

2

DOTT.SSA BARBARA MARIA GARAVAGLIA
CURRICULUM FORMATIVO E PROFESSIONALE

La sottoscritta Barbara Maria Garavaglia

CF

Tel.

Mail: barbara.garavaglia@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 Scienze Biologiche conseguita in data 06/07/1982 presso l'Università degli Studi di Milano (**dichiarazione sostitutiva di certificazione**)

di essere in possesso della abilitazione all'esercizio della professione di Biologo conseguita nel II semestre 1984 presso l'Università Statale di Milano (**dichiarazione sostitutiva di certificazione**)

di essere iscritta all'albo dell'Ordine dei Biologi dal 12/04/1985 (iscrizione n. EA_011644) (**dichiarazione sostitutiva di certificazione**)

di aver prestato servizio con rapporto di dipendenza presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano in qualità di:

- Borsista di Ricerca, Unità Operativa di Biochimica e Genetica dal 1983 al 1986 per studi biochimici sulle encefalopatie metaboliche ereditarie
- Contrattista di Ricerca, Unità Operativa di Biochimica e Genetica dal 1987 al 1989 per studi biochimici sui difetti del metabolismo degli acidi grassi
- Biologo collaboratore a tempo determinato e tempo pieno presso la Divisione di Biochimica e Genetica dal 02/01/1990 al 07/04/1991
- Biologo collaboratore a tempo indeterminato e tempo pieno presso la Divisione di Biochimica e Genetica dal 08/04/1991 al 12/06/1994
- Biologo coadiutore a tempo indeterminato e tempo pieno presso la Divisione di Biochimica e Genetica dal 13/06/1994 al 05/12/1996
- Dirigente Biologo di I livello a tempo indeterminato e tempo pieno presso la Divisione di Biochimica e Genetica dal 06/12/1996 al 02/01/2002

In questo periodo si è occupata principalmente delle patologie da alterazioni del metabolismo degli acidi grassi collaborando a vari progetti di ricerca sia nazionali che internazionali e coordinando il laboratorio di diagnostica biochimica per tali patologie. E' stata responsabile del laboratorio di colture cellulari della UO di Biochimica e Genetica. Nel 2000 si è impegnata nell'istituzione di un nuovo settore diagnostico per la diagnosi biochimica e molecolare dei disturbi del movimento di origine genetica. Nel 2001 ha contribuito attivamente all'apertura dei nuovi laboratori in sede Bicocca, assumendo la responsabilità di Referente della Qualità ottenendo la certificazione UNI EN 9001:2000

- Dirigente Biologo a tempo indeterminato e tempo pieno presso l'UOC di Neurogenetica Molecolare dal 03/01/2002 ad oggi con:

- a) Incarico di Alta Professionalità dal 01/09/2002 al 31/08/2007 per la *“diagnostica molecolare dei disturbi del movimento e screening biochimico dei difetti del metabolismo energetico”*
- b) Incarico di Eccellenza Professionale dal 01/09/2007 al 31/12/2009 per la *“diagnostica dei disturbi del movimento e dei difetti del metabolismo energetico”*
- c) Incarico di Struttura Semplice dal 01/01/2010 ad oggi per la *“Diagnostica dei disturbi del movimento e disordini del metabolismo energetico”*.
- Direttore incaricato dell'UOC di Neurogenetica Molecolare dal 14/01/2013 ad oggi. Per questo incarico coordina l'attività di 1 dirigente biologo a tempo indeterminato, 1 dirigente medico a tempo indeterminato, 3 tecnici di laboratorio a tempo indeterminato, 13 contrattisti e 8 borsisti ed è responsabile della programmazione e articolazione del lavoro, della gestione delle risorse umane e tecnologiche e del budget. In questi anni ha sempre raggiunto tutti gli obiettivi di direzione assegnateli.

Di aver svolto prestazioni di laboratorio nell'ambito della biochimica clinica e genetica molecolare la cui tipologia qualitativa nell'ultimo decennio, certificata dal Direttore di Dipartimento e Direttore Sanitario dell'Azienda, è descritta nell'**allegato 2**.

Di aver frequentato il corso di Formazione Manageriale per Dirigenti Ospedalieri di Struttura Complessa presso la Facoltà di Economia Aziendale dell'Università Milano-Bicocca (Certificato N.3405 del 31/03/2006 rilasciato da I.Re.F di Regione Lombardia) (**dichiarazione sostitutiva di certificazione**)

Di aver frequentato il corso di Formazione Manageriale *“Come si evolve l'economia dell'azienda ospedaliera pubblica e privata”* organizzato da C.S.G (edizione CSG10001-20139) e ottenuto il certificato di rivalidazione per Dirigente Sanitario di Struttura Complessa (Certificato di Rivalidazione N.01312 del 02/09/2014 rilasciato da Eupolis Lombardia) (**dichiarazione sostitutiva di certificazione**)

ATTIVITA' DIDATTICA E DI FORMAZIONE

Nel corso della sua carriera professionale ha tenuto svariati seminari nell'ambito delle patologie metaboliche ereditarie e dei disturbi del movimento. In particolare:

- dal 1996 al 2012 lezioni d'aggiornamento per la Scuola di Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica e Molecolare per Laureati in Medicina e Chirurgia e Scienze Biologiche dell'Università Statale di Milano.
- dal 1999 al 2013 lezioni d'aggiornamento nell'ambito del Corso di Biochimica Patologica (Prof. Vanna Chigorno) presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche dell'Università degli Studi di Milano per la Scuola di Specialità in Genetica Medica.
- dal 2003 ad oggi lezioni d'aggiornamento sulla genetica delle distonie nell'ambito di corsi ECM per pediatri e neuropsichiatri organizzati dalla Fondazione Mariani
- dal 2002 al 2004 lezioni d'aggiornamento sulla genetica dei disturbi del movimento per il Corso Master in *“Diagnosi e terapia dei disturbi del movimento”* dell'Università Cattolica di Roma
- dal 1994 al 2003 lezioni d'aggiornamento per il III Corso del Diploma universitario per Tecnici di Laboratorio Biomedico dell'Università Statale di Milano.
- Dal 2016 membro del Comitato di Indirizzo del Corso di Laurea Magistrale in Biomedical Sciences, presso l'Università degli Studi dell'Insubria.

