atrophy. *J Mol Neurosci*. 2016 Mar;58(3):394-400.

21. Gess B, Baets J, De Jonghe P, Reilly MM, **Pareyson D**, Young P. Ascorbic acid for the treatment of Charcot-Marie-Tooth disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2015 Dec 11;(12):CD011952.
22. Weydt P, Sagnelli A, Rosenbohm A, Fratta P, Pradat PF, Ludolph AC, **Pareyson D**. Clinical Trials in Spinal and Bulbar Muscular Atrophy-Past, Present, and Future. *J Mol Neurosci*. 2016 Mar;58(3):379-87.
23. Querin G, Bertolin C, Da Re E, Volpe M, Zara G, Pegoraro E, Caretta N, Foresta C, Silvano M, Corrado D, Iafrate M, Angelini L, Sartori L, Pennuto M, Gaiani A, Bello L, Semplicini C, **Pareyson D**, Silani V, Ermani M, Ferlin A, Sorarù G; Italian Study Group on Kennedy's disease.. Non-neural phenotype of spinal and bulbar muscular atrophy: results from a large cohort of Italian patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016 Aug;87(8):810-6.
24. Visigalli D, Castagnola P, Capodivento G, Geroldi A, Bellone E, Mancardi G, **Pareyson D**, Schenone A, Nobbio L. Alternative Splicing in the Human PMP22 Gene: Implications in CMT1A Neuropathy. *Hum Mutat*. 2016 Jan;37(1):98-109.
25. Jany PL, Agosta GE, Benko WS, Eickhoff JC, Keller SR, Köehler W, Koeller D, Mar S, Naidu S, Marie Ness J, **Pareyson D**, Renaud DL, Salsano E, Schiffmann R, Simon J, Vanderver A, Eichler F, van der Knaap MS, Messing A. CSF and Blood Levels of GFAP in Alexander Disease(1,2,3). *eNeuro*. 2015 Oct 1;2(5).
26. Sanmaneechai O, Feely S, Scherer SS, Herrmann DN, Burns J, Muntoni F, Li J, Siskind CE, Day JW, Laura M, Sumner CJ, Lloyd TE, Ramchandren S, Shy RR, Grider T, Bacon C, Finkel RS, Yum SW, Moroni I, Piscoquito G, **Pareyson D**, Reilly MM, Shy ME; Inherited Neuropathies Consortium - Rare Disease Clinical Research Consortium (INC-RDCRC). Genotype-phenotype characteristics and baseline natural history of heritable neuropathies caused by mutations in the MPZ gene. *Brain*. 2015 Nov;138(Pt 11):3180-92.
27. Piscoquito G, Saveri P, Magri S, Ciano C, Di Bella D, Milani M, Taroni F, **Pareyson D**. Mutational mechanisms in MFN2-related neuropathy: compound heterozygosity for recessive and semidominant mutations. *J Peripher Nerv Syst*. 2015 Dec;20(4):380-6.
28. Sagnelli A, Scaioli V, Piscoquito G, Salsano E, Dalla Bella E, Gellera C, **Pareyson D**. Spinal and bulbar muscular atrophy and Charcot-Marie-Tooth type 1A:Co-existence of two rare neuromuscular genetic diseases in the same patient. *Neuromuscul Disord*. 2015 Oct;25(10):800-1.
29. Piscoquito G, Reilly MM, Schenone A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, Manganelli F, Vita G, Quattrone A, Padua L, Gemignani F, Visioli F, Laurà M, Calabrese D, Hughes RA, Radice D, Solari A, **Pareyson D**; CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK Group. Responsiveness of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Neurol*. 2015 Dec;22(12):1556-63.
30. Boaretto F, Cacciavillani M, Mostacciuolo ML, Spalletta A, Piscoquito G, **Pareyson D**, Vazza G, Briani C. Novel loss-of-function mutation of the HINT1 gene in a patient with distal motor axonal neuropathy without neuromyotonia. *Muscle Nerve*. 2015 Oct;52(4):688-9.
31. Lencioni T, Piscoquito G, Rabuffetti M, Bovi G, Calabrese D, Aiello A, DiSipio E, Padua L, Diverio M, **Pareyson D**, Ferrarin M. The influence of somatosensory and muscular deficits on postural stabilization: Insights from an instrumented analysis of subjects affected by different types of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord*. 2015 Aug;25(8):640-5.

32. Ardissonne A, Piscosquito G, Legati A, Langella T, Lamantea E, Garavaglia B, Salsano E, Farina L, Moroni I, **Pareyson D**, Ghezzi D. A slowly progressive mitochondrial encephalomyopathy widens the spectrum of AIFM1 disorders. *Neurology*. 2015 May 26;84(21):2193-5.
33. **Pareyson D**, Saveri P, Sagnelli A, Piscosquito G. Mitochondrial dynamics and inherited peripheral nerve diseases. *Neurosci Lett*. 2015 Jun 2;596:66-77.
34. Cottenie E, Kochanski A, Jordanova A, Bansagi B, Zimon M, Horga A, Jaunmuktane Z, Saveri P, Rasic VM, Baets J, Bartsakoulia M, Ploski R, Teterycz P, Nikolic M, Quinlivan R, Laura M, Sweeney MG, Taroni F, Lunn MP, Moroni I, Gonzalez M, Hanna MG, Bettencourt C, Chabrol E, Franke A, von Au K, Schilhabel M, Kabzińska D, Hausmanowa-Petrusewicz I, Brandner S, Lim SC, Song H, Choi BO, Horvath R, Chung KW, Zuchner S, **Pareyson D**, Harms M, Reilly MM, Houlden H. Truncating and missense mutations in IGHMBP2 cause Charcot-Marie Tooth disease type 2. *Am J Hum Genet*. 2014 Nov 6;95(5):590-601.
35. Fridman V, Bundy B, Reilly MM, **Pareyson D**, Bacon C, Burns J, Day J, Feely S, Finkel RS, Grider T, Kirk CA, Herrmann DN, Laurá M, Li J, Lloyd T, Sumner CJ, Muntoni F, Piscosquito G, Ramchandren S, Shy R, Siskind CE, Yum SW, Moroni I, Pagliano E, Zuchner S, Scherer SS, Shy ME; Inherited Neuropathies Consortium. CMT subtypes and disease burden in patients enrolled in the Inherited Neuropathies Consortium natural history study: a cross-sectional analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Aug;86(8):873-8.
36. Sadjadi R, Reilly MM, Shy ME, **Pareyson D**, Laura M, Murphy S, Feely SM, Grider T, Bacon C, Piscosquito G, Calabrese D, Burns TM. Psychometrics evaluation of Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score (CMTNSv2) second version, using Rasch analysis. *J Peripher Nerv Syst*. 2014 Sep;19(3):192-6.
37. Dossena M, Bedini G, Rusmini P, Giorgetti E, Canazza A, Tosetti V, Salsano E, Sagnelli A, Mariotti C, Gellera C, Navone SE, Marfia G, Alessandri G, Corsi F, Parati EA, **Pareyson D**, Poletti A. Human adipose-derived mesenchymal stem cells as a new model of spinal and bulbar muscular atrophy. *PLoS One*. 2014 Nov 13;9(11):e112746.
38. **Pareyson D**, Saveri P, Piscosquito G. Charcot-Marie-Tooth Disease and Related Hereditary Neuropathies: From Gene Function to Associated Phenotypes. *Curr Mol Med*. 2014 Oct 10. PubMed PMID: 25323870.
39. Nobile-Orazio E, Cocito D, Jann S, Uncini A, Messina P, Antonini G, Fazio R, Gallia F, Schenone A, Francia A, **Pareyson D**, Santoro L, Tamburin S, Cavaletti G, Giannini F, Sabatelli M, Beghi E; IMC Trial Group. Frequency and time to relapse after discontinuing 6-month therapy with IVIg or pulsed methylprednisolone in CIDP. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Jul;86(7):729-34.
40. Di Bella D, **Pareyson D**, Savoiaro M, Farina L, Ciano C, Caldarazzo S, Sagnelli A, Bonato S, Nava S, Bresolin N, Tedeschi G, Taroni F, Salsano E. Subclinical leukodystrophy and infertility in a man with a novel homozygous CLCN2 mutation. *Neurology*. 2014 Sep 23;83(13):1217-8.
41. Salsano E, Marotta G, Manfredi V, Giovagnoli AR, Farina L, Savoiaro M, **Pareyson D**, Benti R, Uziel G. Brain fluorodeoxyglucose PET in adrenoleukodystrophy. *Neurology*. 2014 Sep 9;83(11):981-9.

