

Curriculum formativo e professionale

Il sottoscritto **FRANCO ROBERTO FEDERICO TARONI**

codice fiscale

recapiti telefonici:

email: *franco.taroni@istituto-besta.it*

PEC:

Attuale posizione funzionale:

Direttore f.f. U.O.C. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica

Dipartimento Gestionale Diagnostica e Tecnologia

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"

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 presso l'Università degli Studi di Milano in data 20/07/1981 (**dichiarazione sostitutiva di certificazione, Allegato 8**);

di essere in possesso dell'abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo conseguita presso l'Università degli Studi di Milano nella 2a sessione dell'anno 1981 (**dichiarazione sostitutiva di certificazione, Allegato 8**);

di essere iscritto all'Albo dell'Ordine dei Medici-Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Milano al n. 21783 dal 28/01/1982 (**dichiarazione sostitutiva di certificazione, Allegato 8**);

di essere in possesso del Diploma di Specializzazione in Neurologia conseguito presso l'Università degli Studi di Milano in data 7/11/1985 (**dichiarazione sostitutiva di certificazione, Allegato 8**);

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

- Medico frequentatore presso il Servizio per lo Studio delle Neuropatie Metaboliche dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 1/10/1981 al 30/04/1982.
- Sottotenente Medico di Complemento presso il Reggimento Artiglieria a Cavallo dal 4/08/1982 al 3/08/1983.
- Contrattista di Ricerca presso il Servizio per lo Studio delle Neuropatie Metaboliche dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 15/9/1983 al 30/6/1987.
Attività svolte: enzimologia delle encefalopatie mitocondriali, biochimica delle proteine (messa a punto di metodi per la purificazione di enzimi a scopo diagnostico e di ricerca). Purifica l'enzima malico citoplasmatico (*Int J Biochem* 1988) e l'enzima malico mitocondriale umano (*Biochim Biophys Acta* 1987).
- Assistente Medico a tempo determinato presso il Servizio per lo Studio delle Neuropatie Metaboliche dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 1/7/1987 al 19/12/1988.
- Comando di perfezionamento presso il Department of Genetics della Yale University (New Haven, CT, USA) dal 1/10/1987 al 31/01/1990.



Attività svolte: biochimica delle proteine, biologia cellulare (biogenesi e trasporto delle proteine mitocondriali), biologia molecolare (clonaggio, vettori di espressione). Descrive il meccanismo responsabile della biosintesi delle olocarbossilasi (*J Biol Chem* 1991).

- Assistente Medico a tempo indeterminato presso il Servizio per lo Studio delle Neuropatie Metaboliche dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 20/12/1988 al 15/05/1994

Attività svolte: biochimica delle proteine, biologia cellulare (espressione di proteine in sistemi cellulari), biologia molecolare (clonaggio, vettori di espressione). Clona il gene umano della carnitina palmitoiltrasferasi 2 (*Proc Natl Acad Sci USA* 1991), descrive le cause molecolari del deficit di carnitina palmitoiltrasferasi 2 (*Proc Natl Acad Sci USA* 1992, *Nat Genet* 1993, *Hum Mol Genet* 1995).

- Responsabile del Laboratorio di Patologia Cellulare (laboratorio riconosciuto con deliberazione N. 1810/94 del 2/05/1994) dell'U.O. Biochimica e Genetica (Servizio di Medicina di Laboratorio (SMeL, cod. regionale 802) accreditato nelle branche "*Biochimica Clinica e Tossicologia*" e "*Citogenetica e Genetica Medica*") dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 2/05/1994 al 30/04/2007.
- Attività svolte: biochimica (enzimologia e screening metabolico) e genetica dei difetti della beta-ossidazione mitocondriale a scopo diagnostico e di ricerca
- Aiuto Corresponsabile Osp. a tempo indeterminato presso l'U.O. Biochimica e Genetica dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 16/05/1994 al 5/12/1996.
- Dirigente Medico I° Livello a tempo indeterminato presso l'U.O. Biochimica e Genetica dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" dal 6/12/1996 al 30/07/1999.
- Dirigente Medico a tempo indeterminato presso l'U.O. Biochimica e Genetica dell'IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta" (dal 15/7/2006: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta) dal 31/07/1999 al 18/01/2010.
- Incarico Dirigenziale di Eccellenza Professionale "Patologia Cellulare" con responsabilità del Laboratorio di Patologia Cellulare (laboratorio riconosciuto con deliberazione N. 1810/94 del 2/05/1994) dell'U.O. Biochimica e Genetica della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 1/09/2002 al 30/04/2007.
Attività svolte: Nell'ambito dell'U.O.C. Biochimica e Genetica (Servizio di Medicina di Laboratorio (SMeL, cod. regionale 802) accreditato nelle branche "*Biochimica Clinica e Tossicologia*" e "*Citogenetica e Genetica Medica*") ha svolto attività di diagnostica e ricerca nei settori di Biochimica Clinica (malattie metaboliche) e Genetica Medica con responsabilità diretta di refertazione pari a circa 1.900 referti di alta specializzazione/anno e ca. 20 diagnosi prenatali/anno per la diagnosi di neuropatie periferiche, atassie spinocerebellari, paraparesi spastiche, CADASIL, difetti congeniti del metabolismo lipidico. Come Responsabile del Laboratorio di Patologia Cellulare coordina 1 Tecnico di Laboratorio Biomedico, 5 borsisti di ricerca e 1 studente.
- Incarico Dirigenziale di Struttura Semplice in U.O. "Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche", successivamente trasformata in Struttura Semplice Dipartimentale (Deliberazione N. 29 del 19/1/2010), della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 1/05/2007 a tutt'oggi.

Attività svolte: La SSD "Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche" svolge attività di diagnostica e ricerca nei settori di Biochimica Clinica (malattie metaboliche) e Genetica Medica. Come Responsabile SSD coordina 1 Dirigente Medico, 4 Tecnici di Laboratorio Biomedico, 1 Collaboratore Amm.vo, 10 collaboratori (CoCoCo) per le attività di ricerca.

Il Dr. Franco Taroni coordina l'attività diagnostica della SSD con responsabilità diretta di refertazione per un'attività che fornisce circa 2.600 referti di alta specializzazione/anno e ca. 25 diagnosi prenatali/anno per la diagnosi di neuropatie periferiche, atassie spinocerebellari, paraparesi spastiche, CADASIL, leucodistrofie, difetti congeniti del metabolismo lipidico. Coordina inoltre l'attività del Servizio di Neurogenetica Clinica (1 Dirigente Medico e 2 CoCoCo) che svolge attività di consulenza genetica e ricerca clinica nell'ambito delle malattie rare. In questo ambito ha



coordinato diversi trial clinici per la terapia dell'ataxia di Friedreich (*Ann Neurol* 2014) e della CADASIL (*PlosOne* 2013, *Stroke* 2014).

Attività media annua 2010-2016:

Prestazioni diagnostiche di laboratorio (Biochimica, Genetica): ~18.500/anno

Visite ambulatoriali (Neurologia e Genetica Medica): ~900/anno

Attività di ricerca: Scopre il gene responsabile per l'ataxia spinocerebellare 28 (SCA28) (*Nat Genet* 2010). Impact Factor (IF) della struttura: ~80/anno

Finanziamenti di ricerca (grant): ~€ 300.000/anno

- Dirigente Medico a tempo indeterminato presso il Servizio di Medicina di Laboratorio 1 - U.O.C. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 19/01/2010 a tutt'oggi.
- Incarico di Direzione provvisoria (f.f.) di Struttura Complessa del Servizio di Medicina di Laboratorio 1 - U.O.C. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 1/07/2011 a tutt'oggi.

L'U.O.C. è un Servizio di Medicina di Laboratorio (SMeL, codice regionale 122) accreditato nelle branche "Biochimica Clinica e Tossicologia", "Ematologia ed Emocoagulazione", "Immunematologia" e "Microbiologia e Virologia".

Attività svolte: Il Servizio di Medicina di Laboratorio U.O.C. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica svolge attività di diagnosi e ricerca nei settori di Biochimica Clinica, Immunologia e Genetica Medica. E' articolato in 1 sezione di laboratorio di biochimica clinica (analisi chimico-cliniche), 1 sezione di laboratorio di immunologia e citologia liquorale e 1 sezione di laboratorio di biochimica e genetica medica. E' inoltre operativa una unità di neurogenetica clinica costituita da 1 Dirigente Medico e 1 CoCoCo che svolge attività di consulenza genetica e ricerca clinica nell'ambito delle malattie rare (Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Spinocerebellari, Centro per la Diagnosi Presintomatica delle Malattie Neurologiche Ereditari). Oltre al Direttore dell'U.O.C., il personale della U.O.C. è costituito da 2 Dirigenti Medici, 6 Dirigenti Sanitari Biologi, 14 Tecnici di Laboratorio Biomedico, 2 Infermieri, 2 Collaboratori Amm.vi. Per l'attività di ricerca operano: 11 CoCoCo, 3 borsisti e 1 studente.

