

# Giacomo Pietro Comi

## CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

COGNOME	COMI
NOME	GIACOMO PIETRO
DATA DI NASCITA	07/11/1958

Professore Ordinario  
Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti  
Università degli Studi di Milano  
UOC Neurologia, Fondazione I.R.C.C.S. Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico  
Via Francesco Sforza, 35, 20122 Milano [giacomo.comi@unimi.it](mailto:giacomo.comi@unimi.it); [giacomo.comi@policlinico.mi.it](mailto:giacomo.comi@policlinico.mi.it).

### PERCORSO SCIENTIFICO FORMATIVO

- 1979 Maturità presso il Liceo Ginnasio Classico Statale G. Zucchi di Monza (60/60 e Lode).
- 1985 Laurea in Medicina e Chirurgia il 1/4/85 a pieni voti (110/110 e Lode), presso l'Università degli Studi di Milano, con una tesi sperimentale dal titolo "Taratura del test di Poppelreuter", relatore Prof. Edoardo Bisiach.
- 1989 Specializzazione in Neurologia, nel novembre '89, con una Tesi dal titolo "6-[18F] Fluoro-L-Dopa in scimmie rhesus: profilo metabolico ed effetti del trattamento con OR-462 e carbidopa", relatore Prof. Guglielmo Scarlato.
- 1995 Ricercatore Universitario Neurologia MED/26 - Università degli Studi di Milano.
- 2001 Idoneità a Professore Associato.
- 2003 Professore Associato Neurologia MED/26 - Università degli Studi di Milano.
- 2014 Abilitazione a Professore Ordinario di Neurologia - I Fascia (Settore 06/D6).
- 2018 Vincitore Concorso professore di I fascia per il settore concorsuale 06/D6 - Neurologia - settore scientifico-disciplinare MED/26 - Neurologia (D.R. n. 1778/2018 del 9.5.2018)
- 2018 (20/7/2018) Ruolo di Professore Ordinario presso Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano.

### A) ATTIVITÀ DI RICERCA E PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Dopo la formazione pre-laurea in ambito neurologico e neuropsicologico (tra cui la taratura del test neuropsicologico di Poppelreuter oggetto di tesi di Laurea), sotto la direzione del Prof. Edoardo Bisiach, **dal 1985 il Prof. Comi si è dedicato ad un'attività scientifica e di ricerca nell'ambito dei meccanismi eziopatogenetici delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative** presso l'Istituto di Clinica Neurologica, Università degli Studi di Milano, diretto dal Prof. Guglielmo Scarlato.

Nell'anno accademico 1986-87 ha ottenuto una borsa di studio presso l'Università degli Studi di Milano, avendo come principale terreno di ricerca lo studio del metabolismo cerebrale. Dal settembre 1987 al settembre 1989 è stato Visiting Fellow presso la Neuroimaging Section del **National Institute of Neurological and Communicative Disorders and Stroke (NINCDS)**, National Institutes of Health (NIH), Bethesda, Maryland, U.S.A., diretta dal Dott. Giovanni Di Chiro, dove ha collaborato, nell'ambito del programma di Positron Emission Tomography (PET), a protocolli sperimentali riguardanti lo studio in vivo delle vie catecolaminergiche nel sistema nervoso centrale umano e dei primati. Le due principali linee di ricerca in cui è stato coinvolto riguardano l'imaging del sistema catecolaminergico con 6-[18F] Fluoro-L-Dopa in primati MPTP-lesi ed in pazienti affetti da Malattia di Parkinson, con particolare interesse alla ricerca di nuove forme di terapia tramite trapianti cellulari autologhi ed eterologhi; una seconda linea di ricerca era relativa allo sviluppo di nuovi traccianti radioattivi positroni emittenti, per la determinazione in vivo dei recettori dopaminergici.

Nel periodo 1990-95 ha lavorato presso l'Istituto di Clinica Neurologica dell'Università di Milano. I principali settori di interesse hanno riguardato gli aspetti biochimici e genetici delle miopatie metaboliche, delle encefalomiopatie mitocondriali, delle miopatie e distrofie muscolari e delle malattie neurodegenerative. Tali studi sono stati resi possibili da contratti dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano presso l'Istituto di Clinica Neurologica. I contributi maggiori di questo periodo hanno riguardato (1) un'accurata categorizzazione dei diversi fenotipi mitocondriali cruciale per contribuire negli anni seguenti all'identificazione dei meccanismi mendeliani di mitocondriopatia, (2) uno dei maggiori studi di casistica e basi molecolari della Distrofia Muscolare di Becker (Comi et al., 1994).

**Dal 1 luglio 1995 è ricercatore universitario** presso l'Istituto di Clinica Neurologica dell'Università degli Studi di Milano. Dal 1 luglio 1998 ricercatore universitario confermato. In questo periodo l'interesse di ricerca è stato focalizzato allo studio della compromissione cognitiva in pazienti con distrofia muscolare (Bardoni et al., Lancet 1999, Felisari et al., Neurology 2000) e agli studi di correlazione genotipo-fenotipo nelle malattie muscolari (ad esempio in pazienti con mutazioni del gene RYR1, Mannig et al., Am J Hum Genet 1998).