42. Mannil M, Solari A, Leha A, Pelayo-Negro AL, Berciano J, Schlotter-Weigel B, Walter MC, Rautenstrauss B, Schnizer TJ, Schenone A, Seeman P, Kadian C, Schreiber O, Angarita NG, Fabrizi GM, Gemignani F, Padua L, Santoro L, Quattrone A, Vita G, Calabrese D; CMT-TRIAAL/CMT-TRAUK Group, Young P, Laurà M, Haberlová J, Mazanec R, Paulus W, Beissbarth T, Shy ME, Reilly MM, **Pareyson D**, Sereda MW. Selected items from the Charcot-Marie-Tooth (CMT) Neuropathy Score and secondary clinical outcome measures serve as sensitive clinical markers of disease severity in CMT1A patients. *Neuromuscul Disord.* 2014 Nov;24(11):1003-17.
43. Lencioni T, Rabuffetti M, Piscoquito G, **Pareyson D**, Aiello A, Di Sipio E, Padua L, Stra F, Ferrarin M. Postural stabilization and balance assessment in Charcot-Marie-Tooth 1A subjects. *Gait Posture.* 2014 Sep;40(4):481-6.
44. Abrams CK, Scherer SS, Flores-Obando R, Freidin MM, Wong S, Lamantea E, Farina L, Scaioli V, **Pareyson D**, Salsano E. A new mutation in GJC2 associated with subclinical leukodystrophy. *J Neurol.* 2014 Oct;261(10):1929-38.
45. Sagnelli A, Piscoquito G, Chiapparini L, Ciano C, Salsano E, Saveri P, Milani M, Taroni F, **Pareyson D**. X-linked Charcot-Marie-Tooth type 1: stroke-like presentation of a novel GJB1 mutation. *J Peripher Nerv Syst.* 2014 Jun;19(2):183-6.
46. Pensato V, Castellotti B, Gellera C, **Pareyson D**, Ciano C, Nanetti L, Salsano E, Piscoquito G, Sarto E, Eoli M, Moroni I, Soliveri P, Lamperti E, Chiapparini L, Di Bella D, Taroni F, Mariotti C. Overlapping phenotypes in complex spastic paraplegias SPG11, SPG15, SPG35 and SPG48. *Brain.* 2014 Jul;137(Pt 7):1907-20.
47. Nobbio L, Visigalli D, Radice D, Fiorina E, Solari A, Lauria G, Reilly MM, Santoro L, Schenone A, **Pareyson D**; CMT-TRIAAL Group. PMP22 messenger RNA levels in skin biopsies: testing the effectiveness of a Charcot-Marie-Tooth 1A biomarker. *Brain.* 2014 Jun;137(Pt 6):1614-20.
48. Canafoglia L, Robbiano A, **Pareyson D**, Panzica F, Nanetti L, Giovagnoli AR, Venerando A, Gellera C, Franceschetti S, Zara F. Expanding sialidosis spectrum by genome-wide screening: NEU1 mutations in adult-onset myoclonus. *Neurology.* 2014 Jun 3;82(22):2003-6.
49. Canafoglia L, Morbin M, Scaioli V, **Pareyson D**, D'Incerti L, Fugnanesi V, Tagliavini F, Berkovic SF, Franceschetti S. Recurrent generalized seizures, visual loss, and palinopsia as phenotypic features of neuronal ceroid lipofuscinosis due to progranulin gene mutation. *Epilepsia.* 2014 Jun;55(6):e56-9.
50. Piscoquito G, Reilly MM, Schenone A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, Vita G, Quattrone A, Padua L, Gemignani F, Visioli F, Laurà M, Calabrese D, Hughes RA, Radice D, Solari A, **Pareyson D**; CMT-TRIAAL & CMT-TRAUK Group. Is overwork weakness relevant in Charcot-Marie-Tooth disease? *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2014 Dec;85(12):1354-8.
51. Laurà M, Hutton EJ, Blake J, Lunn MP, Fox Z, **Pareyson D**, Solari A, Radice D, Koltzenburg M, Reilly MM. Pain and small fiber function in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Muscle Nerve.* 2014 Sep;50(3):366-71.
52. Sagnelli A, Savoirdo M, Marchesi C, Morandi L, Mora M, Morbin M, Farina L, Mazzeo A, Toscano A, Pagliarani S, Lucchiarini S, Comi GP, Salsano E, **Pareyson D**. Adult polyglucosan body disease in a patient originally diagnosed with Fabry's disease. *Neuromuscul Disord.* 2014 Mar;24(3):272-6.

53. Prodi E, Salsano E, Catricalà E, Messina S, **Pareyson D**, Savoiaro M. Memory loss: do not forget the mammillary bodies. *Neurol Sci*. 2014 Mar;35(3):473-4.
54. Sagnelli A, Piscosquito G, **Pareyson D**. Inherited neuropathies: an update. *J Neurol*. 2013 Oct;260(10):2684-90.
55. **Pareyson D**, Piscosquito G, Moroni I, Salsano E, Zeviani M. Peripheral neuropathy in mitochondrial disorders. *Lancet Neurol*. 2013 Oct;12(10):1011-24.
56. Rossi G, Bastone A, Piccoli E, Morbin M, Mazzoleni G, Fugnanesi V, Beeg M, Del Favero E, Cantù L, Motta S, Salsano E, **Pareyson D**, Erbetta A, Elia AE, Del Sorbo F, Silani V, Morelli C, Salmona M, Tagliavini F. Different mutations at V363 MAPT codon are associated with atypical clinical phenotypes and show unusual structural and functional features. *Neurobiol Aging*. 2014 Feb;35(2):408-17.
57. Nanetti L, Cavalieri S, Pensato V, Erbetta A, **Pareyson D**, Panzeri M, Zorzi G, Antozzi C, Moroni I, Gellera C, Brusco A, Mariotti C. SETX mutations are a frequent genetic cause of juvenile and adult onset cerebellar ataxia with neuropathy and elevated serum alpha-fetoprotein. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Aug 14;8:123.
58. **Pareyson D**, Marchesi C, Salsano E. Dominant Charcot-Marie-Tooth syndrome and cognate disorders. *Handb Clin Neurol*. 2013;115:817-45.
59. Ursino G, Alberti MA, Grandis M, Reni L, **Pareyson D**, Bellone E, Gemelli C, Sabatelli M, Pisciotto C, Luigetti M, Santoro L, Massollo L, Schenone A. Influence of comorbidities on the phenotype of patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A. *Neuromuscul Disord*. 2013 Nov;23(11):902-6.
60. Bassani R, **Pareyson D**, D'Incerti L, Di Bella D, Taroni F, Salsano E. Pendular nystagmus in hypomyelinating leukodystrophy. *J Clin Neurosci*. 2013 Oct;20(10):1443-5.
61. Ferrarin M, Lencioni T, Rabuffetti M, Moroni I, Pagliano E, **Pareyson D**. Changes of gait pattern in children with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: a 18 months follow-up study. *J Neuroeng Rehabil*. 2013 Jul 2;10:65.
62. Piscosquito G, Salsano E, Ciano C, Palamara L, Morbin M, **Pareyson D**. Coexistence of Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and anti-MAG neuropathy. *J Peripher Nerv Syst*. 2013 Jun;18(2):185-8.
63. Burns J, Menezes M, Finkel RS, Estilow T, Moroni I, Pagliano E, Laurá M, Muntoni F, Herrmann DN, Eichinger K, Shy R, **Pareyson D**, Reilly MM, Shy ME. Transitioning outcome measures: relationship between the CMTPedS and CMTNSv2 in children, adolescents, and young adults with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst*. 2013 Jun;18(2):177-80.
64. Parente A, Manfredi V, Tarallo A, Salsano E, Erbetta A, **Pareyson D**, Giovagnoli AR. Selective theory of mind impairment and cerebellar atrophy: a case report. *J Neurol*. 2013 Aug;260(8):2166-9.
65. Visioli F, Reilly MM, Rimoldi M, Solari A, **Pareyson D**; for the CMT-TRIAAL & CMT-TRAUK Groups. Vitamin C and Charcot-Marie-Tooth 1A: Pharmacokinetic considerations. *PharmaNutrition*. 2013 Jan;1(1):10-12.

