



Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Nome(i) / Cognome(i) **Daniele Ghezzi**
E-mail Daniele.ghezzi@istituto-besta.it
daniele.ghezzi@unimi.it

Cittadinanza italiana

Data di nascita 27 giugno 1974

Sesso Maschile

Occupazione desiderata / Settore professionale

Settore sanità - Ricerca e sviluppo

Esperienza professionale

Date Gennaio 1999 – Marzo 2000

Lavoro o posizione ricoperti Tirocinio sperimentale

Principali attività e responsabilità Svolgimento della tesi sperimentale "Proteina SMN in midollo spinale di ratto: caratterizzazione di diverse isoforme durante lo sviluppo"

Nome e indirizzo del datore di lavoro Dott. Giorgio Battaglia, all'Istituto Neurologico
Istituto Nazionale Neurologico "C. Besta"
U.O. Neurofisiologia Sperimentale – Lab. Neuroanatomia
Via Celoria, 12
20133 - Milano

Tipo di attività o settore Sanità - Ricerca e sviluppo

Date Ottobre 2000 – Aprile 2001

Lavoro o posizione ricoperti Insegnante

Principali attività e responsabilità Lezioni di Chimica, Microbiologia e igiene: indirizzo per "Dirigenti di Comunità"

Nome e indirizzo del datore di lavoro Istituto Tecnico per le Attività Sociali "Dante Alighieri"
Via caduti lecchesi a Fossoli, 7-9
23900 - Lecco

Tipo di attività o settore Insegnamento

Date 10/05/2001 – 09/05/2007

Lavoro o posizione ricoperti Ricercatore Borsista

Principali attività e responsabilità Vincitore 6 Borse di studio annuali su progetti di "Caratterizzazione genetica e biochimica dei disturbi del movimento"

Nome e indirizzo del datore di lavoro Dott.ssa Barbara Garavaglia
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Nazionale "C. Besta"
U.O. Neurogenetica Molecolare

	Via Libero Temolo, 4 20126 - Milano
Tipo di attività o settore	Sanità - Ricerca e sviluppo
Date	10/05/2007 – 30/04/2008
Lavoro o posizione ricoperti	Ricercatore
Principali attività e responsabilità	CO.CO. CO. nell'ambito del progetto "EUMITOCOMBAT – Caratterizzazione di proteine mitocondriali"
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dott. Massimo Zeviani Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Nazionale "C. Besta" U.O. Neurogenetica Molecolare Via Libero Temolo, 4 20126 - Milano
Tipo di attività o settore	Sanità - Ricerca e sviluppo
Date	01/05/2008 – 30/04/2009
Lavoro o posizione ricoperti	Ricercatore
Principali attività e responsabilità	CO.CO. CO. nell'ambito del progetto Telethon n° GGP07019 "Identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders"
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dott. Massimo Zeviani Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Nazionale "C. Besta" U.O. Neurogenetica Molecolare Lab. BICOCCA Via Libero Temolo, 4 20126 - Milano
Tipo di attività o settore	Sanità - Ricerca e sviluppo
Date	01/05/2009 – 31/08/2017
Lavoro o posizione ricoperti	Ricercatore
Principali attività e responsabilità	CO.CO. CO. nell'ambito del progetto "Clinica Genetica Molecolare e Terapie delle Neuropatie Metaboliche –LR4" Responsabile del Laboratorio di tecnologie cellulari e molecolari avanzate nello studio delle patologie mitocondriali
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dott. Massimo Zeviani\ Dott.ssa Barbara Garavaglia Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Nazionale "C. Besta" U.O. Neurogenetica Molecolare Lab. BICOCCA Via Libero Temolo, 4 20126 - Milano
Tipo di attività o settore	Sanità - Ricerca e sviluppo
Date	01/09/2017 – oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Professore Associato
Principali attività e responsabilità	Professore associato di Genetica Medica Responsabile del Laboratorio di Neurogenetica e delle malattie mitocondriali
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti Università degli Studi di Milano; Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Nazionale "C. Besta" U.O. Neurogenetica Molecolare Lab. BICOCCA Via Libero Temolo, 4 20126 - Milano
Tipo di attività o settore	Università - Sanità
Istruzione e formazione	

Date	Settembre 1988 – Luglio 1993
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Maturità Scientifica
Principali tematiche/competenza professionali possedute	
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Liceo Scientifico "M.G. Agnesi" Merate (LC)
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	50/60
Date	Ottobre 1993 – Marzo 2000
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea in Chimica e Tecnologia Farmaceutiche
Principali tematiche/competenza professionali possedute	Tesi sperimentale dal titolo "Proteina SMN in midollo spinale di ratto: caratterizzazione di diverse isoforme durante lo sviluppo", svolta presso il laboratorio del Dott. Giorgio Battaglia, all'Istituto Nazionale Neurologico "C. Besta" di Milano
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli Studi di Milano
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	108/110
Date	Novembre 2006 – Novembre 2009
Titolo della qualifica rilasciata	Dottorato in Medicina Molecolare e Traslazionale (DIMET)
Principali tematiche/competenza professionali possedute	Lo scopo di questo dottorato interdipartimentale è quello di fornire la capacità di trasferire le nuove conoscenze provenienti da ricerche di base alla bio-medicina, per generare nuove applicazioni diagnostiche e terapeutiche
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli Studi di Milano-Bicocca
Date	2013 (Bando 2012 ,DD n. 222/2012)
Titolo della qualifica rilasciata	Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di II fascia nel settore concorsuale 06/A1 (Genetica Medica)
	Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di II fascia nel settore concorsuale 05/E2 (Biologia Molecolare)
Principali tematiche/competenza professionali possedute	
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca
Altra(e) lingua(e)	
Autovalutazione	
Livello europeo (*)	
Inglese	
Capacità e competenze organizzative	Progettazione e realizzazione database gestione lavoro Gestione tesisti, dottorandi, borsisti per specifici progetti di ricerca Produzione articoli scientifici e progetti di ricerca Coordinamento e partecipazione a progetti di ricerca multicentrici

Comprensione				Parlato				Scritto	
Ascolto		Lettura		Interazione orale		Produzione orale			
B2	Utente autonomo	C1	Utente avanzato	B2	Utente autonomo	B2	Utente autonomo	C1	Utente avanzato

(*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

Capacità e competenze tecniche	PCR, Real Time PCR quantitativa Sequenziamento classico e di nuova generazione Tecniche Biologia Molecolare Sistemi cromatografici DHPLC - HPLC Immunocitochimica per microscopia ottica e in fluorescenza Analisi elettroforetiche (mono e bidimensionali) e Western-blot Dosaggi enzimatici spettrofotometrici Colture cellulari
Capacità e competenze informatiche	Piattaforme Windows (NT, XP, Vista) e Apple (Mac OS) Pacchetto Office Programmi di analisi bioinformatica
Patente	B
Ulteriori informazioni	In allegato c'è un elenco con le pubblicazioni e le comunicazioni scientifiche di cui sono autore, i congressi e corsi di formazione a cui ho partecipato, e i progetti di ricerca nei quali ho/ho avuto un ruolo.