Tutor di vari stage per i corsi di laurea triennale di studenti della Facoltà di Scienze Biologiche dell'Università Statale di Milano e della Facoltà di Scienze Biologiche e della facoltà di Biotecnologie Farmaceutiche dell'Università Milano-Bicocca di Milano.

Responsabile Scientifico di diversi eventi formativi accreditati ECM presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. In particolare:

- 24 eventi d'aggiornamento nell'ambito della Neurogenetica organizzati presso i laboratori Bicocca
- 7 eventi nell'ambito della Medicina di Genere
- 2 eventi nell'ambito delle Patologie Neurodegenerative da accumulo di Ferro

Ha ottenuto i crediti ECM riportati nell'**allegato 3**

PARTECIPAZIONE A SOCIETA' SCIENTIFICHE E ASSOCIAZIONI

- Dal 1984 al 2010 membro della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME). Dal 1996 al 1999 ha partecipato in qualità di Consigliere al Consiglio Direttivo della Società.
- Dal 1989 al 2010 membro della Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).
- Dal 1997 membro della Società Italiana di Genetica Umana.
- Dal 1999 al 2000 membro della Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC), partecipando attivamente al Gruppo di Studio "Colture Cellulari in Biochimica Clinica".
- Dal 2006 membro del Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindromi da Accumulo di Ferro (AISNAF).
- Dal 2008 membro della Movement Disorder Society

ATTIVITA' DI REFERAGGIO

Svolge regolarmente attività di referaggio per le seguenti riviste: Developmental Medicine & Child Neurology, Journal of Neurology, Clinical Neurology and Neurosurgery, Neurological Sciences, Human Molecular Genetics

FINANZIAMENTI DI RICERCA

- Ricerca finalizzata – ex art. 56 Legge Finanziaria 2003
"Studio clinico e genetico dei parkinsonismi in Italia"
Responsabile scientifico: Prof. Bruno Dallapiccola, Direttore Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia, Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Decorrenza: 2003
Durata: 24 mesi
Finanziamento dott.ssa Garavaglia: 20.000 Euro

- Ricerca finalizzata – ex art. 56 Legge Finanziaria 2003
 “Genetica clinica e molecolare della malattia di Parkinson e traslazione clinico-diagnostica”
 Responsabile scientifico: Prof. Bruno Dallapiccola, Direttore Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia, Università degli Studi di Roma “La Sapienza”
 Decorrenza: novembre 2003
 Durata: 24 mesi
 Finanziamento dott.ssa Garavaglia: 45.000 Euro
- Ricerca finalizzata – ex art. 56 Legge Finanziaria 2003
 “Nuove strategie nella diagnosi e terapia delle distonie progressive”
 Responsabile scientifico: Dott. Nardo Nardocci – UO NPI Istituto Neurologico “Carlo Besta”
 Decorrenza: novembre 2003
 Durata: 24 mesi
 Finanziamento dott.ssa Garavaglia: 31.000 Euro
- Ricerca Finalizzata Ministero (FIRB 2007)
 “Analisi dei fattori di rischio e di potenziali elementi predittivi di danno neurodegenerativo nelle sindromi Parkinsoniane”
 Responsabile Scientifico. Prof Pasquale Montagna Università degli Studi di Bologna
 Decorrenza: 2008
 Durata: 24 mesi
 Finanziamento dott.ssa Garavaglia: 40.000 Euro
- Grant TELETHON (GTB12001J)
 “Network Telethon di Biobanche Genetiche”
 Coordinatore scientifico: Prof.ssa Mirella Filocamo, Istituto Giannina Gaslini, Genova
 Decorrenza: 2013
 Durata: 60 mesi
 Finanziamento dott.ssa Garavaglia: 134.000 euro
- Fondazione Mariani
 “Nuove strategie molecolari nella diagnosi e ricerca genetica dei disturbi del movimento e disordini del metabolismo energetico”
 Decorrenza: 2013
 Durata: 12 mesi
 Finanziamento dott.ssa Garavaglia: 150.000 Euro
- Fondazione Mariani
 “Introduzione di nuove tecnologie ad alta efficienza in ambito biochimico e genetico-molecolare nella diagnostica e ricerca delle malattie mitocondriali e dei disturbi del movimento dell'età pediatrica”
 Responsabile scientifico: dott.ssa Garavaglia, UO Neurogenetica Molecolare
 Decorrenza: 2014
 Durata: 60 mesi
 Finanziamento: 530.000 Euro

Nel corso della sua carriera professionale ha partecipato attivamente a numerosi congressi nazionali ed internazionali nel campo dello studio delle malattie metaboliche ereditarie e della genetica umana producendo più di 200 comunicazioni a stampa.