66. Salsano E, Rizzo A, Bedini G, Bernard L, Dall'olio V, Volorio S, Lazzaroni M, Ceccherini I, Lazarevic D, Cittaro D, Stupka E, Paterra R, Farina L, Savoiaro M, **Pareyson D**, Sciacca FL. An autoinflammatory neurological disease due to interleukin 6 hypersecretion. *J Neuroinflammation*. 2013 Feb 21;10:29.
67. Salsano E, Farina L, Lamperti C, Piscoquito G, Salerno F, Morandi L, Carrara F, Lamantea E, Zeviani M, Uziel G, Savoiaro M, **Pareyson D**. Adult-onset leukodystrophies from respiratory chain disorders: do they exist? *J Neurol*. 2013 Jun;260(6):1617-23.
68. Dacci P, Taroni F, Bella ED, Milani M, **Pareyson D**, Morbin M, Lauria G. Myelin protein zero Arg36Gly mutation with very late onset and rapidly progressive painful neuropathy. *J Peripher Nerv Syst*. 2012 Dec;17(4):422-5.
69. Kinter J, Lazzati T, Schmid D, Zeis T, Erne B, Lützelshwab R, Steck AJ, **Pareyson D**, Peles E, Schaeren-Wiemers N. An essential role of MAG in mediating axon-myelin attachment in Charcot-Marie-Tooth 1A disease. *Neurobiol Dis*. 2013 Jan;49:221-31.
70. **Pareyson D**, Salsano E. Clinical neurogenetics: recent advances. *J Neurol*. 2012 Oct;259(10):2255-60.
71. Salsano E, Umeh C, Rufa A, **Pareyson D**, Zee DS. Vertical supranuclear gaze palsy in Niemann-Pick type C disease. *Neurol Sci*. 2012 Dec;33(6):1225-32.
72. Smith KR, Damiano J, Franceschetti S, Carpenter S, Canafoglia L, Morbin M, Rossi G, **Pareyson D**, Mole SE, Staropoli JF, Sims KB, Lewis J, Lin WL, Dickson DW, Dahl HH, Bahlo M, Berkovic SF. Strikingly different clinicopathological phenotypes determined by progranulin-mutation dosage. *Am J Hum Genet*. 2012 Jun 8;90(6):1102-7.
73. Nobile-Orazio E, Cocito D, Jann S, Uncini A, Beghi E, Messina P, Antonini G, Fazio R, Gallia F, Schenone A, Francia A, **Pareyson D**, Santoro L, Tamburin S, Macchia R, Cavaletti G, Giannini F, Sabatelli M; IMC Trial Group. Intravenous immunoglobulin versus intravenous methylprednisolone for chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: a randomised controlled trial. *Lancet Neurol*. 2012 Jun;11(6):493-502.
74. Burns J, Ouvrier R, Estilow T, Shy R, Laurá M, Pallant JF, Lek M, Muntoni F, Reilly MM, **Pareyson D**, Acsadi G, Shy ME, Finkel RS. Validation of the Charcot-Marie-Tooth disease pediatric scale as an outcome measure of disability. *Ann Neurol*. 2012 May;71(5):642-52.
75. Burns J, Ouvrier R, Estilow T, Shy R, Laurá M, Eichinger K, Muntoni F, Reilly MM, **Pareyson D**, Acsadi G, Shy ME, Finkel RS. Symmetry of foot alignment and ankle flexibility in paediatric Charcot-Marie-Tooth disease. *Clin Biomech (Bristol, Avon)*. 2012 Aug;27(7):744-7.
76. Polvi A, Linnankivi T, Kivelä T, Herva R, Keating JP, Mäkitie O, **Pareyson D**, Vainionpää L, Lahtinen J, Hovatta I, Pihko H, Lehesjoki AE. Mutations in CTC1, encoding the CTS telomere maintenance complex component 1, cause cerebrotelomeric microangiopathy with calcifications and cysts. *Am J Hum Genet*. 2012 Mar 9;90(3):540-9.
77. Salsano E, Tabano S, Sirchia SM, Colapietro P, Castellotti B, Gellera C, Rimoldi M, Pensato V, Mariotti C, **Pareyson D**, Miozzo M, Uziel G. Preferential expression of mutant ABCD1 allele is common in adrenoleukodystrophy female carriers but unrelated to clinical symptoms. *Orphanet J Rare Dis*. 2012 Jan 26;7:10.

78. Salsano E, Gambini O, Giovagnoli AR, Farina L, Uziel G, **Pareyson D**. Effectiveness of valproate for the treatment of manic-like behavior in X-linked adrenoleukodystrophy. *Neurol Sci*. 2012 Oct;33(5):1197-9.
79. Pagliano E, Moroni I, Baranello G, Magro A, Marchi A, Bulgheroni S, Ferrarin M, **Pareyson D**. Outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: clinical and neurofunctional assessment in children. *J Peripher Nerv Syst*. 2011 Sep;16(3):237-42.
80. Murphy SM, Herrmann DN, McDermott MP, Scherer SS, Shy ME, Reilly MM, **Pareyson D**. Reliability of the CMT neuropathy score (second version) in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst*. 2011 Sep;16(3):191-8.
81. Ferrarin M, Bovi G, Rabuffetti M, Mazzoleni P, Montesano A, Pagliano E, Marchi A, Magro A, Marchesi C, **Pareyson D**, Moroni I. Gait pattern classification in children with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Gait Posture*. 2012 Jan;35(1):131-7.

*Ruggenenti P, Lauria G, Iliev IP, Fassi A, Ilieva AP, Rota S, Chiurchiu C, Barlovic DP, Sghirlanzoni A, Lombardi R, Penza P, Cavaletti G, Piatti ML, Frigeni B, Filipponi M, Rubis N, Noris G, Motterlini N, Ene-Iordache B, Gaspari F, Perna A, Zaletel J, Bossi A, Dodesini AR, Trevisan R, Remuzzi G; DEMAND Study Investigators. Effects of manidipine and delapril in hypertensive patients with type 2 diabetes mellitus: the delapril and manidipine for nephroprotection in diabetes (DEMAND) randomized clinical trial. *Hypertension*. 2011 Nov;58(5):776-83. (D.Pareyson member of the DEMAND Study Group)*