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1. Matricardi S, Canafoglia L, Ardisson A, Moroni I, Ragona F, **Ghezzi D**, Lamantea E, Nardocci N, Franceschetti S, Granata T. Epileptic phenotypes in children with early onset mitochondrial diseases. *Acta Neurol Scand*. 2019 May 18. [Epub ahead of print]
2. Peverelli L, Legati A, Lamantea E, Nasca A, Lerario A, Galimberti V, **Ghezzi D**, Lamperti C. New missense variants of NDUFA11 associated with late onset myopathy. *Muscle Nerve*. 2019 May 10. [Epub ahead of print]
3. Saoura M, Powell CA, Kopajtich R, Alahmad A, Al-Balool HH, Albash B, Alfadhel M, Alston CL, Bertini E, Bonnen P, Bratkovic D, Carrozzo R, Donati MA, Nottia MD, **Ghezzi D**, Goldstein A, Haan E, Horvath R, Hughes J, Invernizzi F, Lamantea E, Lucas B, Pinnock KG, Pujantell M, Rahman S, Rebelo-Guimar P, Santra S, Verrigni D, McFarland R, Prokisch H, Taylor RW, Levinger L, Minczuk M. Mutations in ELAC2 associated with hypertrophic cardiomyopathy impair mitochondrial tRNA 3'-end processing. *Hum Mutat*. 2019 May 2. [Epub ahead of print]
4. Catania A, Peverelli L, Tabano S, **Ghezzi D**, Lamperti C. DNMT1-complex disorder caused by a novel mutation associated with an overlapping phenotype of autosomal-dominant cerebellar ataxia, deafness, and narcolepsy (ADCA-DN) and hereditary sensory neuropathy with dementia and hearing loss (HSN1E). *Neurol Sci*. 2019 Mar 25.
5. Martorano L, Peron M, Laquatra C, Lidron E, Facchinello N, Meneghetti G, Tiso N, Rasola A, **Ghezzi D**, Argenton F. The zebrafish orthologue of the human hepatocerebral disease gene MPV17 plays pleiotropic roles in mitochondria. *Dis Model Mech*. 2019 Mar 14;12(3).
6. Verrigni D, Di Nottia M, Ardisson A, Baruffini E, Nasca A, Legati A, Bellacchio E, Fagiolari G, Martinelli D, Fusco L, Battaglia D, Trani G, Versienti G, Marchet S, Torracco A, Rizza T, Verardo M, D'Amico A, Diodato D, Moroni I, Lamperti C, Petrini S, Moggio M, Goffrini P, **Ghezzi D**, Carrozzo R, Bertini E. Clinical-genetic features and peculiar muscle histopathology in infantile DNM1L-related mitochondrial epileptic encephalopathy. *Hum Mutat*. 2019 May;40(5):601-618.
7. Catania A, Legati A, Peverelli L, Nanetti L, Marchet S, Zanetti N, Lamperti C, **Ghezzi D**. Homozygous variant in OTX2 and possible genetic modifiers identified in a patient with combined pituitary hormone deficiency, ocular involvement, myopathy, ataxia, and mitochondrial impairment. *Am J Med Genet A*. 2019 May;179(5):827-831.
8. Nasca A, Nardecchia F, Commone A, Semeraro M, Legati A, Garavaglia B, **Ghezzi D**, Leuzzi V. Clinical and Biochemical Features in a Patient With Mitochondrial Fission Factor Gene Alteration. *Front Genet*. 2018 Dec 7;9:625.
9. Signes A, Cerutti R, Dickson AS, Benincá C, Hinchey EC, **Ghezzi D**, Carrozzo R, Bertini E, Murphy MP, Nathan JA, Viscomi C, Fernandez-Vizarra E, Zeviani M. APOPT1/COA8 assists COX assembly and is oppositely regulated by UPS and ROS. *EMBO Mol Med*. 2019 Jan;11(1).
10. Magri S, Fracasso V, Plumari M, Alfei E, **Ghezzi D**, Gellera C, Rusmini P, Poletti A, Bella DD, Elia AE, Pantaleoni C, Taroni F. Concurrent AFG3L2 and SPG7 mutations associated with syndromic parkinsonism and optic atrophy with aberrant OPA1 processing and mitochondrial network fragmentation. 2018 Dec;39(12):2060-2071.
11. Reyes A, Melchionda L, Burlina A, Robinson AJ, **Ghezzi D**, Zeviani M. Mutations in TIMM50 compromise cell survival in OxPhos-dependent metabolic conditions. *EMBO Mol Med*. 2018 Oct;10(10).
12. **Ghezzi D**, Zeviani M. Human diseases associated with defects in assembly of OXPHOS complexes. *Essays Biochem*. 2018 Jul 20;62(3):271-286.
13. Repp BM, Mastantuono E, Alston CL, Schiff M, Haack TB, Rötig A, Ardisson A, Lombès A, Catarino CB, Diodato D, Schottmann G, Poulton J, Burlina A, Jonckheere A, Munnich A, Rolinski B, **Ghezzi D**, Rokicki D, Wellesley D, Martinelli D, Wenhong D, Lamantea E, Ostergaard E, Pronicka E, Pierre G, Smeets HJM, Wittig I, Scurr I, de Co IFM, Moroni I, Smet J, Mayr JA, Dai L, de Meirleir L, Schuelke M, Zeviani M, Morscher RJ, McFarland R, Seneca S, Klopstock T, Meitinger T, Wieland T, Strom TM, Herberg U, Ahting U, Sperl W, Nassogne MC, Ling H, Fang F, Freisinger P, Van Coster R, Strecker V, Taylor RW, Häberle J, Vockley J, Prokisch H, Wortmann S. Clinical, biochemical and genetic spectrum of 70 patients with ACAD9 deficiency: is riboflavin supplementation effective? *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Jul 19;13(1):120.
14. Catania A, Battini R, Pippucci T, Pasquariello R, Chiapparini ML, Seri M, Garavaglia B, Zorzi G, Nardocci N, **Ghezzi D**, Tiranti V. R106C TFG variant causes infantile neuroaxonal dystrophy "plus" syndrome. *Neurogenetics*. 2018 Aug;19(3):179-187.
15. Invernizzi F, Zorzi G, Legati A, Coppola G, D'Adamo P, Nardocci N, Garavaglia B, **Ghezzi D**. Benign hereditary chorea and deletions outside NKX2-1: What's the role of MBIP? *Eur J Med Genet*. 2018 Apr 3. pii: S1769-7212(17)30765-6.