Autrice di **130 pubblicazioni su riviste indicizzate (H-index 35) e di 11 capitoli di libri.**

Di seguito sono elencate le pubblicazioni **degli ultimi 10 anni** (2008-2017) di cui si **allegano le 73 copie conformi**

- 73 Maltby RH, Aoki H, Kumar A, Phanse S, Amin S, Zhang Q, Minic Z, Goebels F, Musso G, Wu Z, Abou-Tok H, Meyer M, Deineko V, Kassir S, Sidhu V, Jessulat M, Scott NE, Xiong X, Vlasblom J, Prasad B, Foster LJ, Alberio T, **Garavaglia B**, Yu H, Bader GD, Nakamura K, Parkinson J, Babu M. A Map of Human Mitochondrial Protein Interactions Linked to Neurodegeneration Reveals New Mechanisms of Redox Homeostasis and NF-κB Signaling. Cell Syst. 2017 Nov 7. pii: S2405-4712(17)30447-7. doi: 10.1016/j.cels.2017.10.010.
- 72 Esposito S, Carecchio M, Tonduti D, Saletti V, Panteghini C, Chiapparini L, Zorzi G, Pantaleoni C, **Garavaglia B**, Krainc D, Lubbe SJ, Nardocci N, Mencacci NE. A PDE10A de novo mutation causes childhood-onset chorea with diurnal fluctuations. Mov Disord. 2017 Sep 26. doi: 10.1002/mds.27175. [Epub ahead of print] No abstract available.
- 71 Fonderico M, Laudisi M, Andreasi NG, Bigoni S, Lamperti C, Panteghini C, **Garavaglia B**, Carecchio M, Emanuele EA, Forni GL, Granieri E. Patient Affected by Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration: A Therapeutic Attempt with Iron Chelation Therapy. Front Neurol. 2017 Aug 21;8:385. doi: 10.3389/fneur.2017.00385. eCollection 2017.
- 70 Alberio T, Pieroni L, Ronci M, Banfi C, Bongarzone I, Bottoni P, Brioschi M, Caterino M, Chinello C, Cormio A, Cozzolino F, Cunsolo V, Fontana S, **Garavaglia B**, Giusti L, Greco V, Lucacchini A, Maffioli E, Magni F, Monteleone F, Monti M, Monti V, Musicco C, Petrosillo G, Porcelli V, Saletti R, Scatena R, Soggiu A, Tedeschi G, Zilocchi M, Roncada P, Urbani A, Fasano M. Toward the Standardization of Mitochondrial Proteomics: The Italian Mitochondrial Human Proteome Project Initiative. J Proteome Res. 2017 Sep 13. doi: 10.1021/acs.jproteome.7b00350
- 69 Invernizzi F, Panteghini C, Chiapparini L, Moroni I, Nardocci N, **Garavaglia B**, Tonduti D. Thiamine-responsive disease due to mutation of tpk1: Importance of avoiding misdiagnosis. Neurology. 2017 Aug 22;89(8):870-871. doi: 10.1212/WNL.0000000000004270
- 68 Carecchio M, Picillo M, Valletta L, Elia AE, Haack TB, Cozzolino A, Vitale A, **Garavaglia B**, Iuso A, Bagella CF, Pappatà S, Barone P, Prokisch H, Romito L, Tiranti V. Rare causes of early-onset dystonia-parkinsonism with cognitive impairment: a de novo PSEN-1 mutation. Neurogenetics. 2017 Jul;18(3):175-178. doi: 10.1007/s10048-017-0518-4