82. Polke JM, Laurá M, **Pareyson D**, Taroni F, Milani M, Bergamin G, Gibbons VS, Houlden H, Chamley SC, Blake J, Devile C, Sandford R, Sweeney MG, Davis MB, Reilly MM. Recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease due to compound heterozygous mitofusin 2 mutations. *Neurology*. 2011 Jul 12;77(2):168-73.
83. Briani C, Fedrigo M, Manara R, Castellani C, Zambello R, Citton V, Campagnolo M, Dalla Torre C, Lucchetta M, Orvieto E, Rotilio A, Marangoni S, Magi S, **Pareyson D**, Florio I, Pegoraro E, Thiene G, Battistin L, Adami F, Angelini A. Pachymeningeal involvement in POEMS syndrome: MRI and histopathological study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2012 Jan;83(1):33-7.
84. Ferrarin M, Bovi G, Rabuffetti M, Mazzoleni P, Montesano A, Moroni I, Pagliano E, Marchi A, Marchesi C, Beghi E, **Pareyson D**. Reliability of instrumented movement analysis as outcome measure in Charcot-Marie-Tooth disease: results from a multitask locomotor protocol. *Gait Posture*. 2011 May;34(1):36-43.
85. Castellotti B, Mariotti C, Rimoldi M, Fancellu R, Plumari M, Caimi S, Uziel G, Nardocci N, Moroni I, Zorzi G, **Pareyson D**, Di Bella D, Di Donato S, Taroni F, Gellera C. Ataxia with oculomotor apraxia type1 (AOA1): novel and recurrent aprataxin mutations, coenzyme Q10 analyses, and clinical findings in Italian patients. *Neurogenetics*. 2011 Aug;12(3):193-201.
86. Bassani R, Mariotti C, Nanetti L, Grisoli M, Savoiaro M, **Pareyson D**, Salsano E. Pendular nystagmus in progressive ataxia and palatal tremor. *J Neurol*. 2011 Oct;258(10):1877-9.
87. **Pareyson D**, Reilly MM, Schenone A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, Vita G, Quattrone A, Padua L, Gemignani F, Visioli F, Laurà M, Radice D, Calabrese D, Hughes RA, Solari A; CMT-TRIAAL; CMT-TRAUK groups. Ascorbic acid in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK): a double-blind randomised trial. *Lancet Neurol*. 2011 Apr;10(4):320-8.

88. Salsano E, Fancellu R, Di Fede G, Ciano C, Scaioli V, Nanetti L, Politi LS, Tagliavini F, Mariotti C, **Pareyson D**. Lower limb areflexia without central and peripheral conduction abnormalities is highly suggestive of Gerstmann-Sträussler-Scheinker disease Pro102Leu. *J Neurol Sci*. 2011 Mar 15;302(1-2):85-8.
89. Marchesi C, Milani M, Morbin M, Cesani M, Lauria G, Scaioli V, Piccolo G, Fabrizi GM, Cavallaro T, Taroni F, **Pareyson D**. Four novel cases of periaxin-related neuropathy and review of the literature. *Neurology*. 2010 Nov 16;75(20):1830-8.
90. Marchesi C, Ciano C, Salsano E, Nanetti L, Milani M, Gellera C, Taroni F, Fabrizi GM, Uncini A, **Pareyson D**. Co-occurrence of amyotrophic lateral sclerosis and Charcot-Marie-Tooth disease type 2A in a patient with a novel mutation in the mitofusin-2 gene. *Neuromuscul Disord*. 2011 Feb;21(2):129-31.
91. Bachetti T, Di Zanni E, Lantieri F, Caroli F, Regis S, Filocamo M, Rainero I, Gallone S, Cilia R, Romano S, Savoiaro M, **Pareyson D**, Biancheri R, Ravazzolo R, Ceccherini I. A novel polymorphic AP-1 binding element of the GFAP promoter is associated with different allelic transcriptional activities. *Ann Hum Genet*. 2010 Nov;74(6):506-15.
92. Salsano E, Giovagnoli AR, Morandi L, Maccagnano C, Lamantea E, Marchesi C, Zeviani M, **Pareyson D**. Mitochondrial dementia: a sporadic case of progressive cognitive and behavioral decline with hearing loss due to the rare m.3291T>C MELAS mutation. *J Neurol Sci*. 2011 Jan 15;300(1-2):165-8.
93. Reilly MM, Shy ME, Muntoni F, **Pareyson D**. 168th ENMC International Workshop: outcome measures and clinical trials in Charcot-Marie-Tooth disease (CMT). *Neuromuscul Disord*. 2010 Dec;20(12):839-46.
94. Nanetti L, Lauria G, Scaioli V, Marchesi C, Salsano E, Lombardi R, **Pareyson D**. Slowly progressive sensory hemisyndrome: unusual presentation of paraneoplastic sensory neuronopathy. *J Peripher Nerv Syst*. 2010 Mar;15(1):73-4.
95. Padua L, **Pareyson D**, Aprile I, Cavallaro T, Quattrone DA, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A. Natural history of Charcot-Marie-Tooth 2: 2-year follow-up of muscle strength, walking ability and quality of life. *Neurol Sci*. 2010 Apr;31(2):175-8.
96. **Pareyson D**, Solari A. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: is ascorbic acid effective? *Lancet Neurol*. 2009 Dec;8(12):1075-7.
97. Fancellu R, **Pareyson D**, Corsini E, Salsano E, Laurà M, Bernardi G, Antozzi C, Andreetta F, Colecchia M, Di Donato S, Mariotti C. Immunological reactivity against neuronal and non-neuronal antigens in sporadic adult-onset cerebellar ataxia. *Eur Neurol*. 2009;62(6):356-61.
98. **Pareyson D**, Marchesi C, Salsano E. Hereditary predominantly motor neuropathies. *Curr Opin Neurol*. 2009 Oct;22(5):451-9.
99. Salsano E, **Pareyson D**, Politi LS. Tonic pupil following the use of dermatoscope. *Acta Neurol Taiwan*. 2009 Jun;18(2):148-50.
100. Nanetti L, Fancellu R, Tomasello C, Gellera C, **Pareyson D**, Mariotti C. Rare association of motor neuron disease and spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2): a new case and review of the literature. *J Neurol*. 2009 Nov;256(11):1926-8.

101. **Pareyson D**, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Neurol*. 2009 Jul;8(7):654-67.
102. Padua L, Schenone A, Pazzaglia C, **Pareyson D**. The use of Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score. *Eur J Phys Rehabil Med*. 2009 Jun;45(2):291-2.
103. Moroni I, Morbin M, Milani M, Ciano C, Bugiani M, Pagliano E, Cavallaro T, **Pareyson D**, Taroni F. Novel mutations in the GDAP1 gene in patients affected with early-onset axonal Charcot-Marie-Tooth type 4A. *Neuromuscul Disord*. 2009 Jul;19(7):476-80.
104. RMC Trial Group. Randomised controlled trial of methotrexate for chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (RMC trial): a pilot, multicentre study. *Lancet Neurol*. 2009 Feb;8(2):158-64.
105. **Pareyson D**, Marchesi C. Natural history and treatment of peripheral inherited neuropathies. *Adv Exp Med Biol*. 2009;652:207-24.
106. Orthmann-Murphy JL, Salsano E, Abrams CK, Bizzi A, Uziel G, Freidin MM, Lamantea E, Zeviani M, Scherer SS, **Pareyson D**. Hereditary spastic paraplegia is a novel phenotype for GJA12/GJC2 mutations. *Brain*. 2009 Feb;132(Pt 2):426-38.
107. Marelli C, Savoiaro M, Fini N, Bartolomei I, Marliani AF, De Gonda F, Agostinis C, Albini-Riccioli L, Marucci G, Giaccone G, Chiapparini L, Salvi F, **Pareyson D**. Late presentation of leucoencephalopathy with calcifications and cysts: report of two cases. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008 Nov;79(11):1303-4.
108. Salsano E, Chiapparini L, Finocchiaro G, **Pareyson D**, Savoiaro M. Neurological pictures. Adult-onset leucoencephalopathy with calcifications associated with primary antiphospholipid syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008 Nov;79(11):1215-7.
109. Salsano E, Savoiaro M, Nappini S, Maderna E, Pollo B, Chinaglia D, Guerra U, Finocchiaro G, **Pareyson D**. Late-onset sporadic ataxia, pontine lesion, and retroperitoneal fibrosis: a case of Erdheim-Chester disease. *Neurol Sci*. 2008 Sep;29(4):263-7.
110. **Pareyson D**, Fancellu R, Mariotti C, Romano S, Salmaggi A, Carella F, Girotti F, Gattellaro G, Carriero MR, Farina L, Ceccherini I, Savoiaro M. Adult-onset Alexander disease: a series of eleven unrelated cases with review of the literature. *Brain*. 2008 Sep;131(Pt 9):2321-31.
111. Padua L, Cavallaro T, **Pareyson D**, Quattrone A, Vita G, Schenone A; Italian CMT QoL Study Group. Charcot-Marie-Tooth and pain: correlations with neurophysiological, clinical, and disability findings. *Neurol Sci*. 2008 Jun;29(3):193-4.
112. Padua L, Aprile I, Cavallaro T, Commodari I, **Pareyson D**, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A; Italian CMT QoL Study Group. Relationship between clinical examination, quality of life, disability and depression in CMT patients: Italian multicenter study. *Neurol Sci*. 2008 Jun;29(3):157-62.
113. Farina L, **Pareyson D**, Minati L, Ceccherini I, Chiapparini L, Romano S, Gambaro P, Fancellu R, Savoiaro M. Can MR imaging diagnose adult-onset Alexander disease? *AJNR Am J Neuroradiol*. 2008 Jun;29(6):1190-6.
114. Padua L, Shy ME, Aprile I, Cavallaro T, **Pareyson D**, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A. Correlation between clinical/neurophysiological findings and quality of life in Charcot-Marie-Tooth type 1A. *J Peripher Nerv Syst*. 2008 Mar;13(1):64-70.