16. Ardisson A, Tonduti D, Legati A, Lamantea E, Barone R, Dorboz I, Boespflug-Tanguy O, Nebbia G, Maggioni M, Garavaglia B, Moroni I, Farina L, Pichiechio A, Orcesi S, Chiapparini L, **Ghezzi D**. KARS-related diseases: progressive leukoencephalopathy with brainstem and spinal cord calcifications as new phenotype and a review of literature. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Apr 4;13(1):45.
17. Catania A, Ardisson A, Verrigni D, Legati A, Reyes A, Lamantea E, Diodato D, Tonduti D, Imperatore V, Pinto AM, Moroni I, Bertini E, Robinson A, Carrozzo R, Zeviani M, **Ghezzi D**. Compound heterozygous missense and deep intronic variants in NDUFAF6 unraveled by exome sequencing and mRNA analysis. *J Hum Genet*. 2018 May;63(5):563-568.
18. Toldo I, Nosadini M, Boscardin C, Talenti G, Manara R, Lamantea E, Legati A, **Ghezzi D**, Perilongo G, Sartori S. Neonatal mitochondrial leukoencephalopathy with brain and spinal involvement and high lactate: expanding the phenotype of ISCA2 gene mutations. *Metab Brain Dis*. 2018 Jun;33(3):805-812.
19. Bruni F, Meo ID, Bellacchio E, Webb BD, McFarland R, Chrzanowska-Lightowlers ZMA, He L, Skorupa E, Moroni I, Ardisson A, Walczak A, Tyynismaa H, Isohanni P, Mandel H, Prokisch H, Haack T, Bonnen PE, Enrico B, Pronicka E, **Ghezzi D**, Taylor RW, Diodato D. Clinical, biochemical and genetic features associated with VARS2-related mitochondrial disease. *Hum Mutat*. 2018 Jan 3. doi: 10.1002/humu.23398.
20. Punzi G, Porcelli V, Ruggiu M, Hossain F, Menga A, Scarcia P, Castegna A, Gorgoglione R, Pierri CL, Laera L, Lasorsa FM, Paradies E, Pisano I, Marobbio CMT, Lamantea E, **Ghezzi D**, Tiranti V, Giannattasio S, Donati MA, Guerrini R, Palmieri L, Palmieri F, De Grassi A. SLC25A10 biallelic mutations in intractable epileptic encephalopathy with complex I deficiency. *Hum Mol Genet*. 2017 Dec 1. doi: 10.1093/hmg/ddx419.
21. Charif M, Nasca A, Thompson K, Gerber S, Makowski C, Mazaheri N, Bris C, Goudenège D, Legati A, Maroofian R, Shariati G, Lamantea E, Hopton S, Ardisson A, Moroni I, Giannotta M, Siegel C, Strom TM, Prokisch H, Vignal-Clermont C, Derrien S, Zanlonghi X, Kaplan J, Hamel CP, Leruez S, Procaccio V, Bonneau D, Reynier P, White FE, Hardy SA, Barbosa IA, Simpson MA, Vara R, Perdomo Trujillo Y, Galehdari H, Deshpande C, Haack TB, Rozet JM, Taylor RW, **Ghezzi D**, Amati-Bonneau P, Lenaers G. Neurologic Phenotypes Associated With Mutations in RTN4IP1 (OPA10) in Children and Young Adults. *JAMA Neurol*. 2018 Jan 1;75(1):105-113.
22. Legati A, Reyes A, Ceccatelli Berti C, Stehling O, Marchet S, Lamperti C, Ferrari A, Robinson AJ, Mühlenhoff U, Lill R, Zeviani M, Goffrini P, **Ghezzi D**. A novel de novo dominant mutation in ISCU associated with mitochondrial myopathy. *J Med Genet*. 2017 Dec;54(12):815-824.
23. McNeill N, Nasca A, Reyes A, Lemoine B, Cantarel B, Vanderver A, Schiffmann R, **Ghezzi D**. Functionally pathogenic EARS2 variants in vitro may not manifest a phenotype in vivo. *Neurol Genet*. 2017 Jul 14;3(4):e162.
24. Kremer LS, Bader DM, Mertes C, Kopajtich R, Pichler G, Iuso A, Haack TB, Graf E, Schwarzmayer T, Terrile C, Koňáříková E, Repp B, Kastenmüller G, Adamski J, Lichtner P, Leonhardt C, Funalot B, Donati A, Tiranti V, Lombes A, Jardel C, Gläser D, Taylor RW, **Ghezzi D**, Mayr JA, Rötig A, Freisinger P, Distelmaier F, Strom TM, Meitinger T, Gagneur J, Prokisch H. Genetic diagnosis of Mendelian disorders via RNA sequencing. *Nat Commun*. 2017 Jun 12;8:15824.
25. Nasca A, Scotton C, Zaharieva I, Neri M, Selvatici R, Magnusson OT, Gal A, Weaver D, Rossi R, Armaroli A, Pane M, Phadke R, Sarkozy A, Muntoni F, Hughes I, Cecconi A, Hajnóczky G, Donati A, Mercuri E, Zeviani M, Ferlini A, **Ghezzi D**. Recessive mutations in MSTO1 cause mitochondrial dynamics impairment, leading to myopathy and ataxia. *Hum Mutat*. 2017 Aug;38(8):970-977.
26. Bugiardi E, Poole OV, Manole A, Pittman AM, Horga A, Hargreaves I, Woodward CE, Sweeney MG, Holton JL, Taanman JW, Plant GT, Poulton J, Zeviani M, **Ghezzi D**, Taylor J, Smith C, Fratter C, Kanikannan MA, Paramasivam A, Thangaraj K, Spinazzola A, Holt IJ, Houlden H, Hanna MG, Pitceathly RDS. Clinicopathologic and molecular spectrum of RNASEH1-related mitochondrial disease. *Neurol Genet*. 2017 May 2;3(3):e149.
27. Nasca A, Rizza T, Doimo M, Legati A, Ciolfi A, Diodato D, Calderan C, Carrara G, Lamantea E, Aiello C, Di Nottia M, Niceta M, Lamperti C, Ardisson A, Bianchi-Marzoli S, Iarossi G, Bertini E, Moroni I, Tartaglia M, Salviati L, Carrozzo R, **Ghezzi D**. Not only dominant, not only optic atrophy: expanding the clinical spectrum associated with OPA1 mutations. *Orphanet J Rare Dis*. 2017 May 12;12(1):89.
28. Torraco A, Ardisson A, Invernizzi F, Rizza T, Fiermonte G, Niceta M, Zanetti N, Martinelli D, Voza A, Verrigni D, Di Nottia M, Lamantea E, Diodato D, Tartaglia M, Dionisi-Vici C, Moroni I, Farina L, Bertini E, **Ghezzi D**, Carrozzo R. Novel mutations in IBA57 are associated with leukodystrophy and variable clinical phenotypes. *J Neurol*. 2017 Jan;264(1):102-111.
29. Martinez Lyons A, Ardisson A, Reyes A, Robinson AJ, Moroni I, **Ghezzi D**, Fernandez-Vizarra E, Zeviani M. COA7 (C1orf163/RESA1) mutations associated with mitochondrial leukoencephalopathy and cytochrome c oxidase deficiency. *J Med Genet*. 2016 Dec;53(12):846-849.

30. 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.
31. Nasca A, Legati A, Baruffini E, Nolli C, Moroni I, Ardisson A, Goffrini P, **Ghezzi D**. Biallelic Mutations in DNM1L are Associated with a Slowly Progressive Infantile Encephalopathy. *Hum Mutat*. 2016 Sep;37(9):898-903.
32. Olsen RK, Koňáříková E, Giancaspero TA, Mosegaard S, Boczonadi V, Mataković L, Veauville-Merlié A, Terrile C, Schwarzmayer T, Haack TB, Auranen M, Leone P, Galluccio M, Imbard A, Gutierrez-Rios P, Palmfeldt J, Graf E, Vianey-Saban C, Oppenheim M, Schiff M, Pichard S, Rigal O, Pyle A, Chinnery PF, Konstantopoulou V, Möslinger D, Feichtinger RG, Talim B, Topaloglu H, Coskun T, Gucer S, Botta A, Pegoraro E, Malena A, Vergani L, Mazzà D, Zollino M, **Ghezzi D**, Acquaviva C, Tyni T, Boneh A, Meitinger T, Strom TM, Gregersen N, Mayr JA, Horvath R, Barile M, Prokisch H. Riboflavin-Responsive and -Non-responsive Mutations in FAD Synthase Cause Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase and Combined Respiratory-Chain Deficiency. *Am J Hum Genet*. 2016 Jun 2;98(6):1130-45.
33. Hikmat O, Tzoulis C, Knappskog PM, Johansson S, Boman H, Sztromwasser P, Lien E, Brodtkorb E, **Ghezzi D**, Bindoff LA. ADCK3 mutations with epilepsy, stroke-like episodes and ataxia: a POLG mimic? *Eur J Neurol*. 2016 23(7):1188-94.
34. 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; 1857(8):1326-35. (*: corresponding author)
35. Ardisson A, Invernizzi F, Nasca A, Moroni I, Farina L, **Ghezzi D**. Mitochondrial leukoencephalopathy and complex II deficiency associated with a recessive SDHB mutation with reduced penetrance. *Mol Genet Metab Rep*. 2015 Dec;5:51-54.
36. Dallabona C, Abbink TE, Carrozzo R, Torraco A, Legati A, van Berkel CG, Niceta M, Langella T, Verrigni D, Rizza T, Diodato D, Piemonte F, Lamantea E, Fang M, Zhang J, Martinelli D, Bevivino E, Dionisi-Vici C, Vanderver A, Philip SG, Kurian MA, Verma IC, Bijarnia-Mahay S, Jacinto S, Furtado F, Accorsi P, Ardisson A, Moroni I, Ferrero I, Tartaglia M, Goffrini P, **Ghezzi D**, van der Knaap MS, Bertini E. LYRM7 mutations cause a multifocal cavitating leukoencephalopathy with distinct MRI appearance. *Brain*. 2016 Mar;139(Pt 3):782-94.
37. Maio N, **Ghezzi D**, Verrigni D, Rizza T, Bertini E, Martinelli D, Zeviani M, Singh A, Carrozzo R, Rouault TA. Disease-Causing SDHAF1 Mutations Impair Transfer of Fe-S Clusters to SDHB. *Cell Metab*. 2016 Feb 9;23(2):292-302.
38. Diodato D, Tasca G, Verrigni D, D'Amico A, Rizza T, Tozzi G, Martinelli D, Verardo M, Invernizzi F, Nasca A, Bellacchio E, **Ghezzi D**, Piemonte F, Dionisi-Vici C, Carrozzo R, Bertini E. A novel AIFM1 mutation expands the phenotype to an infantile motor neuron disease. *Eur J Hum Genet*. 2015 Jul 15.
39. Meyer K, Buettner S, **Ghezzi D**, Zeviani M, Bano D, Nicotera P. Loss of apoptosis-inducing factor critically affects MIA40 function. *Cell Death Dis*. 2015 Jul 9;6:e1814.
40. Reyes A, Melchionda L, Nasca A, Carrara F, Lamantea E, Zanolini A, Lamperti C, Fang M, Zhang J, Ronchi D, Bonato S, Fagioli G, Moggio M, **Ghezzi D***, Zeviani M*. RNASEH1 Mutations Impair mtDNA Replication and Cause Adult-Onset Mitochondrial Encephalomyopathy. *Am J Hum Genet*. 2015 Jul 2;97(1):186-93 (*: corresponding author)
41. Ardisson A, Piscosquito G, Legati A, Langella T, Lamantea E, Garavaglia B, Salsano E, Farina L, Moroni I, Pareyson D, **Ghezzi D**. A slowly progressive mitochondrial encephalomyopathy widens the spectrum of AIFM1-disorders. *Neurology*. 2015 May 26;84(21):2193-5.
42. 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
43. Bee L, Nasca A, Zanolini A, Cendron F, d'Adamo P, Costa R, Lamperti C, Celotti L, **Ghezzi D***, Zeviani M*. A nonsense mutation of human XRCC4 is associated with adult-onset progressive encephalocardiomyopathy. *EMBO Mol Med*. 2015 Apr 14;7(7):918-29.
44. 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.
45. 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.
46. Brea-Calvo G, Haack TB, Karall D, Ohtake A, Invernizzi F, Carrozzo R, Kremer L, Dusi S, Fauth C, Scholl-Burgi S, Graf E, Ahting U, Resta N, Laforgia N, Verrigni D, Okazaki Y, Kohda M, Martinelli D, Freisinger P, Strom TM,