- 67 Simonati A, Williams RE, Nardocci N, Laine M, Battini R, Schulz A, **Garavaglia B**, Moro F, Pezzini F, Santorelli FM. Phenotype and natural history of variant late infantile ceroid-lipofuscinosis 5. *Dev Med Child Neurol*. 2017 Aug;59(8):815-821. doi: 10.1111/dmcn.13473
- 66 Carecchio M, Mencacci NE, Iodice A, Pons R, Panteghini C, Zorzi G, Zibordi F, Bonakis A, Dinopoulos A, Jankovic J, Stefanis L, Bhatia KP, Monti V, R'Bibo L, Veneziano L, **Garavaglia B**, Fusco C, Wood N, Stamelou M, Nardocci N. ADCY5-related movement disorders: Frequency, disease course and phenotypic variability in a cohort of paediatric patients. *Parkinsonism Relat Disord*. 2017 Aug;41:37-43. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.05.004.
- 65 Cesareo M, Ciuffoletti E, Martucci A, Sebastiani J, Sorge RP, Lamantea E, **Garavaglia B**, Ricci F, Cusumano A, Nucci C, Brancati F. Assessment of the retinal posterior pole in dominant optic atrophy by spectral-domain optical coherence tomography and microperimetry. *PLoS One*. 2017 Mar 30;12(3):e0174560. doi: 10.1371/journal.pone.0174560. eCollection 2017.
- 64 Ingrassia R, Memo M, **Garavaglia B**. Ferrous Iron Up-regulation in Fibroblasts of Patients with Beta Propeller Protein-Associated Neurodegeneration (BPAN). *Front Genet*. 2017 Feb 17;8:18. doi: 10.3389/fgene.2017.00018. eCollection 2017.
- 63 Iodice A, Panteghini C, Spagnoli C, Salerno GG, Frattini D, Russo C, **Garavaglia B**, Fusco C. Long-term follow-up in spastic paraplegia due to SPG56/CYP2U1: age-dependency rather than genetic variability. *J Neurol*. 2017 Jan 24. doi: 10.1007/s00415-017-8393-3
- 62 Mascalchi M, Mari F, Berti B, Bartolini E, Lenge M, Bianchi A, Antonucci L, Santorelli FM, **Garavaglia B**, Guerrini R. Fast Progression of Cerebellar Atrophy in PLA2G6-Associated Infantile Neuronal Axonal Dystrophy. *Cerebellum*. 2017 Jan 14. doi: 10.1007/s12311-017-0843-z
- 61 Picillo M, Nicoletti A, Fetoni V, **Garavaglia B**, Barone P, Pellecchia MT. The relevance of gender in Parkinson's disease: a review. *J Neurol*. 2017 Jan 4. doi: 10.1007/s00415-016-8384-9
- 60 Heimer G, Kerätär JM, Riley LG, Balasubramaniam S, Eyal E, Pietikäinen LP, Hiltunen JK, Marek-Yagel D, Hamada J, Gregory A, Rogers C, Hogarth P, Nance MA, Shalva N, Veber A, Tzadok M, Nissenkorn A, Tonduti D, Renaldo F; University of Washington Center for Mendelian Genomics., Kraoua I, Panteghini C, Valletta L, **Garavaglia B**, Cowley MJ, Gayevskiy V, Roscioli T, Silberstein JM, Hoffmann C, Raas-Rothschild A, Tiranti V, Anikster Y, Christodoulou J, Kastaniotis AJ, Ben-Zeev B, Hayflick SJ. MECP Mutations Cause Childhood-Onset Dystonia and Optic Atrophy, a Mitochondrial Fatty Acid Synthesis Disorder. *Am J Hum Genet*. 2016 Nov 1. pii: S0002-9297(16)30434-7. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.09.021.
- 59 Raviglione F, Conte G, Ghezzi D, Parazzini C, Righini A, Vergaro R, Legati A, Spaccini L, Gasperini S, **Garavaglia B**, Mastrangelo M. Clinical findings in a patient with FARS2 mutations and early-infantile-encephalopathy with epilepsy. *Am J Med Genet A*. 2016 Nov;170(11):3004-3007. doi: 10.1002/ajmg.a.37836.

- 58 Carecchio M, Reale C, Invernizzi F, Monti V, Petrucci S, Ginevrino M, Morgante F, Zorzi G, Zibordi F, Bentivoglio AR, Valente EM, Nardocci N, **Garavaglia B**. DYT2 screening in early-onset isolated dystonia. *Eur J Paediatr Neurol*. 2016 Oct 13. pii: S1090-3798(16)30183-0. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.10.001.
- 57 Baldo C, Casareto L, Renieri A, Merla G, **Garavaglia B**, Goldwurm S, Pegoraro E, Moggio M, Mora M, Politano L, Sangiorgi L, Mazzotti R, Viotti V, Meloni I, Pellico MT, Barzaghi C, Wang CM, Monaco L, Filocamo M. The alliance between genetic biobanks and patient organisations: the experience of the telethon network of genetic biobanks. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Oct 24;11(1):142.
- 56 Orellana DI, Santambrogio P, Rubio A, Yekhelef L, Cancellieri C, Dusi S, Giannelli SG, Venco P, Mazzara PG, Cozzi A, Ferrari M, **Garavaglia B**, Taverna S, Tiranti V, Broccoli V, Levi S. Coenzyme A corrects pathological defects in human neurons of PANK2-associated neurodegeneration. *EMBO Mol Med*. 2016 Oct 4;8(10):1197-1211. doi: 10.15252/emmm.201606391.
- 55 Nicita F, Travaglini L, Sabatini S, **Garavaglia B**, Panteghini C, Valeriani M, Bertini E, Nardocci N, Vigeveno F, Capuano A. Childhood-onset ATP1A3-related conditions: Report of two new cases of phenotypic spectrum. *Parkinsonism Relat Disord*. 2016 Sep;30:81-2. doi: 10.1016/j.parkreldis.2016.05.029.
- 54 Ronchi D, Di Biase E, Franco G, Melzi V, Del Sorbo F, Elia A, Barzaghi C, **Garavaglia B**, Bergamini C, Fato R, Mora G, Del Bo R, Fortunato F, Borellini L, Trezzi I, Compagnoni GM, Monfrini E, Frattini E, Bonato S, Cogiamanian F, Ardolino G, Priori A, Bresolin N, Corti S, Comi GP, Di Fonzo A. Mutational analysis of COQ2 in patients with MSA in Italy. *Neurobiol Aging*. 2016 Sep;45:213.e1-2. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2016.05.022.
- 53 Legati A, Reyes A, Nasca A, Invernizzi F, Lamantea E, Tiranti V, **Garavaglia B**, Lamperti C, Ardisson A, Moroni I, Robinson A, Ghezzi D, Zeviani M. New genes and pathomechanisms in mitochondrial disorders unraveled by NGS technologies. *Biochim Biophys Acta*. 2016 Aug;1857(8):1326-1335. doi: 10.1016/j.bbabbio.2016.02.022..
- 52 Tonduti D, Orcesi S, Jenkinson EM, Dorboz I, Renaldo F, Panteghini C, Rice GI, Henneke M, Livingston JH, Elmaleh M, Burglen L, Willemsen MA, Chiapparini L, **Garavaglia B**, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O, Moroni I, Crow YJ. Clinical, radiological and possible pathological overlap of cystic leukoencephalopathy without megalencephaly and Aicardi-Goutières syndrome. *Eur J Paediatr Neurol*. 2016 Jul;20(4):604-10. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.03.009.
- 51 Michele Grisolia, Simona Sestito, Ferdinando Ceravolo, Federica Invernizzi, Vincenzo Salpietro, Agata Polizzi, Martino Ruggieri, **Barbara Garavaglia**, and Daniela Concolino. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses: A Case-Based Overview. *J Pediatr Biochem* 2016;6:60-65
- 50 Tonduti D, Chiapparini L, Moroni I, Ardisson A, Zorzi G, Zibordi F, Raspante S, Panteghini C, **Garavaglia B**, Nardocci N. Neurological Disorders Associated with Striatal Lesions: Classification and Diagnostic Approach. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2016 Jun;16(6):54. doi: 10.1007/s11910-016-0656-3. Review.