115. Rossi G, Marelli C, Farina L, Laurà M, Maria Basile A, Ciano C, Tagliavini F, **Pareyson D**. The G389R mutation in the MAPT gene presenting as sporadic corticobasal syndrome. *Mov Disord*. 2008 Apr 30;23(6):892-5.
116. Padua L, **Pareyson D**, Aprile I, Cavallaro T, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A. Natural history of CMT1A including QoL: a 2-year prospective study. *Neuromuscul Disord*. 2008 Mar;18(3):199-203.
117. Bachetti T, Caroli F, Bocca P, Prigione I, Balbi P, Biancheri R, Filocamo M, Mariotti C, **Pareyson D**, Ravazzolo R, Ceccherini I. Mild functional effects of a novel GFAP mutant allele identified in a familial case of adult-onset Alexander disease. *Eur J Hum Genet*. 2008 Apr;16(4):462-70.
118. Solari A, Laurà M, Salsano E, Radice D, **Pareyson D**; CMT-TRIAAL Study Group. Reliability of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord*. 2008 Jan;18(1):19-26.
119. Muglia M, Vazza G, Patitucci A, Milani M, **Pareyson D**, Taroni F, Quattrone A, Mostacciuolo ML. A novel founder mutation in the MFN2 gene associated with variable Charcot-Marie-Tooth type 2 phenotype in two families from Southern Italy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2007 Nov;78(11):1286-7.
120. Laurà M, Milani M, Morbin M, Moggio M, Ripolone M, Jann S, Scaioli V, Taroni F, **Pareyson D**. Rapid progression of late onset axonal Charcot-Marie-Tooth disease associated with a novel MPZ mutation in the extracellular domain. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2007 Nov;78(11):1263-6.
121. Caroli F, Biancheri R, Seri M, Rossi A, Pessagno A, Bugiani M, Corsolini F, Savasta S, Romano S, Antonelli C, Romano A, **Pareyson D**, Gambero P, Uziel G, Ravazzolo R, Ceccherini I, Filocamo M. GFAP mutations and polymorphisms in 13 unrelated Italian patients affected by Alexander disease. *Clin Genet*. 2007 Nov;72(5):427-33.
122. Rohkamm B, Reilly MM, Lochmüller H, Schlotter-Weigel B, Barisic N, Schöls L, Nicholson G, **Pareyson D**, Laurà M, Janecke AR, Miltenberger-Miltenyi G, John E, Fischer C, Grill F, Wakeling W, Davis M, Pieber TR, Auer-Grumbach M. Further evidence for genetic heterogeneity of distal HMN type V, CMT2 with predominant hand involvement and Silver syndrome. *J Neurol Sci*. 2007 Dec 15;263(1-2):100-6.
123. Giglia F, Chiapparini L, Fariselli L, Barbui T, Ciano C, Scarlato M, **Pareyson D**. POEMS syndrome: relapse after successful autologous peripheral blood stem cell transplantation. *Neuromuscul Disord*. 2007 Dec;17(11-12):980-2.
124. **Pareyson D**. Axonal Charcot-Marie-Tooth disease: the fog is only slowly lifting. *Neurology*. 2007 May 15;68(20):1649-50.
125. Savoiaro M, Maccagnano E, **Pareyson D**, Grisoli M. Superficial siderosis. *Neurology*. 2007 Feb 20;68(8):623; author reply 623-4.
126. Nardone A, Galante M, **Pareyson D**, Schieppati M. Balance control in Sensory Neuron Disease. *Clin Neurophysiol*. 2007 Mar;118(3):538-50.
127. Padua L, Pazzaglia C, Cavallaro T, Commodari I, **Pareyson D**, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali PA, Schenone A; Italian CMT QoL Study Group. Quality of life is

not impaired in patients with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. Eur J Neurol. 2007 Jan;14(1):e45-6.

B) PUBBLICAZIONI DEL PERIODO PRECEDENTE GLI ULTIMI 10 ANNI

128. Padua L, Aprile I, Cavallaro T, Commodari I, La Torre G, **Pareyson D**, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A; Italian CMT QoL Study Group. Variables influencing quality of life and disability in Charcot Marie Tooth (CMT) patients: Italian multicentre study. *Neurol Sci*. 2006 Dec;27(6):417-23.
129. **Pareyson D**, Schenone A, Fabrizi GM, Santoro L, Padua L, Quattrone A, Vita G, Gemignani F, Visioli F, Solari A; CMT-TRIAAL Group. A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled trial of long-term ascorbic acid treatment in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL): the study protocol [EudraCT no.: 2006-000032-27]. *Pharmacol Res*. 2006 Dec;54(6):436-41.
130. Lauria G, Morbin M, Lombardi R, Capobianco R, Camozzi F, **Pareyson D**, Manconi M, Geppetti P. Expression of capsaicin receptor immunoreactivity in human peripheral nervous system and in painful neuropathies. *J Peripher Nerv Syst*. 2006 Sep;11(3):262-71.
131. **Pareyson D**, Scaioli V, Laurà M. Clinical and electrophysiological aspects of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromolecular Med*. 2006;8(1-2):3-22.
132. Reilly MM, de Jonghe P, **Pareyson D**. 136th ENMC International Workshop: Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A)8-10 April 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2006 Jun;16(6):396-402.
133. Moroni I, Bugiani M, Ciano C, Bono R, **Pareyson D**. Childhood-onset multifocal motor neuropathy with conduction blocks. *Neurology*. 2006 Mar 28;66(6):922-4.
134. Coen K, **Pareyson D**, Auer-Grumbach M, Buyse G, Goemans N, Claeys KG, Verpoorten N, Laurà M, Scaioli V, Salmhofer W, Pieber TR, Nelis E, De Jonghe P, Timmerman V. Novel mutations in the HSN2 gene causing hereditary sensory and autonomic neuropathy type II. *Neurology*. 2006 Mar 14;66(5):748-51.
135. Steck AJ, Erne B, **Pareyson D**, Sghirlanzoni A, Taroni F, Schaeren-Wiemers N. Normal expression of myelin protein zero with frame-shift mutation correlates with mild phenotype. *J Peripher Nerv Syst*. 2006 Mar;11(1):61-6.
136. Salsano E, Ciano C, Romano S, Cornelio F, Di Donato S, **Pareyson D**. Propriospinal myoclonus with life threatening tonic spasms as paraneoplastic presentation of breast cancer. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2006 Mar;77(3):422-4.
137. Scarlato M, Previtali SC, Carpo M, **Pareyson D**, Briani C, Del Bo R, Nobile-Orazio E, Quattrini A, Comi GP. Polyneuropathy in POEMS syndrome: role of angiogenic factors in the pathogenesis. *Brain*. 2005 Aug;128(Pt 8):1911-20.
138. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**, Lauria G. Sensory neuron diseases. *Lancet Neurol*. 2005 Jun;4(6):349-61.
139. Mazzaro N, Grey MJ, Sinkjaer T, Andersen JB, **Pareyson D**, Schieppati M. Lack of on-going adaptations in the soleus muscle activity during walking in patients affected by large-fiber neuropathy. *J Neurophysiol*. 2005 Jun;93(6):3075-85.