Attività media annua 2011-2016:

Prestazioni diagnostiche di laboratorio (Biochimica, Immunologia, Genetica): ~550.000/anno

Visite ambulatoriali (Neurologia e Genetica Medica): ~950/anno

Attività di ricerca della struttura (Impact Factor, IF): ~78/anno

Finanziamenti di ricerca (grant): ~€ 300.000/anno

- Vice-Direttore del Dipartimento Gestionale Diagnostica e Tecnologia della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 1/08/2016 a tutt'oggi.

di avere svolto prestazioni assistenziali la cui tipologia qualitativa e quantitativa nell'ultimo decennio, certificata dal Direttore Sanitario della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, è descritta in dettaglio nell'Allegato 2.

di avere ottenuto nell'ultimo decennio i crediti ECM riportati nell'Allegato 5.

di svolgere attività di responsabile per la Linea di Ricerca Corrente Ministero della Salute della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal titolo: "**Linea di Ricerca Corrente N.2: "Patogenesi delle Malattie Neurologiche e Medicina di Precisione"**" per il triennio 2018-2020.

di avere frequentato il Corso CSG-DSCO-0301 – Corso per Direttori di Struttura Complessa Ospedaliera della Scuola di Direzione di Sanità della Regione Lombardia dal 18/03/2003 al 18/06/2003 sostenendo in data 18/09/2003 la discussione del progetto organizzativo intitolato "*Organizzazione di un servizio integrato di genetica in neurologia a valenza regionale e nazionale presso l'IRCCS-Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano*" e ottenendo il Certificato di Formazione Manageriale con decreto dell'Assessore alla Sanità della Regione Lombardia N. 2039 del 17/02/2004 (Allegato 3).



di avere effettuato soggiorni di formazione e studio all'estero presso:

- Department of Human Genetics, Yale University School of Medicine, New Haven, CT, USA dal 1/10/1987 al 31/01/1990 (in comando di formazione)

di aver svolto/svolgere le seguenti attività didattiche:

- Professore a Contratto a titolo gratuito (senza oneri per l'ateneo) presso la Scuola di Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica (IV° anno) della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano ("Difetti del metabolismo lipidico", 4 ore di insegnamento/anno) dall'anno accademico 1991/1992 all'a.a. 2013/2014.
- Professore a Contratto a titolo gratuito (senza oneri per l'ateneo) presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano dall'anno accademico 1996/1997 a tutt'oggi, titolare del corso di insegnamento "Basi Molecolari Patologie Genetiche 1" per un totale di 8 (otto) ore di insegnamento frontale/anno (cfr. Convenzioni UniMi/Besta dal 1996 a tutt'oggi, Deliberazione N. 230 del 3-12-2015 del Consiglio di Amministrazione della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta").
- Professore a Contratto a titolo gratuito (senza oneri per l'ateneo) del "Corso integrativo di Neurogenetica" (Insegnamento principale: "Genetica Molecolare Umana") della Laurea Specialistica in Biologia Sanitaria dell'Università di Padova (8 ore di insegnamento/anno) nell'anno accademico 2004/2005.

di avere i seguenti indici di produttività scientifica (fonti: ISI Web of Science, Scopus, PubMed):

Scopus Author ID: 7006795912 (www.scopus.com)

ORCID Author ID: 0000-0002-2420-5233 (<https://orcid.org/0000-0002-2420-5233>)

- Co-autore di 146 pubblicazioni in riviste internazionali "peer review" indicizzate (PubMed, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) (elenco completo in calce al presente curriculum e nell'Allegato 9).
- Co-autore di 13 capitoli di libri in lingua inglese a distribuzione internazionale (elenco completo in calce al presente curriculum e nell'Allegato 9).
- **H-index = 42** (rilevazione del 27/12/2017, fonte: Scopus (www.scopus.com))
- **Citazioni totali: 4924**

di avere svolto attività nell'ambito di Società Scientifiche e associazioni di pazienti:

- Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (FISME) (membro del board scientifico 1994-2000)
- Società Italiana per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (membro del board scientifico 1998-2002)
- Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche (AISA) (membro della Commissione Scientifica 2000-tutt'oggi)
- Membro dell'"Editorial Committee on Rare Neurological Diseases" (Associate Editor per la Neurologia) del network europeo Orphanet (2001-2007)

di avere svolto attività editoriale scientifica:

- Membro dell'Editorial Board della rivista "Journal of Neurology", organo ufficiale della European Neurological Society (ENS) (2007-2012)
- Editore Associato della rivista "Neurological Sciences", organo ufficiale della Società Italiana di Neurologia (SIN) (2011-tutt'oggi)
- Co-editor dello Special Issue "*Triplet Repeat Diseases*" della rivista "peer review" indicizzata "*Brain Research Bulletin*" (Vol. 56 No. 3-4, November 2001) (Allegato 9 + dichiarazione sostitutiva dell'atto di notorietà (Allegato 7)).



- Co-editor del volume scientifico in lingua inglese a distribuzione internazionale “*Hereditary Leukoencephalopathies and Demyelinating Neuropathies in Children*” (John Libbey 2004) (Allegato 9 + dichiarazione sostitutiva dell’atto di notorietà (Allegato 7)).
- Co-editor dello Special Issue “*The Neurotoxicity of Mutant Proteins*” della rivista “peer review” indicizzata “*Progress in Neurobiology*” (Vol. 97 No. 2, May 2012) (Allegato 9 + dichiarazione sostitutiva dell’atto di notorietà (Allegato 7)).
- ‘Reviewer’ *ad hoc* per le riviste scientifiche internazionali: American Journal of Human Genetics, European Journal of Human Genetics, Journal of Biological Chemistry, Muscle & Nerve, Neurobiology of Disease, Neurology, Neuromuscular Disorders

di avere svolto attività per lo sviluppo di Linee Guida per malattie genetiche:

- Membro del Gruppo di Lavoro ad hoc dell’Associazione per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico per lo sviluppo di “Guidelines for the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies” (Ital J Neurol Sci 1999) (1998-1999, 2017-).

di avere organizzato i seguenti congressi internazionali:

- “Triplet Repeat Diseases: From Basic to Clinical Research”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Antonio Servadio) Milano, 1-3 Giugno 2000.
- “1st International Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Elena Cattaneo) Milano, 2-4 Maggio 2003.
- “2nd International Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Elena Cattaneo) Milano, 7-10 Maggio 2005.
- “3rd International Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Elena Cattaneo) Milano, 19-21 Maggio 2007.
- “4th International Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Elena Cattaneo) Milano, 8-10 Maggio 2009.
- “5th International Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Elena Cattaneo) Milano, 13-15 Maggio 2011.
- “6th International Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration”
(Co-organizzatori: Angelo Poletti, Elena Cattaneo) Milano, 28-30 Maggio 2015.

di partecipare regolarmente anche come relatore a congressi annuali nazionali (Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Società Italiana di Neurologia (SIN) e internazionali (American Society of Human Genetics (ASHG), European Society of Human Genetics (ESHG))

di avere ottenuto i seguenti finanziamenti a progetti di ricerca (grant) (periodo considerato: 2002-oggi) in qualità di:

Coordinatore di progetti “peer-reviewed” (mono- e multicentrici):

- Progetto multicentrico Ricerca Finalizzata Ministero della Salute RF2011 “*Translational genetics of hereditary spinocerebellar degenerations: high-throughput exome sequencing and model organisms for the identification and characterization of novel disease genes*” (Finanziamento complessivo: € 427.609; finanziamento dell’unità: € 299.609, durata 3 anni) (2014 – 2017).
- Progetto Ricerca Finalizzata Ministero della Salute RF2009 “*Molecular bases and pathogenic mechanisms of hereditary spinocerebellar degenerations caused by defects of mitochondrial protein quality control*” (Finanziamento: € 309.128, durata 36 mesi) (2011 – 2014).

- Progetto multicentrico Telethon “*The role of the mitochondrial m-AAA protease complex in the pathogenesis of hereditary spinocerebellar degenerations*” (Prog. GGP09301, Finanziamento complessivo: € 465.700; finanziamento all’unità: € 226.500, durata anni 3) (2010 – 2012).
- Progetto Regione Lombardia “*Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia: il registro delle malattie rare, i percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, potenziamento della rete e strumenti di governance*” (DGR VIII/9459 20-5-2009; finanziamento: € 90.000; durata 2 anni) (2010 – 2011).
- Progetto AIFA: “*Randomized placebo-controlled double-blind trial to assess safety and efficacy of erythropoietin in adult patients with Friedreich’s ataxia (a pilot study)*” (EudraCT No. 2007-003357-85; finanziamento: € 259.600, durata 2 anni) (2007 – 2009).
- Progetto multicentrico Ricerca Finalizzata Ministero della Salute ex art 56 “*Una rete nazionale per lo studio delle atassie spinocerebellari e delle paraparesi spastiche ereditarie in Italia*” (Finanziamento complessivo: € 364.000; finanziamento dell’unità: € 170.000, durata 2 anni) (2007 – 2009).
- 2006 Progetto Europeo FP6 EuroSCA: Internal call for SCA cloning projects-10/3/2006. “*Characterization of the SCA28 gene: Analysis of the mutation spectrum and frequency and assessment of the phenotypes associated with the new gene*” (Finanziamento: € 20.000, durata 6 mesi).
- Progetto multicentrico Telethon-UILDM “*Severe Charcot-Marie-Tooth disease and related hereditary neuropathies: an Italian collaborative network for implementing the molecular analysis of rare forms and new genes*” (Prog. GUP04009, Finanziamento complessivo: € 280.000; finanziamento all’unità: € 71.500, durata anni 2) (2005 – 2007).
- Progetto Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani ONLUS “*Genetic and molecular bases of epileptogenic cortical malformations in children*” (Prog. R-03-29, finanziamento: € 153.000, durata anni 2) (2003 – 2005).