- 49 Mencacci NE, Kamsteeg EJ, Nakashima K, R'Bibo L, Lynch DS, Balint B, Willemsen MA, Adams ME, Wiethoff S, Suzuki K, Davies CH, Ng J, Meyer E, Veneziano L, Giunti P, Hughes D, Raymond FL, Carecchio M, Zorzi G, Nardocci N, Barzaghi C, **Garavaglia B**, Salpietro V, Hardy J, Pittman AM, Houlden H, Kurian MA, Kimura H, Vissers LE, Wood NW, Bhatia KP. De Novo Mutations in PDE10A Cause Childhood-Onset Chorea with Bilateral Striatal Lesions. *Am J Hum Genet.* 2016 Apr 7;98(4):763-71. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.02.015.
- 48 Carecchio M, Panteghini C, Reale C, Barzaghi C, Monti V, Romito L, Sasanelli F, **Garavaglia B**. Novel GNAL mutation with intra-familial clinical heterogeneity: Expanding the phenotype. *Parkinsonism Relat Disord.* 2016 Feb;23:66-71.
- 47 Provenzano C, Zamboni M, Veneziano L, Mantuano E, **Garavaglia B**, Zorzi G, Pagonabarraga J, Giunti P, Civitareale D. Functional characterization of two novel mutations in TTF-1/NKX2.1 homeodomain in patients with benign hereditary chorea. *J Neurol Sci.* 2016 Jan 15;360:78-83.
- 46 Lamperti C, Invernizzi F, Solazzi R, Freri E, Carella F, Zeviani M, Zibordi F, Fusco C, Zorzi G, Granata T, **Garavaglia B**, Nardocci N. Clinical and genetic features of paroxysmal kinesigenic dyskinesia in Italian patients. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016 Jan;20(1):152-7
- 45 Mencacci NE, R'bibo L, Bandres-Ciga S, Carecchio M, Zorzi G, Nardocci N, **Garavaglia B**, Batla A, Bhatia KP, Pittman AM, Hardy J, Weissbach A, Klein C, Gasser T, Lohmann E, Wood NW. The CACNA1B R1389H variant is not associated with myoclonus-dystonia in a large European multicentric cohort. *Hum Mol Genet.* 2015 Sep 15;24(18):5326-9
- 44 Canafoglia L, Gilioli I, Invernizzi F, Sofia V, Fugnanesi V, Morbin M, Chiapparini L, Granata T, Binelli S, Scaioli V, **Garavaglia B**, Nardocci N, Berkovic SF, Franceschetti S. Electroclinical spectrum of the neuronal ceroid lipofuscinoses associated with CLN6 mutations. *Neurology.* 2015 Jul 28;85(4):316-24
- 43 Mencacci NE, Rubio-Agusti I, Zdebek A, Asmus F, Ludtmann MH, Ryten M, Plagnol V, Hauser AK, Bandres-Ciga S, Bettencourt C, Forabosco P, Hughes D, Soutar MM, Peall K, Morris HR, Trabzuni D, Tekman M, Stanescu HC, Kleta R, Carecchio M, Zorzi G, Nardocci N, **Garavaglia B**, Lohmann E, Weissbach A, Klein C, Hardy J, Pittman AM, Foltynie T, Abramov AY, Gasser T, Bhatia KP, Wood NW. A missense mutation in KCTD17 causes autosomal dominant myoclonus-dystonia. *Am J Hum Genet.* 2015 Jun 4;96(6):938-47
- 42 Ardisson A, Piscoquito 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
- 41 Tonduti D, Zorzi G, Ghezzi D, Zibordi F, **Garavaglia B**, Nardocci N. Cerebrospinal Fluid Monoamine Metabolite Analysis in Pediatric Movement Disorders. *J Child Neurol.* 2015 Nov;30(13):1800-5
- 40 Santambrogio P, Dusi S, Guaraldo M, Rotundo LI, Broccoli V, **Garavaglia B**, Tiranti V, Levi S. Mitochondrial iron and energetic dysfunction distinguish fibroblasts and induced neurons

from pantothenate kinase-associated neurodegeneration patients. *Neurobiol Dis.* 2015 Sep;81:144-53