140. Lombardi R, Erne B, Lauria G, **Pareyson D**, Borgna M, Morbin M, Arnold A, Czaplinski A, Fuhr P, Schaeren-Wiemers N, Steck AJ. IgM deposits on skin nerves in anti-myelin-associated glycoprotein neuropathy. *Ann Neurol*. 2005 Feb;57(2):180-7.

Feldman EL, Cornblath DR, Porter J, Dworkin R, Scherer S; Attendees of the NIH Peripheral Neuropathy Conference. National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS): advances in understanding and treating neuropathy, 24-25 October 2006; Bethesda, Maryland. J Peripher Nerv Syst. 2008 Mar;13(1):1-6. (D.Pareyson attendee of the Conference)

141. Johnson NE, Heatwole CR, Dilek N, Sowden J, Kirk CA, Shereff D, Shy ME, Herrmann DN; Inherited Neuropathies Consortium. Quality-of-life in Charcot-Marie-Tooth disease: the patient's perspective. *Neuromuscul Disord*. 2014 Nov;24(11):1018-23.
142. Lauria G, Borgna M, Morbin M, Lombardi R, Mazzoleni G, Sghirlanzoni A, **Pareyson D**. Tubule and neurofilament immunoreactivity in human hairy skin: markers for intraepidermal nerve fibers. *Muscle Nerve*. 2004 Sep;30(3):310-6.
143. Mariotti C, Gellera C, Rimoldi M, Mineri R, Uziel G, Zorzi G, **Pareyson D**, Piccolo G, Gambi D, Piacentini S, Squitieri F, Capra R, Castellotti B, Di Donato S. Ataxia with isolated vitamin E deficiency: neurological phenotype, clinical follow-up and novel mutations in TTPA gene in Italian families. *Neurol Sci*. 2004 Jul;25(3):130-7.
144. **Pareyson D**. Differential diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. *Neurol Sci*. 2004 Jun;25(2):72-82. Review.
145. **Pareyson D**. [Diagnosis of hereditary neuropathies in adult-subjects]. *Minerva Med*. 2003 Oct;94(5):301-17. Review. Italian.
146. Lauria G, **Pareyson D**, Sghirlanzoni A. Neurophysiological diagnosis of acquired sensory ganglionopathies. *Eur Neurol*. 2003;50(3):146-52.
147. Lauria G, **Pareyson D**, Pitzolu MG, Bazzigaluppi E. Excellent response to steroid treatment in anti-GAD cerebellar ataxia. *Lancet Neurol*. 2003 Oct;2(10):634-5.
148. Lauria G, Morbin M, Lombardi R, Borgna M, Mazzoleni G, Sghirlanzoni A, **Pareyson D**. Axonal swellings predict the degeneration of epidermal nerve fibers in painful neuropathies. *Neurology*. 2003 Sep 9;61(5):631-6.
149. **Pareyson D**, Testa D, Morbin M, Erbetta A, Ciano C, Lauria G, Milani M, Taroni F. Does CMT1A homozygosity cause more severe disease with root hypertrophy and higher CSF proteins? *Neurology*. 2003 May 27;60(10):1721-2.
150. **Pareyson D**. Diagnosis of hereditary neuropathies in adult patients. *J Neurol*. 2003 Feb;250(2):148-60. Review.
151. Savoiardo M, Grisoli M, **Pareyson D**. Polyradiculopathy in the course of superficial siderosis of the CNS. *J Neurol*. 2001 Dec;248(12):1099-100.
152. Chiapparini L, Farina L, D'Incerti L, Erbetta A, **Pareyson D**, Carriero M R, Savoiardo M. Spinal radiological findings in nine patients with spontaneous intracranial hypotension. *Neuroradiology*. 2002 Feb;44(2):143-50; discussion 151-2.

153. Lauria G, Pareyson D, Sghirlanzoni A. Case 38-2001: paraneoplastic encephalomyelitis and sensory ganglioneuropathy. *N Engl J Med.* 2002 Mar 28;346(13):1029-30; author reply 1029-30.
154. Lauria G, Erbetta A, Pareyson D, Sghirlanzoni A. Parenchymatous neurosyphilis. *Neurol Sci.* 2001 Jun;22(3):281-2.
155. Lauria G, Chiapparini L, Pareyson D, Sghirlanzoni A. Spinal cord lesion due to epidural anesthesia. *Neurol Sci.* 2000 Dec;21(6):411-2.
156. Lauria G, Sghirlanzoni A, Lombardi R, Pareyson D. Epidermal nerve fiber density in sensory ganglionopathies: clinical and neurophysiologic correlations. *Muscle Nerve.* 2001 Aug;24(8):1034-9.
157. Selleri S, Torchiana E, Pareyson D, Lulli L, Bertagnolio B, Savoiaro M, Farina L, Carrara F, Filocamo M, Gatti R, Sghirlanzoni A, Uziel G, Finocchiaro G. Deletion of exons 11-17 and novel mutations of the galactocerebrosidase gene in adult- and early-onset patients with Krabbe disease. *J Neurol.* 2000 Nov;247(11):875-7.
158. Farina L, Bizzi A, Finocchiaro G, Pareyson D, Sghirlanzoni A, Bertagnolio B, Savoiaro M, Naidu S, Singhal BS, Wenger DA. MR imaging and proton MR spectroscopy in adult Krabbe disease. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2000 Sep;21(8):1478-82.
159. Chiapparini L, Sghirlanzoni A, Pareyson D, Savoiaro M. Imaging and outcome in severe complications of lumbar epidural anaesthesia: report of 16 cases. *Neuroradiology.* 2000 Aug;42(8):564-71.
160. Sghirlanzoni A, Solari A, Ciano C, Mariotti C, Fallica E, Pareyson D. Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy: long-term course and treatment of 60 patients. *Neurol Sci.* 2000 Feb;21(1):31-7.
161. Salmaggi A, Palumbo R, Fontanillas L, Eoli M, La Mantia L, Solari A, Pareyson D, Milanese C. Affective disorders and multiple sclerosis: a controlled study on 65 Italian patients. *Ital J Neurol Sci.* 1998 Jun;19(3):171-5.
162. Mariotti C, Castellotti B, Pareyson D, Testa D, Eoli M, Antozzi C, Silani V, Marconi R, Tezzon F, Siciliano G, Marchini C, Gellera C, Donato SD. Phenotypic manifestations associated with CAG-repeat expansion in the androgen receptor gene in male patients and heterozygous females: a clinical and molecular study of 30 families. *Neuromuscul Disord.* 2000 Aug;10(6):391-7.
163. Filla A, Mariotti C, Caruso G, Coppola G, Coccozza S, Castaldo I, Calabrese O, Salvatore E, De Michele G, Riggio MC, Pareyson D, Gellera C, Di Donato S. Relative frequencies of CAG expansions in spinocerebellar ataxia and dentatorubropallidoluysian atrophy in 116 Italian families. *Eur Neurol.* 2000;44(1):31-6.
164. Di Blasi C, Mora M, Pareyson D, Farina L, Sghirlanzoni A, Vignier N, Blasevich F, Cornelio F, Guicheney P, Morandi L. Partial laminin alpha2 chain deficiency in a patient with myopathy resembling inclusion body myositis. *Ann Neurol.* 2000 Jun;47(6):811-6.
165. Lauria G, Pareyson D, Sghirlanzoni A. Chronic cryptogenic sensory polyneuropathy. *Arch Neurol.* 2000 May;57(5):759-60.