Collaboratore (Principal Investigator di unità) in progetti “peer-reviewed” multicentrici:

- Progetto multicentrico Ricerca Finalizzata Ministero della Salute RF2016 “*Translational genetics of hereditary dysmyelinating disorders of the central nervous system: deep phenotyping, NGS strategies, and model organisms for clinical diagnosis and identification of novel disease genes*” (Coordinatore: Cinzia Gellera; finanziamento all’unità: € 150.000, durata 3 anni) (2018 – 2020).
- Progetto multicentrico Fondazione Cariplo “*Elucidating how the Glutamate-Glutamine cycle, in glial or neuronal cells, controls neuronal de generation*” (Coordinatore: Paola Bellosta; finanziamento all’Unità: € 29.000, durata 2 anni) (2015– 2016).
- Progetto multicentrico Ricerca Finalizzata Ministero della Salute RF2011 “*Genomic approach for motor neuron diseases*” (Coordinatore: Stefano Previtali; finanziamento all’unità: € 16.000, durata 3 anni) (2015 – 2017)
- Progetto multicentrico E-Rare-2 JTC 2011 “*Nosology and molecular diagnosis of the degenerative recessive ataxias (EUROSCAR)*” (Coordinatore: Michel Koenig; finanziamento dell’unità: € 139.500, durata 36 mesi) (2012 – 2015).
- Progetto multicentrico Ricerca Finalizzata Ministero della Salute “*An integrated approach to tackle Motor Neuron Diseases: molecular diagnosis, common pathogenic mechanisms, innovative therapeutic strategies*” (Coordinatore: Giorgio Battaglia; finanziamento all’Unità: € 60.000, durata 30 mesi) (2009 – 2011).
- Progetto multicentrico (sponsored trial) ApoPharma Inc. (Toronto, Canada) “*A six-month double-blind, randomized, placebo-controlled study investigating the safety and tolerability of deferiprone in patients with Friedreich’s ataxia*” (EudraCT No. 2007–003331–23; finanziamento: € 326.448; durata 30 mesi) (2008 – 2010).
- Progetto multicentrico AIFA: “*Effects of tetrahydrobiopterin (BH4) on flow-mediated dilation in CADASIL patients: a randomised controlled trial*” (EudraCT No. 2007-004370-



55; Coordinatore: Renata De Maria; finanziamento all'Unità: € 35.000, durata 2 anni) (2007 – 2009).

- Progetto multicentrico Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani ONLUS “*Severe childhood-onset Charcot-Marie-Tooth disease: a collaborative project for implementing the molecular analysis of new genes*” (Prog. R-05-44, Coordinatore: Nicola Rizzuto; finanziamento all'unità: € 39.500, durata anni 2) (2005 – 2007).
- Progetto multicentrico Fondazione Cariplo “*Analisi genetica e proteomica finalizzata alla diagnosi e allo studio delle malattie dei neuroni di moto*” (Coordinatore: Mario Salmona; finanziamento all'Unità: € 60.000; durata: anni 2) (2003 – 2005).
- Progetto multicentrico Negoziato FIRB “Fondo Investimenti per la Ricerca di Base” del Ministero dell'Istruzione, dell'Università, e della Ricerca “*Post-genomica dei disordini del metabolismo del ferro*” (Coordinatore: Paolo Arosio; finanziamento all'Unità: € 50.000; durata: anni 3) (2002 – 2005).

di essere coautore delle seguenti pubblicazioni (articoli originali e review) su riviste internazionali in lingua inglese “peer review” indicizzate (PubMed, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed); le pubblicazioni sono allegate in copia conforme con dichiarazione sostitutiva di atto di notorietà (Allegato 7):

2007 – oggi

146. Cortese A, Laurà M, Casali C, Nishino I, Hayashi YK, Magri S, Taroni F, Stuardi C, Saveri P, Moggio M, Ripolone M, Prella A, Pisciotto C, Sagnelli A, Pichiecchio A, Reilly MM, Buratti E, Pareyson D. Altered TDP-43-dependent splicing in HSPB8-related distal hereditary motor neuropathy and myofibrillar myopathy. *Eur J Neurol* 2018;25:154-163.
145. Sagnelli A, Piscosquito 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;22:59-63.
144. Bersano A, Bedini G, Oskam J, Mariotti C, Taroni F, Baratta S, Parati EA. CADASIL: Treatment and management options. *Curr Treat Options Neurol* 2017;19:31.
143. Piscosquito 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;22:47-50. (*equally contributed)
142. Rosafio F, Cavallieri F, Guaraldi P, Taroni F, Nichelli PF, Mandrioli J. The wide spectrum of cerebrotendinous xanthomatosis: Case report of a rare but treatable disease. *Clin Neurol Neurosurg* 2016;143:1-3.
141. Bersano A, Morbin M, Ciceri E, Bedini G, Berlit P, Herold M, Saccucci S, Fugnanesi V, Nordmeyer H, Faragò G, Savoiardo M, Taroni F, Carriero M, Boncoraglio Giorgio B, Perucca L, Caputi L, Parati Eugenio A, Kraemer M. The diagnostic challenge of Divry van Bogaert and Sneddon Syndrome: Report of three cases and literature review. *J Neurol Sci* 2016;364:77-83.
140. Synofzik M, Smets K, Mallaret M, Di Bella D, Gallenmüller C, Baets J, Schulze M, Magri S, Sarto E, Mustafa M, Deconinck T, Haack T, Züchner S, Gonzalez M, Timmann D, Stendel C, Klopstock T, Durr A, Tranchant C, Sturm M, Hamza W, Nanetti L, Mariotti C, Koenig M, Schöls L, Schüle R, de Jonghe P, Anheim M, Taroni F*, Bauer P.* SYNE1 ataxia is a common recessive ataxia with major non-cerebellar features: a large multi-centre study. *Brain* 2016;139:1378-1393. (*equally contributed)
139. 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;21:142-149.
138. Kenna KP, van Doormaal PT, Dekker AM, Ticozzi N, Kenna BJ, Diekstra FP, van Rheeën W, van Eijk KR, Jones AR, Keagle P, Shatunov A, Sproviero W, Smith BN, van Es MA, Topp SD, Kenna A, Miller JW, Fallini C, Tiloca C, McLaughlin RL, Vance C, Troakes C,