- Meitinger T, Lamperti C, Lacson A, Navas P, Mayr JA, Bertini E, Murayama K, Zeviani M, Prokisch H, **Ghezzi D**. COQ4 mutations cause a broad spectrum of mitochondrial disorders associated with CoQ10 deficiency. *Am J Hum Genet*. 2015 Feb 5;96(2):309-17.
47. 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. eCollection 2014. PubMed PMID: 25477904; PubMed Central PMCID: PMC4238403.
 48. **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*. 2014 Oct 18. pii: S1090-3798(14)00172-X. doi: 10.1016/j.ejpn.2014.10.003. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 25453601.
 49. Melchionda L, Damseh NS, Abu Libdeh BY, Nasca A, Elpeleg O, Zanolini A, **Ghezzi D**. A novel mutation in TTC19 associated with isolated complex III deficiency, cerebellar hypoplasia, and bilateral basal ganglia lesions. *Front Genet*. 2014 Nov 14;5:397. eCollection 2014. PubMed PMID: 25452764; PubMed Central PMCID: PMC4231952.
 50. Kopajtich R, Nicholls TJ, Rorbach J, Metodiev MD, Freisinger P, Mandel H, Vanlander A, **Ghezzi D**, Carrozzo R, Taylor RW, Marquard K, Murayama K, Wieland T, Schwarzmayr T, Mayr JA, Pearce SF, Powell CA, Saada A, Ohtake A, Invernizzi F, Lamantea E, Sommerville EW, Pyle A, Chinnery PF, Crushell E, Okazaki Y, Kohda M, Kishita Y, Tokuzawa Y, Assouline Z, Rio M, Feillet F, Mousson de Camaret B, Chretien D, Munnich A, Menten B, Sante T, Smet J, Régat L, Lorber A, Khoury A, Zeviani M, Strom TM, Meitinger T, Bertini ES, Van Coster R, Klopstock T, Rötig A, Haack TB, Minczuk M, Prokisch H. Mutations in GTPBP3 Cause a Mitochondrial Translation Defect Associated with Hypertrophic Cardiomyopathy, Lactic Acidosis, and Encephalopathy. *Am J Hum Genet*. 2014 Dec 4;95(6):708-20. doi:10.1016/j.ajhg.2014.10.017. Epub 2014 Nov 26. PubMed PMID: 25434004.
 51. Melchionda L, Haack TB, Hardy S, Abbink TE, Fernandez-Vizarra E, Lamantea E, Marchet S, Morandi L, Moggio M, Carrozzo R, Torracca A, Diodato D, Strom TM, Meitinger T, Tekturk P, Yapici Z, Al-Murshedi F, Stevens R, Rodenburg RJ, Lamperti C, Ardisson A, Moroni I, Uziel G, Prokisch H, Taylor RW, Bertini E, van der Knaap MS, **Ghezzi D**, Zeviani M. Mutations in APOPT1, encoding a mitochondrial protein, cause cavitating leukoencephalopathy with cytochrome c oxidase deficiency. *Am J Hum Genet*. 2014 Sep 4;95(3):315-25. doi:10.1016/j.ajhg.2014.08.003. Epub 2014 Aug 28. PubMed PMID: 25175347; PubMed Central PMCID: PMC4157140.
 52. Diodato D, Melchionda L, Haack T, Dallabona C, Baruffini E, Donnini C, Granata T, Ragona F, Balestri P, Margollicci M, Lamantea E, Nasca A, Powell CA, Minczuk M, Strom TM, Meitinger T, Prokisch H, Lamperti C, Zeviani M, **Ghezzi D**. VARS2 and TARS2 Mutations in Patients with Mitochondrial Encephalomyopathies. *Hum Mutat*. 2014 May 14. doi: 10.1002/humu.22590. [Epub ahead of print]
 53. Dallabona C, Diodato D, Kevelam SH, Haack TB, Wong LJ, Salomons GS, Baruffini E, Melchionda L, Mariotti C, Strom TM, Meitinger T, Prokisch H, Chapman K, Colley A, Rocha H, Ounap K, Schiffmann R, Salsano E, Savoirdo M, Hamilton EM, Abbink TE, Wolf NI, Ferrero I, Lamperti C, Zeviani M, Vanderver A, **Ghezzi D**, van der Knaap MS. Novel (ovario) leukodystrophy related to AARS2 mutations. *Neurology*. 2014 May 7. [Epub ahead of print]
 54. Diodato D, Invernizzi F, Lamantea E, Fagioli G, Parini R, Menni F, Parenti G, Bollani L, Pasquini E, Donati MA, Cassandrini D, Santorelli FM, Haack TB, Prokisch H, **Ghezzi D**, Lamperti C, Zeviani M. Common and Novel TMEM70 Mutations in a Cohort of Italian Patients with Mitochondrial Encephalocardiomyopathy. *JIMD Rep*. 2014 Apr 17. [Epub ahead of print]
 55. Diodato D, **Ghezzi D**, Tiranti V. The Mitochondrial Aminoacyl tRNA Synthetases: Genes and Syndromes. *Int J Cell Biol*. 2014; 2014:787956.
 56. Perli E, Giordano C, Pisano A, Montanari A, Campese AF, Reyes A, **Ghezzi D**, Nasca A, Tuppen HA, Orlandi M, Di Micco P, Poser E, Taylor RW, Colotti G, Francisci S, Morea V, Frontali L, Zeviani M, d'Amati G. The isolated carboxy-terminal domain of human mitochondrial leucyl-tRNA synthetase rescues the pathological phenotype of mitochondrial tRNA mutations in human cells. *EMBO Mol Med*. 2014 Jan 10.
 57. Echaniz-Laguna A, **Ghezzi D**, Chassagne M, Mayençon M, Padet S, Melchionda L, Rouvet I, Lannes B, Bozon D, Latour P, Zeviani M, Mousson de Camaret B. SURF1 deficiency causes demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. 2013 Oct 22;81(17):1523-30.
 58. Invernizzi F, Tigano M, Dallabona C, Donnini C, Ferrero I, Cremonese M, **Ghezzi D**, Lamperti C, Zeviani M. A homozygous mutation in LYRM7/MZM1L associated with early onset encephalopathy, lactic acidosis, and severe reduction of mitochondrial complex III activity. *Hum Mutat*. 2013 Dec;34(12):1619-22.