166. **Pareyson D**, Taroni F, Botti S, Morbin M, Baratta S, Lauria G, Ciano C, Sghirlanzoni A. Cranial nerve involvement in CMT disease type 1 due to early growth response 2 gene mutation. *Neurology*. 2000 Apr 25;54(8):1696-8.
167. Lauria G, **Pareyson D**, Grisoli M, Sghirlanzoni A. Clinical and magnetic resonance imaging findings in chronic sensory ganglionopathies. *Ann Neurol*. 2000 Jan;47(1):104-9.
168. **Pareyson D**, Menichella D, Botti S, Sghirlanzoni A, Fallica E, Mora M, Ciano C, Shy ME, Taroni F. Heterozygous null mutation in the P0 gene associated with mild Charcot-Marie-Tooth disease. *Ann N Y Acad Sci*. 1999 Sep 14;883:477-80.
169. **Pareyson D**. Guidelines for the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. Ad hoc Working Group of the Peripheral Nervous System Study Group, Italian Neurological Society. *Ital J Neurol Sci*. 1999 Aug;20(4):207-16. Erratum in: *Ital J Neurol Sci* 1999 Dec;20(6):400.
170. **Pareyson D**. Charcot-marie-tooth disease and related neuropathies: molecular basis for distinction and diagnosis. *Muscle Nerve*. 1999 Nov;22(11):1498-509. Review.
171. **Pareyson D**, Gellera C, Castellotti B, Antonelli A, Riggio MC, Mazzucchelli F, Girotti F, Pietrini V, Mariotti C, Di Donato S. Clinical and molecular studies of 73 Italian families with autosomal dominant cerebellar ataxia type I: SCA1 and SCA2 are the most common genotypes. *J Neurol*. 1999 May;246(5):389-93.
172. **Pareyson D**, Sghirlanzoni A, Bolti S, Ciano C, Fallica E, Mora M, Taroni F. Charcot-Marie-Tooth disease type 2 and P0 gene mutations. *Neurology*. 1999 Mar 23;52(5):1110-1.
173. **Pareyson D**, Solari A, Taroni F, Botti S, Fallica E, Scaioli V, Ciano C, Sghirlanzoni A. Detection of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies among patients with acute painless mononeuropathy or plexopathy. *Muscle Nerve*. 1998 Dec;21(12):1686-91.
174. Bergamaschini L, Parnetti L, **Pareyson D**, Canziani S, Cugno M, Agostoni A. Activation of the contact system in cerebrospinal fluid of patients with Alzheimer disease. *Alzheimer Dis Assoc Disord*. 1998 Jun;12(2):102-8.
175. Tiranti V, D'Agruma L, **Pareyson D**, Mora M, Carrara F, Zelante L, Gasparini P, Zeviani M. A novel mutation in the mitochondrial tRNA(Val) gene associated with a complex neurological presentation. *Ann Neurol*. 1998 Jan;43(1):98-101.
176. Gabriel JM, Erne B, **Pareyson D**, Sghirlanzoni A, Taroni F, Steck AJ. Gene dosage effects in hereditary peripheral neuropathy. Expression of peripheral myelin protein 22 in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies nerve biopsies. *Neurology*. 1997 Dec;49(6):1635-40.
177. **Pareyson D**, Botti S, Sghirlanzoni A, Taroni F. PMP22 frameshift mutation and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neurology*. 1997 Nov;49(5):1478-9.
178. Gellera C, **Pareyson D**, Castellotti B, Mazzucchelli F, Zappacosta B, Pandolfo M, Di Donato S. Very late onset Friedreich's ataxia without cardiomyopathy is associated with limited GAA expansion in the X25 gene. *Neurology*. 1997 Oct;49(4):1153-5.
179. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**. Neurologic complications of epidural anesthesia. *Ital J Neurol Sci*. 1997 Feb;18(1):63.

180. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**. "La toccatina": polyglottal aphasia in Pirandello. *Ital J Neurol Sci*. 1997 Feb;18(1):55-7.
181. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**. Epidural anesthesia. *Neurology*. 1997 Jan;48(1):293-4; author reply 294-5.
182. **Pareyson D**, Taroni F. Deletion of the PMP22 gene and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Curr Opin Neurol*. 1996 Oct;9(5):348-54. Review.
183. **Pareyson D**, Scaioli V, Taroni F, Botti S, Lorenzetti D, Solari A, Ciano C, Sghirlanzoni A. Phenotypic heterogeneity in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies associated with chromosome 17p11.2-12 deletion. *Neurology*. 1996 Apr;46(4):1133-7.
184. **Pareyson D**, Scaioli V, Berta E, Sghirlanzoni A. Acoustic nerve in peripheral neuropathy: a BAEP study. *Brainstem Auditory Evoked Potentials. Electromyogr Clin Neurophysiol*. 1995 Oct;35(6):359-64.
185. **Pareyson D**, Castellotti B, Botti S, Defanti CA, Gellera C, Taroni F, Sghirlanzoni A. Kennedy's disease: clinical and molecular study of two Italian families. *Ital J Neurol Sci*. 1995 Oct;16(7):467-71.
186. **Pareyson D**, Savoiaro M, D'Incerti L, Sghirlanzoni A. Spinal epidural abscess complicating tuberculous spondylitis. *Ital J Neurol Sci*. 1995 Jun;16(5):321-5.
187. Lorenzetti D, **Pareyson D**, Sghirlanzoni A, Roa BB, Abbas NE, Pandolfo M, Di Donato S, Lupski JR. A 1.5-Mb deletion in 17p11.2-p12 is frequently observed in Italian families with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Am J Hum Genet*. 1995 Jan;56(1):91-8. PubMed PMID: 7825607;
188. **Pareyson D**, Sghirlanzoni A. Conduction velocities in Charcot-Marie-Tooth polyneuropathy type 1. *Neurology*. 1994 Nov;44(11):2216.
189. Gemma M, Bricchi M, Grisoli M, Visintini S, **Pareyson D**, Sghirlanzoni A. Neurologic symptoms after epidural anaesthesia. Report of three cases. *Acta Anaesthesiol Scand*. 1994 Oct;38(7):742-3.
190. **Pareyson D**, Marazzi R, Confalonieri P, Mancardi GL, Schenone A, Sghirlanzoni A. The POEMS syndrome: report of six cases. *Ital J Neurol Sci*. 1994 Oct;15(7):353-8. PubMed PMID: 7698893.
191. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**, Marazzi R, Cavaletti G, Bellone E, Mandich P, Balestrini MR, Riva D. Homozygous hypertrophic hereditary motor and sensory neuropathies. *Ital J Neurol Sci*. 1994 Feb;15(1):5-14.
192. Mancardi GL, Uccelli A, Bellone E, Sghirlanzoni A, Mandich P, **Pareyson D**, Schenone A, Abbruzzese M, Ajmar F. 17p11.2 duplication is a common finding in sporadic cases of Charcot-Marie-Tooth type 1. *Eur Neurol*. 1994;34(3):135-9.
193. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**. Carbamazepine for paroxysmal dystonia due to spinal cord lesions. *Ital J Neurol Sci*. 1993 Mar;14(2):187.
194. **Pareyson D**, Ciano C, Fiacchino F, Gemma M, Savoiaro M, Sghirlanzoni A. Combined central and peripheral acute demyelination. *Ital J Neurol Sci*. 1993 Jan;14(1):83-6.