- Colombrita C, Mora G, Calvo A, Verde F, Al-Sarraj S, King A, Calini D, de Bellerocche J, Baas F, van der Kooi AJ, de Visser M, Ten Asbroek AL, Sapp PC, McKenna-Yasek D, Polak M, Asress S, Muñoz-Blanco JL, Strom TM, Meitinger T, Morrison KE, SLAGEN C, Lauria G, Williams KL, Leigh PN, Nicholson GA, Blair IP, Leblond CS, Dion PA, Rouleau GA, Pall H, Shaw PJ, Turner MR, Talbot K, Taroni F, Boylan KB, Van Blitterswijk M, Rademakers R, Esteban-Pérez J, García-Redondo A, Van Damme P, Robberecht W, Chio A, Gellera C, Drepper C, Sendtner M, Ratti A, Glass JD, Mora JS, Basak NA, Hardiman O, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH, Brown RH, Al-Chalabi A, Silani V, Shaw CE, van den Berg LH, Veldink JH, Landers JE. NEK1 variants confer susceptibility to amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Genet* 2016;48:1037-1042.
137. Mademan I, Harmuth F, Giordano I, Timmann D, Magri S, Deconinck T, Claaßen J, Jokisch D, Genc G, Di Bella D, Romito S, Schüle R, Züchner S, Taroni F, Klockgether T, Schöls L, De Jonghe P, Bauer P, Consortium E, Baets J, Synofzik M. Multisystemic SYNE1 ataxia: confirming the high frequency and extending the mutational and phenotypic spectrum. [letter]. *Brain* 2016;139(Pt 8):e46.
 136. Politi LS, Bianchi Marzoli S, Godi C, Panzeri M, Ciasca P, Brugnara G, Castaldo A, Di Bella D, Taroni F, Nanetti L, Mariotti C. MRI evidence of cerebellar and extraocular muscle atrophy differently contributing to eye movement abnormalities in SCA2 and SCA28 diseases. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2016;57:2714-2720.
 135. 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;263:591-593.
 134. Masson R, Guerra S, Cerini R, Pensato V, Gellera C, Taroni F, Simonati A. Early white matter involvement in an infant carrying a novel mutation in ACOX1. *Eur J Paediatr Neurol* 2016;20:431-434.
 133. Bersano A, Markus HS, Quaglini S, Arbustini E, Lanfranconi S, Micieli G, Boncoraglio GB, Taroni F, Gellera C, Baratta S, Penco S, Mosca L, Grasso M, Carrera P, Ferrari M, Cereda C, Grieco G, Corti S, Ronchi D, Bassi MT, Obici L, Parati EA, Pezzini A, De Lodovici ML, Verrengia EP, Bono G, Mazucchelli F, Zarcone D, Calloni MV, Perrone P, Bordo BM, Colombo A, Padovani A, Cavallini A, Beretta S, Ferrarese C, Motto C, Agostoni E, Molini G, Sasanelli F, Corato M, Marcheselli S, Sessa M, Comi G, Checcarelli N, Guidotti M, Uccellini D, Capitani E, Tancredi L, Arnaboldi M, Incorvaia B, Tadeo CS, Fusi L, Grampa G, Merlini G, Trobia N, Comi GP, Braga M, Vitali P, Baron P, Grond-Ginsbach C, Candelise L, Lombardia GENS Group. Clinical pregenetic screening for stroke monogenic diseases: results from Lombardia GENS registry. *Stroke* 2016;47:1702-1709.
 132. Corrado L, Magri S, Bagarotti A, Carecchio M, Piscosquito 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;26:516-520.
 131. Pensato V, Tiloca C, Corrado L, Bertolin C, Sardone V, Del Bo R, Calini D, Mandrioli J, Lauria G, Mazzini L, Querin G, Ceroni M, Cantello R, Corti S, Castellotti B, Soldà G, Duga S, Comi GP, Cereda C, Sorarù G, D'Alfonso S, Taroni F, Shaw CE, Landers JE, Ticozzi N, Ratti A, Gellera C, Silani V, SLAGEN C. TUBA4A gene analysis in sporadic amyotrophic lateral sclerosis: identification of novel mutations. [letter]. *J Neurol* 2015;262(5):1376-1378.
 130. Nanetti L, Pensato V, Leoni V, Rizzetto M, Caccia C, Taroni F, Mariotti C, Gellera C. PEX7 mutations cause congenital cataract retinopathy and late-onset ataxia and cognitive impairment: report of two siblings and review of the literature. *J Clin Neurol* 2015;11:197-199.
 129. Piscosquito 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;20:380-386.



128. Cirulli ET, Lasseigne BN, Petrovski S, Sapp PC, Dion PA, Leblond CS, Couthouis J, Lu YF, Wang Q, Krueger BJ, Ren Z, Keebler J, Han Y, Levy SE, Boone BE, Wimbish JR, Waite LL, Jones AL, Carulli JP, Day-Williams AG, Staropoli JF, Xin WW, Chesi A, Raphael AR, McKenna-Yasek D, Cady J, Vianney de Jong JM, Kenna KP, Smith BN, Topp S, Miller J, Gkazi A, FALS Sequencing Consortium, Al-Chalabi A, van den Berg LH, Veldink J, Silani V, Ticozzi N, Shaw CE, Baloh RH, Appel S, Simpson E, Lagier-Tourenne C, Pulst SM, Gibson S, Trojanowski JQ, Elman L, McCluskey L, Grossman M, Shneider NA, Chung WK, Ravits JM, Glass JD, Sims KB, Van Deerlin VM, Maniatis T, Hayes SD, Ordureau A, Swarup S, Landers J, Baas F, Allen AS, Bedlack RS, Harper JW, Gitler AD, Rouleau GA, Brown R, Harms MB, Cooper GM, Harris T, Myers RM, Goldstein DB. Exome sequencing in amyotrophic lateral sclerosis identifies risk genes and pathways. *Science* **2015**;347:1436-1441.
127. Sagnelli A, Piscosquito 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**;19:183-186.
126. 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, Kabzinska 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**;95:590-601.
125. Di Bella D, Pareyson D, Savoirda 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**;83:1217-1218. (*corresponding author)
124. Vanotti A, Nanetti L, Rossi Sebastiano D, Visani E, Duran D, Di Bella D, Sarto E, Caccia C, Leoni V, Taroni F, Mariotti C. Somatosensory conduction pathway in spastic paraplegia type 5. *J Clin Neurol* **2014**;10:373-374.
123. Smets K, Deconinck T, Baets J, Sieben A, Martin JJ, Smouts I, Wang S, Taroni F, Di Bella D, Van Hecke W, Parizel PM, Jadoul C, De Potter R, Couvreur F, Rugarli E, De Jonghe P. Partial deletion of AFG3L2 causing spinocerebellar ataxia type 28. *Neurology* **2014**;82:2092-2100.
122. Pensato V, Castellotti B, Gellera C, Pareyson D, Ciano C, Nanetti L, Salsano E, Piscosquito 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**;137:1907-1920.
121. Ferraro S, Nanetti L, Piacentini S, Mandelli ML, Bertolino N, Ghielmetti F, Epifani F, Nigri A, Taroni F, Bruzzone MG, Donato SD, Savoirda M, Mariotti C, Grisoli M. Frontal cortex BOLD signal changes in premanifest Huntington disease: A possible fMRI biomarker. *Neurology* **2014**;83:65-72.
120. Smith BN, Ticozzi N, Fallini C, Gkazi AS, Topp S, Kenna KP, Scotter EL, Kost J, Keagle P, Miller JW, Calini D, Vance C, Danielson EW, Troakes C, Tiloca C, Al-Sarraj S, Lewis EA, King A, Colombrita C, Pensato V, Castellotti B, de Bellerocche J, Baas F, Ten Asbroek AL, Sapp PC, McKenna-Yasek D, McLaughlin RL, Polak M, Asress S, Esteban-Perez J, Munoz-Blanco JL, Simpson M, van Rheenen W, Diekstra FP, Lauria G, Duga S, Corti S, Cereda C, Corrado L, Soraru G, Morrison KE, Williams KL, Nicholson GA, Blair IP, Dion PA, Leblond CS, Rouleau GA, Hardiman O, Veldink JH, van den Berg LH, Al-Chalabi A, Pall H, Shaw PJ, Turner MR, Talbot K, Taroni F, Garcia-Redondo A, Wu Z, Glass JD, Gellera C, Ratti A, Brown RHJ, Silani V, Shaw CE, Landers JE. Exome-wide rare variant analysis identifies TUBA4A mutations associated with familial ALS. *Neuron* **2014**;84:324-331.
119. De Maria R, Campolo J, Frontali M, Taroni F, Federico A, Inzitari D, Tavani A, Romano S,