59. Baruffini E, Dallabona C, Invernizzi F, Yarham JW, Melchionda L, Blakely EL, Lamantea E, Donnini C, Santra S, Vijayaraghavan S, Roper HP, Burlina A, Kopajtich R, Walther A, Strom TM, Haack TB, Prokisch H, Taylor RW, Ferrero I, Zeviani M, **Ghezzi D**. MTO1 mutations are associated with hypertrophic cardiomyopathy and lactic acidosis and cause respiratory chain deficiency in humans and yeast. *Hum Mutat*. 2013 Nov;34(11):1501-9.
60. Gai X*, **Ghezzi D***, Johnson MA*, Biagosch CA*, Shamseldin HE*, Haack TB*, et al. Mutations in FBXL4, encoding a mitochondrial protein, cause early-onset mitochondrial encephalomyopathy. *Am J Hum Genet*. 2013 Sep 5;93(3):482-95. (*: coautori "primo-nome")
61. Melchionda L, Fang M, Wang H, Fugnanesi V, Morbin M, Liu X, Li W, Ceccherini I, Farina L, Savoirda M, D Adamo P, Zhang J, Costa A, Ravaglia S, **Ghezzi D**, Zeviani M. Adult-onset Alexander disease, associated with a mutation in an alternative GFAP transcript, may be phenotypically modulated by a non-neutral HDAC6 variant. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 May 1;8(1):66.
62. Indrieri A, Conte I, Chesi G, Romano A, Quartararo J, Tatè R, **Ghezzi D**, Zeviani M, Goffrini P, Ferrero I, Bovolenta P, Franco B. The impairment of HCCS leads to MLS syndrome by activating a non-canonical cell death pathway in the brain and eyes. *EMBO Mol Med*. 2013 Feb;5(2):280-93.
63. C. Rinaldi, C. Grunseich, I.F. Sevrioukova, A. Schindler, I. Horkayne-Szakaly, C. Lamperti, G. Landouré, M. L. Kennerson, B. G. Burnett, C. Bönnemann, L. G. Biesecker, **D. Ghezzi**, M. Zeviani, K. H. Fischbeck Cowchock Syndrome Is Associated with a Mutation in Apoptosis-Inducing Factor. *Am J Hum Genet*. (2012) 91(6): p1095
64. C. Lamperti, M. Fang, F. Invernizzi, X. Liu, H. Wang, Q. Zhang, F. Carrara, I. Moroni, M. Zeviani, J. Zhang, **D. Ghezzi**. A novel homozygous mutation in SUCLA2 gene identified by exome sequencing. *Molecular Genetics and Metabolism*. (2012) 107(3):403-8.
65. Lamperti C, Diodato D, Lamantea E, Carrara F, **Ghezzi D**, Mereghetti P, Rizzi R, Zeviani M. MELAS-like encephalomyopathy caused by a new pathogenic mutation in the mitochondrial DNA encoded cytochrome c oxidase subunit I. *Neuromuscul Disord*. (2012) 22(11):990-4.
66. **D. Ghezzi**, M. Zeviani. Assembly factors of human mitochondrial respiratory chain complexes: physiology and pathophysiology. *Adv Exp Med Biol*. 2012;748:65-106.
67. **Ghezzi D**, Baruffini E, Haack TB, Invernizzi F, Melchionda L, Dallabona C, Strom TM, Parini R, Burlina AB, Meitinger T, Prokisch H, Ferrero I, Zeviani M. Mutations of the Mitochondrial-tRNA Modifier MTO1 Cause Hypertrophic Cardiomyopathy and Lactic Acidosis. *Am J Hum Genet*. (2012) 90: 1079-87.
68. Steenweg ME, **Ghezzi D**, Haack T, Abbink TE, Martinelli D, van Berkel CG, Bley A, Diogo L, Grillo E, Te Water Naudé J, Strom TM, Bertini E, Prokisch H, van der Knaap MS, Zeviani M. Leukoencephalopathy with thalamus and brainstem involvement and high lactate 'LTBL' caused by EARS2 mutations. *Brain* (2012) 135: 1387-94.
69. G. Uziel, **D. Ghezzi**, M. Zeviani. Infantile mitochondrial encephalopathy. *Seminars in fetal and neonatal medicine* (2011), 16: 205-15.
70. **D. Ghezzi**, P. Arzuffi, M. Zordan, C. Da Re, C. Lamperti, C. Benna, P. D'Adamo, D. Diodato, R. Costa, G. Uziel, C. Smiderle, M. Zeviani. Mutations in TTC19 cause mitochondrial complex III deficiency and progressive neurological impairment in humans and flies. *Nat Genet* (2011) 43: 259-263.
71. **D. Ghezzi**, I. Sevrioukova, F. Invernizzi, C. Lamperti, M. Mora, P. D'Adamo, F. Novara, O. Zuffardi, G. Uziel, M. Zeviani. Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy associated with a mutation in apoptosis-inducing factor. *Am J Hum Genet*. (2010) 86:639-649.
72. C. Dallabona, R.M. Marsano, P. Arzuffi, **D. Ghezzi**, P. Mancini, M. Zeviani, I. Ferrero, C. Donnini. Sym1, the yeast ortholog of the MPV17 human disease protein, is a stress-induced bioenergetic and morphogenetic mitochondrial modulator. *Hum Mol Genet*. (2010) 19:1098-1107.
73. **D. Ghezzi**, P. Goffrini, G. Uziel, R. Horvarth, T. Klopstock, H. Lochmuller, P. D'Adamo, P. Gasparini, T. Stromm, H. Prokisch, F. Invernizzi, I. Ferrero, M. Zeviani. SDHAF1, a LYR complex-II specific assembly factor, is mutated in SDH-defective infantile leukoencephalopathy. *Nat. Genet*. (2009) 41:654-656.
74. **D. Ghezzi**, C. Viscomi, A. Ferlini, F. Gualandi, P. Mereghetti, D. De Grandis, M. Zeviani. Paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia is caused by mutations of the MR-1 mitochondrial targeting sequence. *Hum Mol Genet*. (2009) 18:1058-1064.
75. **D. Ghezzi**, A. Saada, P. D'Adamo, E. Fernandez-Vizarra, P. Gasparini, V. Tiranti, O. Elpeleg, M. Zeviani. FASTKD2 nonsense mutation in an infantile mitochondrial encephalomyopathy associated with cytochrome c oxidase deficiency. *Am J Hum Genet*. (2008) 83:415-23.
76. F. Sironi, P. Primignani, M. Zini, S. Tunesi, C. Ruffmann, S. Ricca, T. Brambilla, A. Antonini, S. Tesei, M. Canesi, A. Zecchinelli, C. Mariani, N. Meucci, G. Sacilotto, R. Cilia, I. U. Isaias, B. Garavaglia, **D. Ghezzi**, M. Travi, A.