- 39 Zanellati MC, Monti V, Barzaghi C, Reale C, Nardocci N, Albanese A, Valente EM, Ghezzi D, **Garavaglia B.** Mitochondrial dysfunction in Parkinson disease: evidence in mutant PARK2 fibroblasts. *Front Genet.* 2015 Mar 11;6:78
- 38 Ardisson A, Granata T, Legati A, Diodato D, Melchionda L, Lamantea E, **Garavaglia B**, Ghezzi D, Moroni I. Mitochondrial Complex III Deficiency Caused by TTC19 Defects: Report of a Novel Mutation and Review of Literature. *JIMD Rep.* 2015;22:115-20
- 37 Ardisson A, Lamantea E, Quartararo J, Dallabona C, Carrara F, Moroni I, Donnini C, **Garavaglia B**, Zeviani M, Uziel G. A Novel Homozygous YARS2 Mutation in Two Italian Siblings and a Review of Literature. *JIMD Rep.* 2015;20:95-101
- 36 Mora M, Angelini C, Bignami F, Bodin AM, Crimi M, Di Donato JH, Felice A, Jaeger C, Karcagi V, LeCam Y, Lynn S, Meznaric M, Moggio M, Monaco L, Politano L, de la Paz MP, Saker S, Schneiderat P, Ensini M, **Garavaglia B**, Gurwitz D, Johnson D, Muntoni F, Puymirat J, Reza M, Voit T, Baldo C, Bricarelli FD, Goldwurm S, Merla G, Pegoraro E, Renieri A, Zatloukal K, Filocamo M, Lochmüller H. The EuroBioBank Network: 10 years of hands-on experience of collaborative, transnational biobanking for rare diseases. *Eur J Hum Genet.* 2014 Dec 24.
- 35 Invernizzi F, Ardisson A, Lamantea E, **Garavaglia B**, Zeviani M, Farina L, Ghezzi D, Moroni I. Cavitating leukoencephalopathy with multiple mitochondrial dysfunction syndrome and NFU1 mutations. *Front Genet.* 2014 Nov 20; 5:412
- 34 Ghezzi D, Canavese C, Kovacevic G, Zamurovic D, Barzaghi C, Giorgi C, Zorzi G, Zeviani M, Pinton P, **Garavaglia B**, Nardocci N. A family with paroxysmal nonkinesigenic dyskinesias (PNKD): Evidence of mitochondrial dysfunction. *Eur J Paediatr Neurol.* 2015 Jan;19(1):64-8.
- 33 Cilia R, Reale C, Castagna A, Nasca A, Muzi-Falconi M, Barzaghi C, Marzegan A, Granata M, Marotta G, Sacilotto G, Vallauri D, Pezzoli G, Goldwurm S, **Garavaglia B.** Novel DYT11 gene mutation in patients without dopaminergic deficit (SWEDD) screened for dystonia. *Neurology.* 2014 Sep 23;83(13):1155-62.
- 32 Fusco C, Frattini D, Panteghini C, Pascarella R, **Garavaglia B.** A Case of Infantile Neuroaxonal Dystrophy of Neonatal Onset. *J Child Neurol.* 2014 May 27.
- 31 Frattini D, Nardocci N, Pascarella R, Panteghini C, **Garavaglia B**, Fusco C. Downbeat nystagmus as the presenting symptom of infantile neuroaxonal dystrophy: A case report. *Brain Dev.* 2015 Feb;37(2):270-2.
- 30 Elia AE, Del Sorbo F, Romito LM, Barzaghi C, **Garavaglia B**, Albanese A. Isolated limb dystonia as presenting feature of Parkin disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2014 Mar 21.
- 29 Dusi S, Valletta L, Haack TB, Tsuchiya Y, Venco P, Pasqualato S, Goffrini P, Tigano M, Demchenko N, Wieland T, Schwarzmayer T, Strom TM, Invernizzi F, **Garavaglia B**, Gregory A, Sanford L, Hamada J, Bettencourt C, Houlden H, Chiapparini L, Zorzi G, Kurian MA, Nardocci N, Prokisch H, Hayflick S, Gout I, Tiranti V. Exome sequence reveals mutations in CoA synthase as a cause of neurodegeneration with brain iron accumulation. *Am J Hum Genet.* 2014 Jan 2;94(1):11-22