- Puca E, Orzi F, Francia A, Mariotti C, Tomasello C, Dotti MT, Stromillo ML, Pantoni L, Pescini F, Valenti R, Pelucchi C, Parolini M, Parodi O. Effects of sapropterin on endothelium-dependent vasodilation in patients with CADASIL: a randomized controlled trial. *Stroke* **2014**;45:2959-2966.
118. Pandolfo M, Arpa J, Delatycki MB, Le Quan Sang KH, Mariotti C, Munnich A, Sanz-Gallego I, Tai G, Tarnopolsky MA, Taroni F, Spino M, Tricta F. Deferiprone in Friedreich ataxia: A 6-Month randomized controlled trial. *Ann Neurol* **2014**;76:509-521.
 117. Matilla-Duenas A, Ashizawa T, Brice A, Magri S, McFarland KN, Pandolfo M, Pulst SM, Riess O, Rubinsztein DC, Schmidt J, Schmidt T, Scoles DR, Stevanin G, Taroni F, Underwood BR, Sanchez I. Consensus Paper: Pathological mechanisms underlying neurodegeneration in spinocerebellar ataxias. *Cerebellum* **2014**;13:269-302.
 116. Luigetti M, Taroni F, Milani M, Del Grande A, Romano A, Bisogni G, Conte A, Contaldo I, Mercuri E, Sabatelli M. Clinical, electrophysiological and pathological findings in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease 4D caused by the NDRG1 Lom mutation. *J Neurol Sci* **2014**;345:271-273.
 115. Ygland E, Taroni F, Gellera C, Caldarazzo S, Duno M, Soller M, Puschmann A. Atypical Friedreich ataxia in patients with FXN p.R165P point mutation or comorbid hemochromatosis. *Parkinsonism Relat Disord* **2014**;20:919-923.
 114. van Doormaal PT, Ticozzi N, Gellera C, Ratti A, Taroni F, Chio A, Calvo A, Mora G, Restagno G, Traynor BJ, Birve A, Lemmens R, van Es MA, Saris CG, Blauw HM, van Vught PW, Groen EJ, Corrado L, Mazzini L, Del Bo R, Corti S, Waibel S, Meyer T, Ludolph AC, Goris A, van Damme P, Robberecht W, Shatunov A, Fogh I, Andersen PM, D'Alfonso S, Hardiman O, Cronin S, Rujescu D, Al-Chalabi A, Landers JE, Silani V, van den Berg LH, Veldink JH. Analysis of the KIFAP3 gene in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter survival study. *Neurobiol Aging* **2014**;35:2420.e13-2420.e14.
 113. Fogh I, Ratti A, Gellera C, Lin K, Tiloca C, Moskvina V, Corrado L, Soraru G, Cereda C, Corti S, Gentilini D, Calini D, Castellotti B, Mazzini L, Querin G, Gagliardi S, Del Bo R, Conforti FL, Siciliano G, Inghilleri M, Sacca F, Bongioanni P, Penco S, Corbo M, Sorbi S, Filosto M, Ferlini A, Di Blasio AM, Signorini S, Shatunov A, Jones A, Shaw PJ, Morrison KE, Farmer AE, Van Damme P, Robberecht W, Chio A, Traynor BJ, Sendtner M, Melki J, Meininger V, Hardiman O, Andersen PM, Leigh NP, Glass JD, Overste D, Diekstra FP, Veldink JH, van Es MA, Shaw CE, Weale ME, Lewis CM, Williams J, Brown RH, Landers JE, Ticozzi N, Ceroni M, Pegoraro E, Comi GP, D'Alfonso S, van den Berg LH, Taroni F, Al-Chalabi A, Powell J, Silani V. A genome-wide association meta-analysis identifies a novel locus at 17q11.2 associated with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Hum Mol Genet* **2014**;23:2220-2231.
 112. Gellera C, Tiloca C, Del Bo R, Corrado L, Pensato V, Agostini J, Cereda C, Ratti A, Castellotti B, Corti S, Bagarotti A, Cagnin A, Milani P, Gabelli C, Riboldi G, Mazzini L, Soraru G, D'Alfonso S, Taroni F, Comi GP, Ticozzi N, Silani V. Ubiquilin 2 mutations in Italian patients with amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* **2013**;84:183-187.
 111. Smith BN, Newhouse S, Shatunov A, Vance C, Topp S, Johnson L, Miller J, Lee Y, Troakes C, Scott KM, Jones A, Gray I, Wright J, Hortobagyi T, Al-Sarraj S, Rogelj B, Powell J, Lupton M, Lovestone S, Sapp PC, Weber M, Nestor PJ, Schelhaas HJ, Asbroek AA, Silani V, Gellera C, Taroni F, Ticozzi N, Van den Berg L, Veldink J, Van Damme P, Robberecht W, Shaw PJ, Kirby J, Pall H, Morrison KE, Morris A, de Bellerocche J, Vianney de Jong JM, Baas F, Andersen PM, Landers J, Brown RHJ, Weale ME, Al-Chalabi A, Shaw CE. The C9ORF72 expansion mutation is a common cause of ALS+/-FTD in Europe and has a single founder. *Eur J Hum Genet* **2013**;21:102-108.
 110. Bassani R, Pareyson D, D'Incerti L, Di Bella D, Taroni F, Salsano E. Pendular nystagmus in hypomyelinating leukodystrophy. *J Clin Neurosci* **2013**;20:1443-1445.
 109. Campolo J, De Maria R, Mariotti C, Tomasello C, Parolini M, Frontali M, Inzitari D, Valenti



- R, Federico A, Taroni F, Parodi O. Is the oxidant/antioxidant status altered in CADASIL patients? *PLoS One* 2013;8:e67077.
108. Mariotti C, Nachbauer W, Panzeri M, Poewe W, Taroni F, Boesch S. Erythropoietin in Friedreich ataxia. *J Neurochem* 2013;126 Suppl 1:80-87.
 107. Potic A, Pavlovic AM, Uziel G, Kozic D, Ostojic J, Rovelli A, Sternic N, Bjelan M, Sarto E, Di Bella D, Taroni F. Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy without early autonomic dysfunctions linked to lamin B1 duplication: a phenotypic variant. *J Neurol* 2013;260:2124-2129.
 106. Poletti A, Cattaneo E, Taroni F. The neurotoxicity of mutant proteins 20 years after the discovery of the first mutant gene involved in neurodegeneration. Foreword. *Prog Neurobiol* 2012;97:53.
 105. Mariotti C, Bella DD, Di Donato S, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 28. *Handb Clin Neurol* 2012;103:575-579.
 104. Donato SD, Mariotti C, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 1. *Handb Clin Neurol* 2012;103:399-421.
 103. Nanetti L, Baratta S, Panzeri M, Tomasello C, Lovati C, Azzollini J, Gellera C, Di Bella D, Taroni F, Mariotti C. Novel and recurrent spastin mutations in a large series of SPG4 Italian families. *Neurosci Lett* 2012;528:42-45.
 102. 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;17:422-425.
 101. Wu CH, Fallini C, Ticozzi N, Keagle PJ, Sapp PC, Piotrowska K, Lowe P, Koppers M, McKenna-Yasek D, Baron DM, Kost JE, Gonzalez-Perez P, Fox AD, Adams J, Taroni F, Tiloca C, Leclerc AL, Chafe SC, Mangroo D, Moore MJ, Zitzewitz JA, Xu ZS, van den Berg LH, Glass JD, Siciliano G, Cirulli ET, Goldstein DB, Salachas F, Meininger V, Rossoll W, Ratti A, Gellera C, Bosco DA, Bassell GJ, Silani V, Drory VE, Brown RHJ, Landers JE. Mutations in the profilin 1 gene cause familial amyotrophic lateral sclerosis. *Nature* 2012;488:499-503.
 100. Campolo J, De Maria R, Frontali M, Taroni F, Inzitari D, Federico A, Romano S, Puca E, Mariotti C, Tomasello C, Pantoni L, Pescini F, Dotti MT, Stromillo ML, De Stefano N, Tavani A, Parodi O. Impaired vasoreactivity in mildly disabled CADASIL patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2012;83:268-274.
 99. Mariotti C, Fancellu R, Caldarazzo S, Nanetti L, Di Bella D, Plumari M, Lauria G, Cappellini MD, Duca L, Solari A, Taroni F. Erythropoietin in Friedreich ataxia: No effect on frataxin in a randomized controlled trial. *Mov Disord* 2012;27:446-449.
 98. Ratti A, Corrado L, Castellotti B, Del Bo R, Fogh I, Cereda C, Tiloca C, D'Ascenzo C, Bagarotti A, Pensato V, Ranieri M, Gagliardi S, Calini D, Mazzini L, Taroni F, Corti S, Ceroni M, Oggioni GD, Lin K, Powell JF, Soraru G, Ticozzi N, Comi GP, D'Alfonso S, Gellera C, Silani V. C9ORF72 repeat expansion in a large Italian ALS cohort: evidence of a founder effect. *Neurobiol Aging* 2012;33:2528.e7-14.
 97. Gellera C, Ticozzi N, Pensato V, Nanetti L, Castucci A, Castellotti B, Lauria G, Taroni F, Silani V, Mariotti C. ATAXIN2 CAG-repeat length in Italian patients with amyotrophic lateral sclerosis: risk factor or variant phenotype? Implication for genetic testing and counseling. *Neurobiol Aging* 2012;33:1847.e15-21.
 96. Polke JM, Laura 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;77:168-173.
 95. Marchesi C, Ciano C, Salsano E, Nanetti L, Milani M, Gellera C, Taroni F, Fabrizi GM, Uncini A, Pareyson D. Co-occurrence of amyotrophic lateral sclerosis and Charcot-Marie-Tooth disease type 2A in a patient with a novel mutation in the mitofusin-2 gene. *Neuromuscul Disord* 2011;21:129-131.