- Decarli, D. A. Coviello, G. Pezzoli, S. Goldwurm. Parkin analysis in early onset Parkinson's disease. *Parkinsonism and Related Disorders* (2008) 14:326–333
77. R. Marongiu, A. Ferraris, T. Ialongo, S. Michiorri, F. Soleti, F. Ferrari, A.E. Elia, **D. Ghezzi**, A. Albanese, M.C. Altavista, A. Antonini, P. Barone, L. Brusa, P. Cortelli, P. Martinelli, M.T. Pellecchia, G. Pezzoli, C. Scaglione, P. Stanzione, M. Tinazzi, A. Zecchinelli, M. Zeviani, E. Cassetta, B. Garavaglia, B. Dallapiccola, A.R. Bentivoglio, E.M. Valente and the Italian PD Study Group. PINK1 heterozygous rare variants: prevalence, significance and phenotypic spectrum. *Human Mutation* (2008) 29(4): 565.
 78. N. Nardocci, G. Zorzi, C. Barzaghi, F. Zibordi, C. Ciano, **D. Ghezzi**, B. Garavaglia. Myoclonus-dystonia syndrome: Clinical presentation, disease course, and genetic features in 11 families. *Movement Disorders* (2008) 23(1):28-34.
 79. W. Tiangyou, G. Hudson, **D. Ghezzi**, G. Ferrari, M. Zeviani, D.J. Burn, P.F. Chinnery. POLG1 in idiopathic Parkinson disease. *Neurology* (2006) 67(9):1698-700.
 80. R. Marongiu*, **D. Ghezzi***, T. Ialongo, F. Soleti, A. Elia, S. Cavone, A. Albanese, M.C. Altavista, P. Barone, L. Brusa, P. Cortelli, L. Petrozzi, C. Scaglione, P. Stanzione, M. Tinazzi, M. Zeviani, B. Dallapiccola, A.R. Bentivoglio, E.M. Valente, B. Garavaglia, and the Italian PD Study Group. Frequency and phenotypes of LRRK2 G2019S mutation in Italian patients with Parkinson's disease. (*: coautori "primo-nome") *Movement Disorders* (2006) 21(8):1232-5.
 81. **D. Ghezzi**, C. Marelli, A. Achilli, S. Goldwurm, G. Pezzoli, P. Barone, M.T. Pellecchia, P. Stanzione, L. Brusa, A.R. Bentivoglio, U. Bonuccelli, L. Petrozzi, G. Abbruzzese, R. Marchese, P. Cortelli, D. Grimaldi, P. Martinelli, C. Ferrarese, B. Garavaglia, S. Sangiorgi, V. Carelli, A. Torroni, A. Albanese, M. Zeviani. Mitochondrial DNA haplogroup K is associated with a lower risk of Parkinson's disease in Italians. *European Journal of Human Genetics* (2005) 13: 748-752.
 82. L. Romito, M.F. Contarino, **D. Ghezzi**, A. Franzini, B. Garavaglia, A. Albanese. High frequency stimulation of the subthalamic nucleus is efficacious in *Parkin* disease. *Journal of Neurology* (2005) 252(2): 208-211.
 83. Varrone, M.T. Pellecchia, M. Amboni, V. Sansone, E. Salvatore, **D. Ghezzi**, B. Garavaglia, A. Brice, A. Brunetti, V. Bonavita, G. De Michele, Marco Salvatore, S. Pappatà, P. Barone. Imaging of dopaminergic dysfunction with [¹²³I]FP-CIT SPECT in early-onset parkin disease. *Neurology* (2004) 63: 2097-2103.
 84. Garavaglia, F. Invernizzi, M.L. Agostoni Carbone, V. Viscardi, F. Saracino, **D. Ghezzi**, M. Zeviani, G. Zorzi, N. Nardocci. GTP-Cyclohydrolase I gene mutations in patients with autosomal dominant and recessive GTP-CH1 deficiency: identification and functional characterization of four novel mutations. *Journal of Inherited Metabolic Disease* (2004) 27: 455-463.

Book Chapters:

1. **D. Ghezzi**, M. Zeviani Mitochondrial Disorders: Nuclear Gene Mutations. *Encyclopedia of Life Sciences – ELS*, (April 2011), John Wiley & Sons, Ltd: Chichester DOI: 10.1002/ 9780470015902.a0005540.pub2.
2. G. Zorzi, F. Zibordi, **D. Ghezzi**, C. Barzaghi, B. Garavaglia, N. Nardocci. Chapter 11: Clinical and aetiological spectrum of dopa-responsive syndromes. In: *Movement Disorders In Children: A Clinical Update With Video Recordings* Editors: N. Nardocci and E. Fernandez-Alvarez (2007): 105-112. London-Paris, John Libbey Eurotext Ltd.

COMUNICAZIONI SCIENTIFICHE

Relatore invitato al convegno “L'ANALISI DEL LIQUOR NELLA DIAGNOSTICA DELLE MALATTIE NEUROLOGICHE”, 3 dicembre 2019. Presentazione: L'analisi del liquor per identificare i disturbi primari del metabolismo di catecolamine e serotonina.

Relatore invitato alla XX Convention Scientifica Telethon 28-30 Ottobre 2019. Presentazione: Omics approaches to improve diagnostics (and optimize treatment) for patients with mitochondrial disease.

Relatore invitato al corso avanzato “Grandangolo in Genetica Medica” 19-20 Settembre 2019. Presentazione: Il sequenziamento del trascrittoma nelle mitocondriopatie.

Relatore invitato al Congresso dell'Associazione italiana dei pazienti con malattia mitocondriale “Mitocon” 16-19 Giugno 2018. Presentazione: Approcci multi-omici per studiare le malattie mitocondriali.

Relatore invitato al convegno "Uno, nessuno, centomila: unicità ed eterogeneità delle malattie mitocondriali", Milano, Italy 10 Aprile 2017. Presentazione: Nuovi approcci diagnostici.

Relatore invitato al "8th Conference of the International Coenzyme Q10 Association", Bologna, Italy 8-11 Ottobre 2015. Presentazione: COQ4, a novel disease-gene for mitochondrial disorders associated with CoQ10 deficiency.

Relatore invitato al Congresso dell'Associazione italiana dei pazienti con malattia mitocondriale "Mitocon" 5-7 Giugno 2015. Presentazione: Aggiornamenti sulla diagnostica delle patologie mitocondriali.

Relatore della presentazione "COQ4 mutations cause a broad spectrum of mitochondrial disorders associated with CoQ10 deficiency". selezionata come "late breaking news". Scientific Convention Telethon-Italy 2015.

Relatore invitato al Congresso dell'Associazione italiana dei pazienti con malattia mitocondriale "Mitocon" 23-25 Maggio 2014. Presentazione: Identificazione di nuovi geni malattia nelle patologie mitocondriali (Identification of new disease-genes for mitochondrial diseases).

Relatore della presentazione "FBXL4 is a mitochondrial protein that is mutated in early-onset mitochondrial encephalomyopathy" selezionata come "late breaking news". Mitochondrial Disease: translating biology into new treatments, Hinxton, 2013.

D. Ghezzi, X Gai, MA Johnson, CA Biagosch, HE Shamseldin, TB Haack, M Tsukikawa, F Furlan, R Parini, C Lamperti, P Freisinger, W Sperl, H Prokisch, FS Alkuraya, MJ Falk, M Zeviani. FBXL4 is a mitochondrial protein that is mutated in early-onset mitochondrial encephalomyopathy. Congresso SIN Milano, 2013. Comunicazione orale

D. Ghezzi, X Gai, MA Johnson, CA Biagosch, HE Shamseldin, TB Haack, M Tsukikawa, F Furlan, R Parini, C Lamperti, P Freisinger, W Sperl, H Prokisch, FS Alkuraya, MJ Falk, M Zeviani. FBXL4 is a mitochondrial protein that is mutated in early-onset mitochondrial encephalomyopathy. Congresso SIGU Roma, 2013. Comunicazione orale

Relatore della presentazione "The exome sequencing in the diagnosis of mitochondrial disorders" nell'ambito del workshop: The Translational Science of Mendelian Disorders from Transomics to Daily Life, 5 Dicembre 2012, Milano.