- 28 Leuzzi V, **Garavaglia B**, Manti F, Bertino S, Nardocci N. Running apraxia as a presenting symptom of neuronal ceroid lipofuscinosis 6. *Mov Disord*. 2014 Feb;29(2):277-8.
- 27 Fusco C, Russo A, Invernizzi F, Frattini D, Pisani F, **Garavaglia B**. Novel phenotype in a family with infantile convulsions and paroxysmal choreoathetosis syndrome and PRRT2 gene mutation. *Brain Dev*. 2014 Feb;36(2):183-4.
- 26 Filocamo M, Baldo C, Goldwurm S, Renieri A, Angelini C, Moggio M, Mora M, Merla G, Politano L, **Garavaglia B**, Casareto L, Bricarelli FD; Telethon Network of Genetic Biobanks Staff. Telethon Network of Genetic Biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Aug 30;8:129
- 25 Cozzi A, Santambrogio P, Privitera D, Broccoli V, Rotundo LI, **Garavaglia B**, Benz R, Altamura S, Goede JS, Muckenthaler MU, Levi S. Human L-ferritin deficiency is characterized by idiopathic generalized seizures and atypical restless leg syndrome. *J Exp Med*. 2013 Aug 26;210(9):1779-91.
- 24 Ceravolo R, Nicoletti V, **Garavaglia B**, Reale C, Kiferle L, Bonuccelli U. Expanding the clinical phenotype of DYT5 mutations: is multiple system atrophy a possible one? *Neurology*. 2013 Jul 16;81(3):301-2.
- 23 Hayflick SJ, Kruer MC, Gregory A, Haack TB, Kurian MA, Houlden HH, Anderson J, Boddaert N, Sanford L, Harik SI, Dandu VH, Nardocci N, Zorzi G, Dunaway T, Tarnopolsky M, Skinner S, Holden KR, Frucht S, Hanspal E, Schrandt-Stumpel C, Mignot C, Héron D, Saunders DE, Kaminska M, Lin JP, Lascelles K, Cuno SM, Meyer E, **Garavaglia B**, Bhatia K, de Silva R, Crisp S, Lunt P, Carey M, Hardy J, Meitinger T, Prokisch H, Hogarth P β -Propeller protein-associated neurodegeneration: a new X-linked dominant disorder with brain iron accumulation. *Brain*. 2013 Jun;136(Pt 6):1708-17.
- 22 Santorelli FM and **Garavaglia B**, Cardona F, Nardocci N, Bernardina BD, Sartori S, Suppiej A, Bertini E, Claps D, Battini R, Biancheri R, Filocamo M, Pezzini F, Simonati A. Molecular epidemiology of childhood neuronal ceroid-lipofuscinosis in Italy. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Feb 2;8:19.
- 21 Campanella A, Privitera D, Guaraldo M, Rovelli E, Barzaghi C, **Garavaglia B**, Santambrogio P, Cozzi A, Levi S. Skin fibroblasts from pantothenate kinase-associated neurodegeneration patients show altered cellular oxidative status and have defective iron-handling properties. *Hum Mol Genet*. 2012 Sep 15;21(18):4049-59.
- 20 Haack TB, Hogarth P, Kruer MC, Gregory A, Wieland T, Schwarzmayer T, Graf E, Sanford L, Meyer E, Kara E, Cuno SM, Harik SI, Dandu VH, Nardocci N, Zorzi G, Dunaway T, Tarnopolsky M, Skinner S, Frucht S, Hanspal E, Schrandt-Stumpel C, Héron D, Mignot C, **Garavaglia B**, Bhatia K, Hardy J, Strom TM, Boddaert N, Houlden HH, Kurian MA, Meitinger T, Prokisch H, Hayflick SJ. Exome Sequencing Reveals De Novo WDR45 Mutations Causing a Phenotypically Distinct, X-Linked Dominant Form of NBIA. *Am J Hum Genet*. 2012 Dec 7;91(6):1144-9.
- 19 Panteghini C, Zorzi G, Venco P, Dusi S, Reale C, Brunetti D, Chiapparini L, Zibordi F, Siegel B, **Garavaglia B**, Simonati A, Bertini E, Nardocci N, Tiranti V. C19orf12 and FA2H mutations are rare in Italian patients with neurodegeneration with brain iron accumulation. *Semin Pediatr Neurol*. 2012 Jun;19(2):75-81.
- 18 Leoni V, Strittmatter L, Zorzi G, Zibordi F, Dusi S, **Garavaglia B**, Venco P, Caccia C, Souza AL, Deik A, Clish CB, Rimoldi M, Ciusani E, Bertini E, Nardocci N, Mootha VK, Tiranti V. Metabolic

consequences of mitochondrial coenzyme A deficiency in patients with PANK2 mutations. *Mol Genet Metab*. 2012 Mar;105(3):463-71.

- 17 Rossi D, De Grandis E, Barzaghi C, Mascaretti M, **Garavaglia B**, Zanotto E, Morana G, Biancheri R. Early-onset neurodegeneration with brain iron accumulation due to PANK2 mutation. *Brain Dev*. 2012 Jun;34(6):536-8.
- 16 Chiapparini L, Savoiaro M, D'Arrigo S, Reale C, Zorzi G, Zibordi F, Cordelli DM, Franzoni E, **Garavaglia B**, Nardocci N. The "eye-of-the-tiger" sign may be absent in the early stages of classic pantothenate kinase associated neurodegeneration. *Neuropediatrics*. 2011 Aug;42(4):159-62.
- 15 Bernardi B, Pini A, Santucci M, Cenacchi C, **Garavaglia B**, Uccino V, Garrone C, Guerra A, Faggioli R, Barzaghi C, Preda P, Franzoni E, Gobbi G, Parmeggiani A. MRI Findings in Patients with Clinical Onset Consistent with Infantile Neuroaxonal Dystrophy (INAD), Literature Review, Clinical and MRI Follow-up. *Neuroradiol J*. 2011 May 15;24(2):202-14. Epub 2011 May 11.
- 14 Zorzi G, Zibordi F, Chiapparini L, Bertini E, Russo L, Piga A, Longo F, **Garavaglia B**, Aquino D, Savoiaro M, Solari A, Nardocci N. Iron-related MRI images in patients with pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN) treated with deferiprone: results of a phase II pilot trial. *Mov Disord*. 2011 Aug 1;26(9):1756-9.
- 13 Perretti A, De Rosa A, Marcantonio L, Iodice V, Estraneo A, Manganelli F, **Garavaglia B**, Filla A, Santoro L, De Michele G. Neurophysiological evaluation of motor corticospinal pathways by TMS in idiopathic early-onset Parkinson's disease. *Clin Neurophysiol*. 2011 Mar;122(3):546-9
- 12 Castiglioni E, Finazzi D, Goldwurm S, Levi S, Pezzoli G, **Garavaglia B**, Nardocci N, Malcovati L, Porta MG, Galli A, Forni GL, Girelli D, Maccarinelli F, Poli M, Ferrari M, Cremonesi L, Arosio P. Sequence variations in mitochondrial ferritin: distribution in healthy controls and different types of patients. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2010 Dec;14(6):793-6.
- 11 Bonetti M, Barzaghi C, Brancati F, Ferraris A, Bellacchio E, Giovanetti A, Ialongo T, Zorzi G, Piano C, Petracca M, Albanese A, Nardocci N, Dallapiccola B, Bentivoglio AR, **Garavaglia B**, Valente EM. Mutation screening of the DYT6/THAP1 gene in Italy. *Mov Disord*. 2009 Dec 15;24(16):2424-7.
- 10 Zorzi G, Zibordi F, **Garavaglia B**, Nardocci N Early onset primary dystonia. *Eur J Paediatr Neurol*. 2009 Jan 19
- 9 Aquino D, Bizzi A, Grisoli M, **Garavaglia B**, Bruzzone MG, Nardocci N, Savoiaro M, Chiapparini L. Age-related iron deposition in the basal ganglia: quantitative analysis in healthy subjects. *Radiology*. 2009 Jul;252(1):165-72.
- 8 Cannelli N*, **Garavaglia B***, Simonati A, Aiello C, Barzaghi C, Pezzini F, Cilio MR, Biancheri R, Morbin M, Dalla Bernardina B, Granata T, Tessa A, Invernizzi F, Pessagno A, Boldrini R, Zibordi F, Grazian L, Claps D, Carrozzo R, Mole SE, Nardocci N, Santorelli FM. Variant late infantile ceroid lipofuscinoses associated with novel mutations in CLN6. *Biochem Biophys Res Commun*. 2009 Feb 20;379(4):892-7. Epub 2009 Jan 7.
- 7 Amboni M, Pellicchia MT, Cozzolino A, Picillo M, Vitale C, Barone P, Varrone A, **Garavaglia B**, Gambelli S, Federico A. Cerebellar and pyramidal dysfunctions, palpebral ptosis and weakness as presenting symptoms of PARK-2. *Mov Disord*. 2008 Oct 30.