94. 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;12:193-201.
93. Plumari M, Gellera C, Taroni F. Production of polyclonal antibodies against protein antigens purified by electroelution from SDS-polyacrylamide gel. *Nat Protoc published online* 2010;doi: 10.1038/nprot.2010.27
92. Magri S, Fracasso V, Rimoldi M, Taroni F. Preparation of yeast mitochondria and *in vitro* assay of respiratory chain complex activities. *Nat Protoc published online* 2010;doi: 10.1038/nprot.2010.25
91. Mariotti C, Ferruta A, Gellera C, Nespolo C, Fancellu R, Genitrini S, Di Bella D, Panzeri M, Nanetti L, Tomasello C, Taroni F, Foresti G, Astori S. Predictive genetic tests in neurodegenerative disorders: a methodological approach integrating psychological counseling for at-risk individuals and referring clinicians. *Eur Neurol* 2010;64:33-41.
90. Ticozzi N, LeClerc AL, Keagle PJ, Glass JD, Wills AM, van Blitterswijk M, Bosco DA, Rodriguez-Leyva I, Gellera C, Ratti A, Taroni F, McKenna-Yasek D, Sapp PC, Silani V, Furlong CE, Brown RHJ, Landers JE. Paraoxonase gene mutations in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol* 2010;68:102-107.
89. Di Bella D, Lazzaro F, Brusco A, Plumari M, Battaglia G, Pastore A, Finardi A, Cagnoli C, Tempia F, Frontali M, Veneziano L, Sacco T, Boda E, Brussino A, Bonn F, Castellotti B, Baratta S, Mariotti C, Gellera C, Fracasso V, Magri S, Langer T, Plevani P, Di Donato S, Muzi-Falconi M, Taroni F. Mutations in the mitochondrial protease gene *AFG3L2* cause dominant hereditary ataxia SCA28. *Nat Genet* 2010;42:313-321.
88. Marchesi C, Milani M, Morbin M, Cesani M, Lauria G, Scaioli V, Piccolo G, Fabrizi GM, Cavallaro T, Taroni F, Pareyson D. Four novel cases of periaxin-related neuropathy and review of the literature. *Neurology* 2010;75:1830-1838.
87. Riano E, Martignoni M, Mancuso G, Cartelli D, Crippa F, Toldo I, Siciliano G, Di Bella D, Taroni F, Bassi MT, Cappelletti G, Rugarli EI. Pleiotropic effects of spastin on neurite growth depending on expression levels. *J Neurochem* 2009;108:1277-1288.
86. 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;19:476-480.
85. Campanella A, Rovelli E, Santambrogio P, Cozzi A, Taroni F, Levi S. Mitochondrial ferritin limits oxidative damage regulating mitochondrial iron availability: hypothesis for a protective role in Friedreich ataxia. *Hum Mol Genet* 2009;18:1-11.
84. Corrado L, Ratti A, Gellera C, Buratti E, Castellotti B, Carlomagno Y, Ticozzi N, Mazzini L, Testa L, Taroni F, Baralle FE, Silani V, D'Alfonso S. High frequency of TARDBP gene mutations in Italian patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Hum Mutat* 2009;30:688-694.
83. Sparaco M, Gaeta LM, Santorelli FM, Passarelli C, Tozzi G, Bertini E, Simonati A, Scaravilli F, Taroni F, Duyckaerts C, Feleppa M, Piemonte F. Friedreich's ataxia: oxidative stress and cytoskeletal abnormalities. *J Neurol Sci* 2009;287:111-118.
82. Ticozzi N, Silani V, LeClerc AL, Keagle P, Gellera C, Ratti A, Taroni F, Kwiatkowski TJJ, McKenna-Yasek DM, Sapp PC, Brown RHJ, Landers JE. Analysis of FUS gene mutation in familial amyotrophic lateral sclerosis within an Italian cohort. *Neurology* 2009;73:1180-1185.
81. 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. *BMJ Case Rep* 2009;2009
80. Lombardi MS, Jaspers L, Spronkmans C, Gellera C, Taroni F, Di Maria E, Donato SD, Kaemmerer WF. A majority of Huntington's disease patients may be treatable by individualized allele-specific RNA interference. *Exp Neurol* 2009;217:312-319.
79. Mariotti C, Brusco A, Di Bella D, Cagnoli C, Seri M, Gellera C, Di Donato S, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 28: A novel autosomal dominant cerebellar ataxia characterized



by slow progression and ophthalmoparesis. *Cerebellum* 2008;7:184-188.

78. Gellera C, Colombrita C, Ticozzi N, Castellotti B, Bragato C, Ratti A, Taroni F, Silani V. Identification of new ANG gene mutations in a large cohort of Italian patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurogenetics* 2008;9:33-40.
77. Melli G, Taiana M, Camozzi F, Triolo D, Podini P, Quattrini A, Taroni F, Lauria G. Alpha-lipoic acid prevents mitochondrial damage and neurotoxicity in experimental chemotherapy neuropathy. *Exp Neurol* 2008;214:276-284.
76. Mariotti C, Alpini D, Fancellu R, Soliveri P, Grisoli M, Ravaglia S, Lovati C, Fetoni V, Giaccone G, Castucci A, Taroni F, Gellera C, Di Donato S. Spinocerebellar ataxia type 17 (SCA17): Oculomotor phenotype and clinical characterization of 15 Italian patients. *J Neurol* 2007;254:1538-1546.
75. 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;78:1263-1266.
74. Alemi M, Prigione A, Wong A, Schoenfeld R, DiMauro S, Hirano M, Taroni F, Cortopassi G. Mitochondrial DNA deletions inhibit proteasomal activity and stimulate an autophagic transcript. *Free Radic Biol Med* 2007;42:32-43.
73. Musumeci O, Aguenouz M, Comi GP, Rodolico C, Autunno M, Bordoni A, Baratta S, Taroni F, Vita G, Toscano A. Identification of the infant-type R631C mutation in patients with the benign muscular form of CPT2 deficiency. *Neuromuscul Disord* 2007;17:960-963.
72. Gellera C, Castellotti B, Mariotti C, Minerì R, Seveso V, DiDonato S, Taroni F. Frataxin gene point mutations in Italian Friedreich ataxia patients. *Neurogenetics* 2007;8:289-299.
71. 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;78:1286-1287.

2006 – 1984

70. Cagnoli C, Mariotti C, Taroni F, Seri M, Brussino A, Michielotto C, Grisoli M, Di Bella D, Migone N, Gellera C, Di Donato S, Brusco A. SCA28, a novel form of autosomal dominant cerebellar ataxia on chromosome 18p11.22-q11.2. *Brain* 2006;129:235-242.
69. 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;11:61-66.
68. Finardi A, Gardoni F, Bassanini S, Lasio G, Cossu M, Tassi L, Caccia C, Taroni F, LoRusso G, Di Luca M, Battaglia G. NMDA receptor composition differs among anatomically diverse malformations of cortical development. *J Neuropathol Exp Neurol* 2006;65:883-893.
67. Napoli E, Taroni F, Cortopassi GA. Frataxin, iron-sulfur clusters, heme, ROS, and aging. *Antioxid Redox Signal* 2006;8:506-516.
66. Granata T, Freri E, Caccia C, Setola V, Taroni F, Battaglia G. Schizencephaly: clinical spectrum, epilepsy, and pathogenesis. *J Child Neurol* 2005;20:313-318.
65. Schoenfeld RA, Napoli E, Wong A, Zhan S, Reutenauer L, Morin D, Buckpitt AR, Taroni F, Lonnerdal B, Ristow M, Puccio H, Cortopassi GA. Frataxin deficiency alters heme pathway transcripts and decreases mitochondrial heme metabolites in mammalian cells. *Hum Mol Genet* 2005;14:3787-3799.
64. Brussino A, Gellera C, Saluto A, Mariotti C, Arduino C, Castellotti B, Camerlingo M, de Angelis V, Orsi L, Tosca P, Migone N, Taroni F, Brusco A. FMR1 gene premutation is a frequent genetic cause of late-onset sporadic cerebellar ataxia. *Neurology* 2005;64:145-147.
63. Battaglia G, Franceschetti S, Chiapparini L, Freri E, Bassanini S, Giavazzi A, Finardi A, Taroni F, Granata T. Electroencephalographic recordings of focal seizures in patients affected by periventricular nodular heterotopia: role of the heterotopic nodules in the genesis of