195. Scaioli V, **Pareyson D**, Avanzini G, Sghirlanzoni A. F response and somatosensory and brainstem auditory evoked potential studies in HMSN type I and II. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1992 Nov;55(11):1027-31.
196. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**, Balestrini MR, Bellone E, Berta E, Ciano C, Mandich P, Marazzi R. HMSN III phenotype due to homozygous expression of a dominant HMSN II gene. *Neurology*. 1992 Nov;42(11):2201-4.
197. Bellone E, Mandich P, Mancardi GL, Schenone A, Uccelli A, Abbruzzese M, Sghirlanzoni A, **Pareyson D**, Ajmar F. Charcot-Marie-Tooth (CMT) 1a duplication at 17p11.2 in Italian families. *J Med Genet*. 1992 Jul;29(7):492-3.
198. Marazzi R, **Pareyson D**, Boiardi A, Corbo M, Scaioli V, Sghirlanzoni A. Peripheral nerve involvement in Churg-Strauss syndrome. *J Neurol*. 1992 Jul;239(6):317-21.
199. Sghirlanzoni A, Silvani A, Scaioli V, **Pareyson D**, Marchesan R, Boiardi A. Cisplatin neuropathy in brain tumor chemotherapy. *Ital J Neurol Sci*. 1992 May;13(4):311-5.
200. Mandich P, Bellone E, Uccelli A, **Pareyson D**, Ajmar F. Charcot-Marie-Tooth disease: evidence of a duplication at D17S122 locus. *Boll Soc Ital Biol Sper*. 1992 Apr;68(4):225-30.
201. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**, Benvenuti C, Cei G, Cosi V, Lombardi M, Nicora M, Ricciardi R, Cornelio F. Efficacy of intranasal administration of neostigmine in myasthenic patients. *J Neurol*. 1992 Mar;239(3):165-9.
202. Savoiaro M, **Pareyson D**, Grisoli M, Forester M, D'Incerti L, Farina L. The effects of wallerian degeneration of the optic radiations demonstrated by MRI. *Neuroradiology*. 1992;34(4):323-5.
203. Mantegazza R, Beghi E, **Pareyson D**, Antozzi C, Peluchetti D, Sghirlanzoni A, Cosi V, Lombardi M, Piccolo G, Tonali P, et al. A multicentre follow-up study of 1152 patients with myasthenia gravis in Italy. *J Neurol*. 1990 Oct;237(6):339-44.
204. Sghirlanzoni A, **Pareyson D**, Scaioli V, Marazzi R, Pacini L. Hereditary motor and sensory neuropathy type I and type II. *Ital J Neurol Sci*. 1990 Oct;11(5):471-9.
205. Sghirlanzoni A, Gemma M, **Pareyson D**, Cimino C, Boiardi A. Spinal arteriovenous fistula. A possible cause of paraparesis after epidural anaesthesia. *Anaesthesia*. 1989 Oct;44(10):831-3.
206. **Pareyson D**, Morandi L, Scaioli V, Marazzi R, Boiardi A, Sghirlanzoni A. Neurogenic muscle hypertrophy. Report of two cases. *J Neurol*. 1989 Jul;236(5):292-5.
207. Sghirlanzoni A, Marazzi R, **Pareyson D**, Olivieri A, Bracchi M. Epidural anaesthesia and spinal arachnoiditis. *Anaesthesia*. 1989 Apr;44(4):317-21.
208. Marazzi R, **Pareyson D**, Scaioli V, Corbo M, Boiardi A, Chiodelli G, Sghirlanzoni A. Recurrent familial neuropathy due to liability to pressure palsies. *Ital J Neurol Sci*. 1988 Aug;9(4):355-63.
209. Mantegazza R, **Pareyson D**, Baggi F, Romagnoli P, Peluchetti D, Sghirlanzoni A, Cornelio F. Anti AChR antibody: relevance to diagnosis and clinical aspects of myasthenia gravis. *Ital J Neurol Sci*. 1988 Apr;9(2):141-5.

210. Sghirlanzoni A, Mantegazza R, Mora M, **Pareyson D**, Cornelio F. Chloroquine myopathy and myasthenia-like syndrome. *Muscle Nerve*. 1988 Feb;11(2):114-9.

Altre attività:

Grant ottenuti dal 2005

AFM-Telethon 20667 (2017-2019): “Unravelling mechanisms of axonal loss in late-onset genetic neuropathies”. Principal Investigator del progetto (PI) Multicentrico, 135.500 Euro

AFM-Telethon 20821 (2017-2019): “Upper Limbs evaluation in hereditary Neuropathies: the ULNA project”. Local PI del progetto (PI Prof. Angelo Schenone) Multicentrico, 17.400 Euro (150.000 complessivi)

Telethon-UILDM GUP15009 (2016-2019): “Clinical network and Registry for Trial Readiness in Spinal and Bulbar Muscle Atrophy”. Local PI del progetto (PI Dr.ssa Caterina Mariotti) Multicentrico, 134.250 Euro (450.000 complessivi)

Telethon-UILDM GUP15010 (2016-2018): “TTR-FAP Italian Registry: a collaborative network for definition of natural history, psychosocial burden, standards of care and clinical trials”. Local PI del progetto (PI Prof. Giuseppe Vita) Multicentrico, 18.700 Euro (341.720 complessivi)

Telethon-UILDM GUP13016 (2014-2016): “National CMT Registry, towards standards of care and clinical trials”. Principal Investigator del progetto (PI) Multicentrico, 292.000 Euro

Grant da Regione Lombardia sulle Malattie Rare (2012-2015): From cellular models to clinical trials: Kennedy Disease as paradigm of translational research. PI, multicentrico, 239.400 Euro

Subcontract Progetto RF Ricerca Finalizzata Ministeriale (PI dr. Stefano Previtali) su appoggio genomico per identificare nuovi geni per SLA e CMT2/dHMN (A genomic approach to identify new genes responsible for Inherited Motor and CMT2 Neuropathies), 16.000 Euro

Telethon-UILDM GUP10010 (2011-2014) Local PI, Multicentrico, “CMT and gait analysis”; circa 70.000 Euro

Telethon-UILDM GUP10008 (2011-2013): Local PI, Multicentrico “Novel outcome measures in CMT”; circa 28.000 Euro

Telethon-UILDM GUP09013 (2010-2013): Local PI, Multicentrico “Tre-SPE a physiotherapy trial in CMT1A”; circa 30.000 Euro

MDA-CMTA grant (2012-2017) CMT-Network; Consortium with Iowa University. Circa 60.000 Dollari US

Grant dalla Associazione ACMT-Rete per creare un registro nazionale per la malattia di Charcot-Marie-Tooth; 35.000 Euro.

Telethon-UILDM GUP05007 (2006-2010): PI del progetto, Multicentrico “Ascorbic acid trial in CMT1A”; 642.000 Euro.

AIFA 2006 (FARM53APAH) (2006-2009) PI del progetto, Multicentrico "Trial con acido Ascorbico nella CMT1A"; 140.000 Euro.

Dichiara, infine, di essere informato/a, secondo quanto previsto dal D.Lgs. n.196/2003, che i dati personali raccolti saranno trattati, anche con strumenti informatici, esclusivamente nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa e allega copia di documento di identità in corso di validità.

Dichiara inoltre di essere informato che il presente curriculum sarà pubblicato sul sito Internet Aziendale.

Data 6/6/2017

Firma Nicola Pirella