Relatore della presentazione "Nuovi geni responsabili di malattie mitocondriali, identificati tramite exome sequencing". 22 novembre 2011: Ricerca traslazionale e clinica della fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Besta": status e prospettive, Milano.

Relatore della presentazione "Mutations in TTC19 cause neurodegeneration in humans and flies associated with impaired assembly and activity of mitochondrial respiratory chain complex III", selezionata come Late breaking news. 14 maggio 2011: 5° Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, Milano.

Relatore della presentazione "TTC19: un nuovo assemblatore del complesso III della catena respiratoria?" il 17 gennaio 2011 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neurogenetica, presso l'Istituto Neurologico Besta.

Relatore della presentazione " Identificazione di nuovi geni associati a deficit di OXPHOS" il 6 settembre 2010 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neurogenetica, presso l'Istituto Neurologico Besta.

D. Ghezzi, P. Arzuffi, C. Lamperti, D. Diodato, C. Mariotti, C. Darè, M.A. Zordan, R. Costa, M. Zeviani. A newly discovered protein is responsible for a progressive mitochondrial encephalomyopathy associated with severe complex III deficiency. *Mitochondrial Medicine: 2010 Symposium* . Comunicazione orale

D. Ghezzi, I. Sevrioukova, F. Invernizzi, C. Lamperti, M. Mora, P. D'Adamo, F. Novara, O. Zuffardi, G. Uziel, M. Zeviani. Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy associated with a mutation in Apoptosis Inducing Factor 1. *Mitochondrial Medicine: 2010 Symposium* . Comunicazione orale

D. Ghezzi, F. Invernizzi, C. Lamperti, M. Mora, G. Uziel, M. Zeviani. Grave encefalomiopatia mitocondriale X-linked associata ad una mutazione in AIF (Apoptosis Inducing Factor). 10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, Milano. Comunicazione orale

Relatore della presentazione "Gene SDHAF1 e leucoencefalopatia infantile con difetto di SDH" il 26 aprile 2010 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neuroscienze, presso l'Istituto Neurologico Besta.

D. Ghezzi, M. Zeviani, P. Goffrini, G. Uziel, R. Horvath, P. D'adamo, F. Invernizzi. SDHAF1, a LYR Complex-II Specific Assembly Factor, is mutated in SDH-Defective Infantile Leukoencephalopathy. *XL Congresso SIN*. Comunicazione orale Neurogenetica 3.

D. Ghezzi, G. Uziel, F. Invernizzi, M. Zeviani. A complex II specific assembly factor is mutated in SDH-defective infantile leukoencephalopathy. *9° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia*, Verona. Comunicazione orale. Premio migliore comunicazione orale

Relatore della presentazione "FASTKD2 nonsense mutation in an infantile mitochondrial encephalomyopathy associated with cytochrome c oxidase deficiency" il 24 Novembre 2008 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neurogenetica (ECM ID28200), presso l'Istituto Neurologico Besta.

Comunicazione orale: sezione Neurogenetica 3. **D. Ghezzi**, E. Fernandez-Vizarra, C. Viscomi, C. Sher, O. Elpeleg, A. Saada, P. D'Adamo, P. Gasparini, V. Tiranti, M. Zeviani. Identification of a new gene responsible for a novel encephalomyopathy associated with cytochrome C oxidase deficiency. *XXXIX Congresso Società Italiana di Neurologia*.

Relatore della presentazione "KIAA0971 e il suo possibile coinvolgimento nell'apoptosi" il 12 Maggio 2008 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neurogenetica (ECM ID28200), presso l'Istituto Neurologico Besta.

Relatore della presentazione "Identification of a new gene, responsible for a neurological disorder associated with COX deficiency" il 27 marzo 2008 all'EUMITOCOMBAT Meeting, presso il NH Grand Hotel Krasnapolsky di Amsterdam.

Relatore della presentazione "Identificazione di un nuovo gene, responsabile di una malattia neurologica associata a difetto di COX" il 12 novembre 2007 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neurogenetica (ECM n. 5267-45236), presso l'Istituto Neurologico Besta.

Relatore della presentazione "Caratterizzazione della proteina MR-1" l'11 Giugno 2007 per il progetto formativo aziendale Aggiornamenti in Neurogenetica (ECM n. 5267-47349), presso l'Istituto Neurologico Besta.

Numerosi poster presentati in congressi nazionali e internazionali.

ATTIVITA' EDITORIALE e di REVISIONE

Dal 2009 al 2016 *Associate Faculty Member* del sito "**Faculty of 1000**" (a post publication peer review)
 Sono stato editore associato per una edizione special intitolata "Impact of nuclear genetic variants on mitochondrial pathophysiology" su **Frontiers in Genetics** (2014-2015)
 Dal 2016 sono *Section Editor* per la parte relativa alle malattie mitocondriali dell' "**Orphanet Journal of Rare Diseases**"

Ho fatto da revisore per le seguenti riviste:

BBA - Molecular Basis of Disease, BBA-Bioenergetics, BMC Neurology, British Journal of Medicine and Medical Research, Cells, Clinical Genetics, European Journal of Human Genetics, European Journal of Neurology, European Journal of Pediatrics, Human Genetics, Human Molecular Genetics, Human mutation, International Journal of Neuroscience, Journal of Human Genetics, Journal of Medical Genetics, Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, Journal of the Peripheral Nervous System, Molecular Genetics and Metabolism Reports, Neurological sciences, NeuroMolecular Medicine, Orphanet Journal of Rare Diseases Research, Pediatric Research, PLOS One, Scientific Reports