- epileptic discharges. *J Child Neurol* 2005;20:369-377.
62. Taroni F, DiDonato S. Pathways to motor incoordination: the inherited ataxias. *Nature Rev Neurosci* 2004;5:641-655.
 61. Brusco A, Gellera C, Cagnoli C, Saluto A, Castucci A, Michielotto C, Fetoni V, Mariotti C, Migone N, Di Donato S, Taroni F. Molecular genetics of hereditary spinocerebellar ataxia: mutation analysis of spinocerebellar ataxia genes and CAG/CTG repeat expansion detection in 225 Italian families. *Arch Neurol* 2004;61:727-733.
 60. Iacobazzi V, Invernizzi F, Baratta S, Pons R, Chung W, Garavaglia B, Dionisi-Vici C, Ribes A, Parini R, Huertas MD, Roldan S, Lauria G, Palmieri F, Taroni F. Molecular and functional analysis of SLC25A20 mutations causing carnitine-acylcarnitine translocase deficiency. *Hum Mutat* 2004;24:312-320.
 59. Mariotti C, Taroni F, Di Donato S. Idebenone treatment in Friedreich patients: One-year-long randomized placebo-controlled trial. *Neurology* 2004;62:525.
 58. Mariotti C, Taroni F, DiDonato S. Friedreich's ataxia, idebenone and iron-sulfur cluster-containing proteins. *Neurology* 2004;62:524-525.
 57. 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;60:1721-1722.
 56. Musso M, Balestra P, Taroni F, Bellone E, Mandich P. Different consequences of EGR2 mutants on the transactivation of human Cx32 promoter. *Neurobiol Dis* 2003;12:89-95.
 55. Tan G, Napoli E, Taroni F, Cortopassi G. Decreased expression of genes involved in sulfur amino acid metabolism in frataxin-deficient cells. *Hum Mol Genet* 2003;12:1699-1711.
 54. Mai R, Tassi L, Cossu M, Francione S, Lo Russo G, Garbelli R, Ferrario A, Galli C, Taroni F, Citterio A, Spreafico R. A neuropathological, stereo-EEG, and MRI study of subcortical band heterotopia. *Neurology* 2003;60:1834-1838.
 53. Servadio A, Poletti A, Taroni F. Triplet repeat diseases: from basic to clinical aspects. *Brain Res Bull* 2001;56:159.
 52. Gellera C, Castellotti B, Riggio MC, Silani V, Morandi L, Testa D, Casali C, Taroni F, DiDonato S, Zeviani M, Mariotti C. Superoxide dismutase gene mutations in Italian patients with familial and sporadic amyotrophic lateral sclerosis: identification of three novel missense mutations. *Neuromuscular Disord* 2001;11:404-410.
 51. Wang Y, Korman SH, Ye J, Gargus JJ, Gutman A, Taroni F, Garavaglia B, Longo N. Phenotype and genotype variation in primary carnitine deficiency. *Genet Med* 2001;3:387-392.
 50. Invernizzi F, Burlina AB, Donadio A, Giordano G, Taroni F, Garavaglia B. Lethal neonatal presentation of CPT-1 deficiency. *J Inherit Metab Dis* 2001;24:601-602.
 49. Tan G, Chen LS, Lonnerdal B, Gellera C, Taroni F, Cortopassi GA. Frataxin expression rescues mitochondrial dysfunctions in FRDA cells. *Hum Mol Genet* 2001;10:2099-2107.
 48. Mostacciuolo ML, Righetti E, Zortea M, Bosello V, Schiavon F, Vallo L, Merlini L, Siciliano G, Fabrizi GM, Rizzuto N, Milani M, Baratta S, Taroni F. Charcot-Marie-Tooth disease type I and related demyelinating neuropathies: Mutation analysis in a large cohort of Italian families. *Hum Mutat* 2001;18:32-41.
 47. Cavadini P, Adamec J, Taroni F, Gakh O, Isaya G. Two-step processing of human frataxin by mitochondrial processing peptidase. Precursor and intermediate forms are cleaved at different rates. *J Biol Chem* 2000;275:41469-41475.
 46. Wong A, Yang J, Danielson S, Gellera C, Taroni F, Cortopassi GA. Sensitivity of FRDA lymphoblasts to salts of transition metal ions. *Antioxid Redox Signal* 2000;2:461-465.
 45. Wang Y, Taroni F, Garavaglia B, Longo N. Functional analysis of mutations in the OCTN2 transporter causing primary carnitine deficiency: lack of genotype-phenotype correlation. *Hum Mutat* 2000;16:401-407.
 44. Pareyson D, Taroni F, Botti S, Morbin M, Baratta S, Lauria G, Ciano C, Sghirlanzoni A. Cranial nerve involvement in Charcot-Marie-Tooth disease type 1 due to early-growth



- response 2 gene mutation. *Neurology* 2000;54:1696-1698.
43. Pons R, Cavadini P, Baratta S, Invernizzi F, Lamantea E, Garavaglia B, Taroni F. Clinical and molecular heterogeneity in very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Neurol* 2000;22:98-105.
 42. Branda SS, Cavadini P, Adamec J, Kalousek F, Taroni F, Isaya G. Yeast and human frataxin are processed to mature form in two sequential steps by the mitochondrial processing peptidase. *J Biol Chem* 1999;274:22763-22769.
 41. Wong A, Yang J, Cavadini P, Gellera C, Lonnerdal B, Taroni F, Cortopassi GA. The Friedreich's ataxia mutation confers cellular sensitivity to oxidant stress which is rescued by chelators of iron and calcium and inhibitors of apoptosis. *Hum Mol Genet* 1999;8:425-430.
 40. Parini R, Invernizzi F, Menni F, Garavaglia B, Melotti D, Rimoldi M, Salera S, Tosetto C, Taroni F. Medium-chain triglyceride loading test in carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: insights on treatment. *J Inherit Metab Dis* 1999;22:733-739.
 39. 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;883:477-480.
 38. Crespi V, Fabrizi GM, Mandich P, Pareyson D, Salvi F, Santoro L, Schenone A, Taroni F. Guidelines for the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. *Ad hoc Working Group of the Peripheral Nervous System Study Group, Italian Neurological Society. Ital J Neurol Sci* 1999;20:207-216.
 37. Pareyson D, Sghirlanzoni A, Botti S, Ciano C, Fallica E, Mora M, Taroni F. Charcot-Marie-Tooth disease type 2 and *P0* gene mutations. *Neurology* 1999;52:1110-1111.
 36. Minetti C, Garavaglia B, Bado M, Invernizzi F, Bruno C, Rimoldi M, Pons R, Taroni F, Cordone G. Very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency in a child with recurrent myoglobinuria. *Neuromuscular Dis* 1998;8:3-6.
 35. Wataya K, Akanuma J, Cavadini P, Aoki Y, Kure S, Invernizzi F, Yoshida I, Yoshino M, Kira J, Matsubara Y, Taroni F, Narisawa K. Two CPT2 mutations in three Japanese patients with carnitine palmitoyltransferase II deficiency: functional analysis and association with polymorphic haplotypes and two clinical phenotypes. *Hum Mutat* 1998;11:377-386.
 34. Poloni TE, Merlo IM, Alfonsi E, Marinou-Aktipi K, Botti S, Arrigo A, Taroni F, Ceroni M. Facial nerve is liable to pressure palsy. *Neurology* 1998;51:320-322.
 33. 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;21:1686-1691.
 32. Bonioli E, Di Stefano A, Peri V, Caruso U, Cerone R, Lamantea E, Taroni F, Bellini C. A new case of fumarate hydratase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 1998;21:435-436.
 31. Pareyson D, Botti S, Sghirlanzoni A, Taroni F. *PMP22* frameshift mutation and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neurology* 1997;49:1478-1479.
 30. Gabriel J-M, 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;49:1635-1640.
 29. Schaefer J, Jackson S, Taroni F, Swift P, Turnbull DM. Characterisation of cellular carnitine acyltransferases in patients with a carnitine palmitoyltransferase deficiency: implications for diagnosis and therapy. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1997;62:169-176.
 28. Villard J, Fischer A, Mandon G, Collombet JM, Taroni F, Mousson B. Recurrent myoglobinuria due to carnitine palmitoyltransferase II deficiency: expression of the molecular phenotype in cultured muscle cells. *J Neurol Sci* 1996;136:178-181.
 27. 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;46:1133-1137.
 26. Bonnefont JP, Taroni F, Cavadini P, Cepanec C, Brivet M, Saudubray JM, Leroux JP,



- Demaugre F. Molecular analysis of carnitine palmitoyltransferase II deficiency with hepatocardiomyopathic expression. *Am J Hum Genet* 1996;58:971-978.
25. Handig I, Dams E, Taroni F, van Laere S, de Barsey T, Willems PJ. Inheritance of the S113L mutation within an inbred family with carnitine palmitoyltransferase enzyme deficiency. *Hum Genet* 1996;97:291-293.
 24. Dionisi-Vici C, Garavaglia B, Burlina AB, Bertini E, Saponara I, Sabetta G, Taroni F. Hypoparathyroidism in mitochondrial trifunctional protein deficiency. *J Pediatr* 1996;129:159-162.
 23. Taroni F, Uziel G. Fatty-acid mitochondrial β -oxidation and hypoglycaemia in children. *Curr Opin Neurol* 1996;9:477-485.
 22. Gellera C, Meoni C, Zappacosta B, Girotti F, Castellotti B, Taroni F, DiDonato S. Errors in Huntington disease diagnostic test caused by trinucleotide deletion in the *IT15* gene. *Am J Hum Genet* 1996;59:475-477.
 21. Pareyson D, Taroni F. Deletion of the *PMP22* gene and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Curr Opin Neurol* 1996;9:348-354.
 20. 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;16:467-471.
 19. Verderio E, Cavadini P, Montermini L, Wang H, Lamantea E, Finocchiaro G, DiDonato S, Gellera C, Taroni F. Carnitine palmitoyltransferase II deficiency: structure of the gene and characterization of two novel disease-causing mutations. *Hum Mol Genet* 1995;4:19-29.
 18. Zeviani M, Taroni F. Mitochondrial diseases. *Baillieres Clin Neurol* 1994;3:315-334.
 17. Montermini L, Wang H, Verderio E, Taroni F, DiDonato S, Finocchiaro G. Identification of 5' regulatory regions of the human carnitine palmitoyltransferase II gene. *Biochim Biophys Acta* 1994;1219:237-240.
 16. Gellera C, Verderio E, Floridia G, Finocchiaro G, Montermini L, Cavadini P, Zuffardi O, Taroni F. Assignment of the human carnitine palmitoyltransferase II gene (*CPT1*) to chromosome 1p32. *Genomics* 1994;24:195-197.
 15. Verderio E, Cavadini P, Pandolfo M, DiDonato S, Taroni F. Two novel sequence polymorphisms of the human carnitine palmitoyltransferase II (*CPT1*) gene. *Hum Mol Genet* 1993;2:334.
 14. Finocchiaro G, Taroni F, DiDonato S. Mitochondrial diseases: molecular aspects of human defects of β -oxidation. *Ann Biol Clin* 1993;51:217-218.
 13. Taroni F, Verderio E, Dworzak F, Willems PJ, Cavadini P, DiDonato S. Identification of a common mutation in the carnitine palmitoyltransferase II gene in familial recurrent myoglobinuria patients. *Nat Genet* 1993;4:314-320.
 12. Taroni F, Verderio E, Fiorucci S, Cavadini P, Finocchiaro G, Uziel G, Lamantea E, Gellera C, DiDonato S. Molecular characterization of inherited carnitine palmitoyltransferase II deficiency. *Proc Natl Acad Sci USA* 1992;89:8429-8433.
 11. Minoletti F, Colombo I, Liras Martin A, DiDonato S, Taroni F, Finocchiaro G, Pandolfo M. Localization of the human gene for carnitine palmitoyltransferase to 1p13-p11 by nonradioactive *in situ* hybridization. *Genomics* 1992;13:1372-1374 [retraction (1994) 24, 198].
 10. Taroni F, Verderio E, Garavaglia B, Fiorucci S, Finocchiaro G, Uziel G, DiDonato S. Biochemical and molecular studies of carnitine palmitoyltransferase II deficiency with hepatocardiomyopathic presentation. *Prog Clin Biol Res* 1992;375:521-531.
 9. Taroni F, Rosenberg LE. The precursor of the biotin-binding subunit of mammalian propionyl-CoA carboxylase can be translocated into mitochondria as apo- or holoprotein. *J Biol Chem* 1991;266:13267-13271.
 8. Finocchiaro G, Taroni F, Rocchi M, Liras Martin A, Colombo I, Torri Tarelli G, DiDonato S. cDNA cloning, sequence analysis and chromosomal localization of human carnitine palmitoyltransferase. *Proc Natl Acad Sci USA* 1991;88:661-665 (correction 10981).