- 6 Marelli C, Canafoglia L, Zibordi F, Ciano C, Visani E, Zorzi G, **Garavaglia B**, Barzaghi C, Albanese A, Soliveri P, Leone M, Panzica F, Scaioli V, Pincherle A, Nardocci N, Franceschetti S. A neurophysiological study of myoclonus in patients with DYT11 myoclonus-dystonia syndrome. *Mov Disord*. 2008 Oct 30;23(14):2041-8.
- 5 Kamm C, Fischer H, **Garavaglia B**, Kullmann S, Sharma M, Schrader C, Grundmann K, Klein C, Borggräfe I, Lobsien E, Kupsch A, Nardocci N, Gasser T. Susceptibility to DYT1 dystonia in European patients is modified by the D216H polymorphism. *Neurology*. 2008 Jun 3;70(23):2261-2.
- 4 Sironi F, Primignani P, Zini M, Tunesi S, Ruffmann C, Ricca S, Brambilla T, Antonini A, Tesei S, Canesi M, Zecchinelli A, Mariani C, Meucci N, Sacilotto G, Cilia R, Isaias IU, **Garavaglia B**, Ghezzi D, Travi M, Decarli A, Coviello DA, Pezzoli G, Goldwurm S. Parkin analysis in early onset Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord*. 2008 May;14(4):326-33
- 3 Marongiu R, Ferraris A, Ialongo T, Michiorri S, Soleti F, Ferrari F, Elia AE, Ghezzi D, Albanese A, Altavista MC, Antonini A, Barone P, Brusa L, Cortelli P, Martinelli P, Pellecchia MT, Pezzoli G, Scaglione C, Stanzione P, Tinazzi M, Zecchinelli A, Zeviani M, Cassetta E, **Garavaglia B**, Dallapiccola B, Bentivoglio AR, Valente EM; Italian PD Study Group. PINK1 heterozygous rare variants: prevalence, significance and phenotypic spectrum. *Hum Mutat*. 2008 Apr;29(4):565.
- 2 Gelmetti V, Ferraris A, Brusa L, Romano F, Lombardi F, Barzaghi C, Stanzione P, **Garavaglia B**, Dallapiccola B, Valente EM. Late onset sporadic Parkinson's disease caused by PINK1 mutations: clinical and functional study. *Mov Disord*. 2008 Apr 30;23(6):882-885
- 1 Nardocci N, Zorzi G, Barzaghi C, Zibordi F, Ciano C, Ghezzi D, **Garavaglia B**. Myoclonus-dystonia syndrome: Clinical presentation, disease course, and genetic features in 11 families. *Mov Disord*. 2008, 23: 28-34

Altre attività

Presidente del Comitato per le Pari Opportunità della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 2008 al 2010 e dal 2011 del Comitato Unico di Garanzia per le Pari Opportunità la valorizzazione del benessere di chi lavora e contro le discriminazioni (CUG). Nell'ambito di queste funzioni organizza e presiede riunioni periodiche, presentando regolarmente alla Direzione Generale i Piani Triennali di Azioni Positive. Dal 2009 organizza annualmente eventi sulla Medicina di Genere. Nel 2014 è stata nominata dalla Direzione Generale Salute di Regione Lombardia membro del gruppo di approfondimento tecnico (GAT) di Regione Lombardia sulla Medicina di genere. Il lavoro del gruppo ha permesso l'inserimento di interventi obbligatori sul tema della Medicina di Genere tra gli obiettivi strategici delle aziende sanitarie per il 2015 e 2016.

Dichiara, infine, di essere informata, 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 informata che il presente curriculum sarà pubblicato sul sito Internet Aziendale


Dott.ssa Barbara Garavaglia

Milano 20/12/2017