CONGRESSI, CONVEGNI e CORSI DI FORMAZIONE

Convegno "L'analisi del liquor nella diagnostica delle malattie neurologiche", Milano, 3 dicembre 2019
 Miopatie metaboliche: stato dell'arte delle malattie da accumulo di glicogeno e del metabolismo lipidico, Milano, 29 Novembre 2019
 XX Congresso S.I.G.U. – Roma, 13-15 Novembre 2019
 3rd Annual Meeting of the European Reference Network, Ferrara, 6 Novembre 2019
 XX Convention Scientifica Telethon – Riva del Garda (TN), 28-30 Ottobre 2019
 Cito-genetica costituzionale e acquisita, corso avanzato "Grandangolo in Genetica Medica", Roma, 19-20 Settembre 2019
 IX Congress of the Italian Association of patients with mitochondrial disease "Mitocon", Roma, 30 Maggio/2 giugno 2019
 XXI Congresso S.I.G.U. – Catania, 25-26 Ottobre 2018
 Besta Young Reaserchers' International Conference "Towards the future of Brain research", Milan, 27-28 Settembre 18
 VIII Congress of the Italian Association of patients with mitochondrial disease "Mitocon", Roma, 25-27 Maggio 2018
 "European Society Human Genetics Conference" – Milan (Italy), 16-19 June 2018
 VII Congress of the Italian Association of patients with mitochondrial disease "Mitocon", Milano, 22-23 Settembre 2017
 "The future of Genetics in Medicine and beyond" – Torino, 22-23 Giugno 2017
 "Euromit 2017: 10th International Meeting on Mitochondrial Pathology" – Cologne (Germany) 11-15 Giugno 2017
 "Uno, nessuno, centomila: unicità ed eterogeneità delle malattie mitocondriali" – Milano, 10 Aprile 2017
 XIX Convention Scientifica Telethon – Riva del Garda (TN), 13-15 March 2017
 XIX Congresso S.I.G.U. – Torino, 23-26 Novembre 2016
 VI Congress of the Italian Association of patients with mitochondrial disease "Mitocon", Roma, 27-28 Maggio 2016
 "Mitochondrial Medicine: developing new treatments for mitochondrial disease" – Hinxton (UK), 4-6 Maggio 2016
 "8th Conference of the International Coenzyme Q10 Association", Bologna (Italy) 8-11 October 2015
 V Congress of the Italian Association of patients with mitochondrial disease "Mitocon", Bologna (Italy) 5-7 June 2015
 "XVIII Convention Scientifica Telethon" – Riva del Garda (TN), 9-11 March 2015
 "Euromit 2014: 9th International Meeting on Mitochondrial Pathology" – Tampere (Finland) 15-19 June 2014
 "European Human Genetics Conference" – Milan (Italy), 1-3 June 2014
 IV Congress of the Italian Association of patients with mitochondrial disease "Mitocon", Tivoli (Italy) 23-25 May 2014
 "Mitochondrial Disease: translating biology into new treatments" – Hinxton (UK), 2-4 Ottobre 2013
 "XLIV Congresso della Società Italiana di Neurologia" – Milano, 3 Novembre 2013
 "XVI Congresso S.I.G.U." – Roma, 25-28 Settembre 2013
 "European Human Genetics Conference" – Parigi (Francia), 8-11 Giugno 2013
 "XVII Convention Scientifica Telethon" – Riva del Garda (TN), 11-13 Marzo 2013
 "The Translational Science of Mendelian Disorders from Transomics to Daily Life" – Milan (Italy), 5 Dicembre 2012
 "Mitochondria in life, death and disease"-EMBO/FEBS course – Heraklion (Grecia), 9-13 Maggio 2012
 "Ricerca traslazionale e clinica della fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta": status e prospettive" - Milano, 21-22 Novembre 2011.
 "EUROMIT8: European meeting on Mitochondrial Pathology" – Saragozza (Spagna), 20-23 Giugno 2011
 "European Human Genetics Conference" – Amsterdam (Paesi bassi), 28-31 Maggio 2011
 "5° Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration" - Milano, 13-15 Maggio 2011
 "XVI Convention Scientifica Telethon" – Riva del Garda (TN), 7-9 Marzo 2011
 "Mitochondria: Function and Dysfunction"- Ein Gedi, Israele, 21-24 Novembre 2010
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 18 Gennaio – 5 Luglio 2010 (7 crediti ECM)

"Mitochondrial Medicine: 2010 UMDF Symposium"- Scottsdale, AZ (USA), 16-19 Giugno 2010
 "10° Congresso Nazionale AIM-Malattie Muscolari"- Milano, 4 Giugno 2010
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 12 Ottobre –21 Dicembre 2009 (4 crediti ECM)
 "Aggiornamenti in Neurogenetica-Analisi dei casi"- Milano, 21 Settembre –21 Dicembre 2009 (12 crediti ECM)
 "XL Congresso della Società Italiana di Neurologia" – Padova, 24 Novembre 2009
 "Mitochondria in life, death and disease"-FEBS course – Aussois (Francia), 16-20 Settembre 2009
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 27 Aprile -20 Luglio 2008 (11 crediti ECM)
 "9° Congresso Nazionale AIM-Malattie Muscolari"- Verona, 11-13 Giugno 2009
 "Mitochondrial Medicine"-EMBO course – Bologna, 18-22 Aprile 2009
 "XV Convention Scientifica Telethon" – Riva del Garda (TN), 9-11 Marzo 2009
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 29 Settembre -22 Dicembre 2008 (9 crediti ECM)
 "XXXIX Congresso Società Italiana di Neurologia" – Napoli, 22 Ottobre 2008
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 31 Marzo –21 Luglio 2008 (16 crediti ECM)
 "EUROMIT7 – The 7th European Meeting of Mitochondrial Pathology" – Stoccolma, 11-14 Giugno 2008
 "EUMITOCOMBAT meeting" – Amsterdam, 27-28 Marzo 2008
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 22 Ottobre-21 Dicembre 2007 (14 crediti ECM)
 "Brain Tumor Immunotherapy" – Milano, 19 Ottobre 2007
 "Aggiornamenti in Neurogenetica"- Milano, 05 Marzo-29 Giugno 2007 (11 crediti ECM)
 "Molecular fetopathology: advances in genetics" – Monza, 28 Maggio 2007
 "European Protein Expression: Seminar Tour 2006" – Milano, 4 Ottobre 2006
 "2nd Italian RNA Interference Symposium: in vitro and in vivo models"- Busto Arsizio, 16 novembre 2004
 "VII Congresso S.I.G.U." – Pisa, 13-16 ottobre 2004
 "8th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders" – Roma, 13-17 giugno 2004
 "Course on ABI Prism 7000" – Monza, 16-17 marzo 2004
 "VI Congresso S.I.G.U." – Verona, 24-27 settembre 2003
 "Milano Pediatria: IV Congresso SINUPE, III Congresso SISMMME" – Milano, 28-30 novembre 2002
 "V Congresso Nazionale S.I.G.U." – Verona, 24-27 settembre 2002
 "Preparazione, Amplificazione e Quantificazione di Acidi Nucleici"- Segrate, 13 maggio 2002
 "IV Congresso Nazionale S.I.G.U." – Orvieto, 28-30 novembre 2001
 "The III Meeting of the Movement Disorders in children study group" – Milano, 10 novembre 2001
 "HPLC analysis of liquor neurotransmitters" – Zurigo, 14-16 luglio 2001
 "Gene delivery into the Central Nervous System" - Pavia, 7 luglio 1999

DIREZIONE O PARTECIPAZIONE A GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI O INTERNAZIONALI

Collaboratore del Centro "Fondazione Mariani" per lo Studio delle Malattie Mitocondriali Pediatriche dal 2007,
<http://www.mitopedia.org/home.php>

Membro del gruppo GENOMIT (an E-Rare funded network of international partners which act in close collaboration with Mitochondrial Patient organizations to improve the diagnosis and care of mitochondrial disease patients) dal 2012. <http://genomit.eu>
 Partecipazione alle attività del gruppo di proteomica mtHPP (The mitochondrial Italian Human Proteome Project initiative), nel 2015.
 Membro del "ClinGen Mitochondrial Disease Expert Panel" dal 2019. <https://clinicalgenome.org/affiliation/40027>

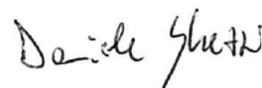
FINANZIAMENTI/PARTECIPAZIONE PROGETTI DI RICERCA

- 2018-2021 **RF-2016-02361241:** Mitochondrial aminoacyl tRNA synthetases: implementation of the genetic diagnosis and evaluation of amino acid supplementation as potential therapeutic approach (Principal Investigator)
- 2015-2018 **Telethon-Italy GGP15041:** MitMed consortium: from the identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders towards potential therapeutic approaches in experimental models (Coordinatore)
- 2013-2015 **RC-LR2 Istituto Besta:** Genetica e patogenesi molecolare delle neuropatie metaboliche e malattie mitocondriali: utilizzo del sequenziamento dell'esoma per l'identificazione di geni responsabili di encefalomiopatie ereditarie (Responsabile scientifico)
- 2012-2015 **RF GR2010 2316392:** New nuclear genes responsible for mitochondrial disorders: identification by high-throughput exome sequencing and functional characterization of the corresponding proteins (Principal Investigator)
- 2012-2014 **Telethon GGP11011:** MitMed: a multicenter consortium for the identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders (Coordinatore delegato del progetto)
- 2012-2015 **E-Rare:** Genomit. Mitochondrial Disorders – Connecting Biobanks, Empowering Diagnostics and Exploring Disease Models (Personale, responsabile WP identificazione nuovi geni malattia)
- 2012-2014 **Fondazione CARIPLO:** MITGEN: Definition and characterization of disease genes in mitochondrial disorders (Coordinatore delegato del progetto)

- Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.

- il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dal Regolamento 679/2016/UE.

- Il presente CV ha funzione di autocertificazione ai sensi del D.P.R. n. 445 del 28/12/2000.



23/11/2019