7. Browner MF, Taroni F, Sztul E, Rosenberg LE. Sequence analysis, biogenesis, and mitochondrial import of the α -subunit of rat liver propionyl-CoA carboxylase. *J Biol Chem* **1989**;264:12680-12685.
6. Taroni F, DiDonato S. Purification and properties of cytosolic malic enzyme from human skeletal muscle. *Int J Biochem* **1988**;20:857-866.
5. Finocchiaro G, Taroni F, DiDonato S. Glutamate dehydrogenase in OPCA. *Neurology* **1987**;37:1687.
4. Taroni F, Gellera C, DiDonato S. Evidence for two distinct mitochondrial malic enzymes in human skeletal muscle: purification and properties of the NAD(P)⁺-dependent enzyme. *Biochim Biophys Acta* **1987**;916:446-454.
3. DiDonato S, Frerman FE, Rimoldi M, Rinaldo P, Taroni F, Wiesman UN. Systemic carnitine deficiency due to lack of electron transfer flavoprotein:ubiquinone oxidoreductase (ETF-QO). *Neurology* **1986**;36:957-963.
2. Finocchiaro G, Taroni F, DiDonato S. Glutamate dehydrogenase in olivopontocerebellar atrophies: leukocytes, fibroblasts and muscle mitochondria. *Neurology* **1986**;36:550-553.
1. Finocchiaro G, Taroni F, Pandolfo M, DiDonato S. Glutamate metabolism in dominant OPCA. *Ital J Neurol Sci* **1984**;5:134-140.

di essere coautore dei seguenti capitoli di libri in lingua inglese a distribuzione internazionale (le pubblicazioni sono allegate in copia conforme con dichiarazione sostitutiva di atto di notorietà (Allegato 7)):

- C13. DiDonato S, Taroni F. Disorders of lipid metabolism. In: Rosenberg RN, Pascual J, editors. *Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease, 5th edn.* Academic Press; **2015**. p. 559-576.
- C12. Mariotti C, Taroni F. Ataxias and Cerebellar Degenerations. In: Sghirlanzoni A, Lauria G, Chiapparini L, editors. *Prognosis of Neurological Diseases, 1st edn.* Milano: Springer; **2015**. p. 395-403.
- C11. DiDonato S, Marmolino D, Taroni F. Mitochondrial disorders. In: Manto M, Gruol D, Schmahmann J, Koibuchi N, Rossi F, editors. *Handbook of the Cerebellum and Cerebellar Disorders, 1st edn.* Dordrecht: Springer; **2013**. p. 2269-2311.
- C10. Taroni F, Chiapparini L, Mariotti C. Autosomal dominant spinocerebellar ataxias and episodic ataxias. In: Manto M, Gruol D, Schmahmann J, Koibuchi N, Rossi F, editors. *Handbook of the Cerebellum and Cerebellar Disorders, 1st edn.* Dordrecht: Springer; **2013**. p. 2193-2267.
- C9. Mariotti C, Di Bella D, Di Donato S, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 28. In: Aminoff MJ, Boller F, Swaab DF, editors. *Handbook of Clinical Neurology, 3rd Series. Vol. 103: Ataxic Disorders* (Subramony SH and Dürr A, editors). Amsterdam, The Netherlands: Elsevier; **2012**. p. 575-579.
- C8. DiDonato S, Mariotti C, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 1. In: Aminoff MJ, Boller F, Swaab DF, editors. *Handbook of Clinical Neurology, 3rd Series: Vol. 103: Ataxic Disorders* (Subramony SH and Dürr A, editors). Amsterdam, The Netherlands: Elsevier; **2012**. p. 399-421.
- C7. Battaglia G, Caccia C, Finardi A, Colciaghi F, Locatelli D, Chiapparini L, Granata T, Taroni F. Periventricular nodular heterotopia: clinical and genetic findings. In: Avanzini G, Noebels JL, editors. *Genetics of Epilepsy and Genetic Epilepsies*. Montrouge, France: John Libbey Eurotext; **2009**. p. 195-204.
- C6. Vissing J, DiDonato S, Taroni F. Metabolic myopathies. Defects of carbohydrate and lipid metabolism. In: Karpati G, Hilton-Jones D, Bushby K, Griggs RC, editor. *Disorders of Voluntary Muscle, 8th edn.* Cambridge, UK: Cambridge University Press; **2009**. p. 390-408.
- C5. DiDonato S, Taroni F. Disorders of lipid metabolism. In: Rosenberg RN, DiMauro S, Paulson HL, Ptáček L, Nestler EJ, editors. *The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease, 4th edn.* Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; **2008**. p. 312-



325.

- C4. DiDonato S, Taroni F. Disorders of lipid metabolism. In: Engel AG, Franzini-Armstrong C, editors. *Myology*, 3rd edn. New York: McGraw-Hill; **2004**. p. 1587-1621.
- C3. DiDonato S, Taroni F. Disorders of lipid metabolism. In: Rosenberg RN, Prusiner SB, DiMauro S, Barchi RL, Nestler EJ, editors. *The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease*, 3rd edn. Oxford: Butterworth-Heinemann; **2003**. p. 591-601.
- C2. DiDonato S, Taroni F. Myopathies affecting fuel and energy metabolism: Defects of fatty acid metabolism. In: Karpati G, editor. *Structural and Molecular Basis of Skeletal Muscle Diseases*, edn. Basel: ISN Neuropath Press; **2002**. p. 189-201.
- C1. Uziel G, Taroni F, DiDonato S. Fatty acid oxidation disorders. In: DiDonato S, Parini R, Uziel G, editors. *Metabolic Encephalopathies: Therapy and Prognosis*. London: John Libbey; **1995**. p. 11-23.

di essere coeditore dei seguenti libri o pubblicazioni scientifiche monografiche (le pubblicazioni sono allegate in copia conforme con dichiarazione sostitutiva di atto di notorietà (Allegato 7)):

- B1. “*Progress in Neurobiology*” Vol. 97 No. 2, May 2012, Special Issue “*The Neurotoxicity of Mutant Proteins*”. Poletti A., Cattaneo E., Taroni F., eds.
- B2. “*Hereditary Leukoencephalopathies and Demyelinating Neuropathies in Children*”. Uziel G. and Taroni F., eds. John Libbey 2004, pp. 184.
- B3. *Brain Research Bulletin* Vol. 56 No. 3-4, November 2001, Special Issue “*Triplet Repeat Diseases*”. Poletti A, Servadio A, Taroni F., eds.

Dichiara, inoltre, di essere informato, 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, infine, di essere informato che il presente curriculum sarà pubblicato sul sito internet Aziendale.

Il presente curriculum formativo e professionale è stato redatto in carta semplice ai sensi dell’art.8 e del’art. 6 del D.P.R 484/97. Le dichiarazioni ivi contenute sono veritiere e sono rese con funzione di autocertificazione ai sensi del D.P.R n. 445/2000. Il dichiarante sottoscritto è consapevole delle sanzioni penali previste dall’art. 76 del T.U. della normativa sulla documentazione amministrativa di cui al D.P.R. 445/2000 e della decadenza dei benefici prevista dall’art. 75 dello stesso T.U. in caso di dichiarazioni false o mendaci.

Milano, 27 dicembre 2017

Il Dichiarante