**Riconosciuto idoneo al ruolo di Professore Associato per il settore scientifico-disciplinare F11B, tramite concorso**

**pubblico di valutazione comparativa presso l'Università degli Studi di Milano il 30/01/2001.** Sono di questi anni (1) l'identificazione di un fenotipo motoneuronale connesso ad una microdelezione mitocondriale (Comi et al., Ann Neurol 1998), lavoro che sarà ripreso, negli anni successivi, in una serie di contributi, propri e di altri laboratori, relativi ai difetti della fosforilazione ossidativa nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e nella Atrofia Muscolare Spinale (SMA), (2) l'identificazione delle delezioni multiple del DNA mitocondriale nella sindrome MNGIE (Papadimitriou et al., Neurology 1998), (3) i contributi alla identificazione dei primi due geni mendeliani nelle mitocondriopatie dell'adulto tra cui Twinkle (Spelbrink et al., Nature Genetics 2001) e ANT1 (Kaukonen et al., Science 2000) e infantili (Valente et al., Am J Hum Genet. 2007), (4) l'identificazione di una nuova malattia metabolica muscolare della via glicolitica, il deficit di beta-enolasi (Comi et al., Ann Neurol 2001). Sono stati inoltre condotti studi di correlazione genotipo-fenotipo nelle malattie mitocondriali (Tiranti et al., Ann Neurol 1999; Lamantea et al., Ann Neurol 2002).

**Dal 1/10/2002 ricopre il ruolo di Professore Associato** presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università degli Studi di Milano ove **dirige il Laboratorio di Biochimica e Genetica**, dedicato sia alla diagnostica molecolare delle malattie neurologiche (approccio single gene (>100 geni di malattie neurologiche) e Next Generation Sequencing (NGS), sia pannelli dedicati che exome sequencing; per una descrizione dettagliata: <http://www.centrodinoferrari.com/laboratori/laboratorio-di-biochimica-e-genetica/>) che alla comprensione dei meccanismi molecolari e cellulari delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative e allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche. La diagnostica molecolare include i geni per le forme di demenza frontotemporale (FTD) e malattie vascolari. E' responsabile dell'ambulatorio per le Malattie del Motoneurone e di una sezione del reparto di degenza ordinaria. Co-responsabile dell'ambulatorio Malattie Neuromuscolari e Rare (CDF).

Successivamente si sono aggiunte le ricerche connesse alla definizione di nuovi modelli sperimentali patogenetici e terapeutici con lo studio della staminalità muscolare e neuronale (Corti et al., FASEB 2005, Stem Cells 2006), un focus che troverà una serie di conferme importanti in diverse aree neuromuscolari (Corti et al., J Clin Invest 2008 tra gli altri) e che viene definitivamente stabilito con le tecnologie connesse alla generazione delle cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) paziente-specifiche (Corti et al., Science Translational Medicine 2012). Nell'ambito dello sviluppo di nuovi trattamenti cellulari e molecolari per le malattie neurodegenerative e neuromuscolari sono stati condotti diversi studi tra cui strategie di trapianto cellulare con cellule staminali, in particolare la prima dimostrazione di efficacia terapeutica in ambito pre-clinico dell'uso di cellule staminali nel contesto SMA e SMARD1 (Corti et al., Hum Mol Genet 2006, 2013, J Neurosci 2009, Brain 2010; Simone et al., Stem Cell Reports 2014) estendendo tali studi anche alla Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) (Corti et al., Brain 2004, 2007, Nizzardo et al. Hum Mol Genet 2014, 2016), e di strategie molecolari di silenziamento genico (Locatelli et al., Ann Neurol 2007). Sono stati inoltre condotti studi di revisione della letteratura su cellule staminali e malattie cerebrovascolari oggetto di numerose citazioni (Locatelli et al., CMLS 2009; Lanfranconi et al., J Cell Mol Med 2011). Le cellule iPSC paziente-specifiche sono utilizzate routinariamente nel laboratorio del Prof. Comi come modello di malattia sia in modelli convenzionali 2D (Rizzo et al., Hum Mol Genet 2016; Sci Rep 2017) che 3D (mini-brain e mini-spinal cord). L'utilizzo di modelli in vitro ha consentito di creare ed estendere una sezione di **biobancaggio colture cellulari, oltre a quella di DNA (Prof. Comi ne è responsabile)**, la cui disponibilità all'interno della Banca Telethon dell'Istituto rappresenta una risorsa per nuovi studi. Uno dei principali settori di studio nel corso degli anni è stato rappresentato dalla caratterizzazione genotipo/fenotipo e dalla definizione delle misure di outcome clinico nelle distrofinopatie (Mazzone et al., Neurology 2011), nelle distrofie muscolari dei cingoli (Magri et al., Muscle and Nerve 2017) e nelle distrofie muscolari congenite (Mercuri et al., Neurology 2009) e alla identificazione dei geni causativi nelle forme non diagnosticate di patologie neuromuscolari (Savarese et al., Neurology 2016) così come alla creazione di registri e network (Mercuri et al., Neuromuscul Disord. 2016).

Simultaneamente nel laboratorio di Biochimica e Genetica è proseguita l'identificazione con tecniche molecolari e di NGS di nuovi geni (MGME, Kornblum et al., Nat Genet 2013) e meccanismi causali nell'ambito delle patologie neurodegenerative (GFER, Di Fonzo et al., Am J Hum Genet. 2009; DGUOK, Ronchi et al., Brain 2012; DNA2, Ronchi et al., Am J Hum Genet. 2013, etc). Il Prof. Comi ha inoltre collaborato nell'ambito di consorzi (SLAGEN) all'identificazione e caratterizzazione di geni per le forme familiari di SLA e FTD (Profilina 1, TUBA4B, TBK1 e NEK1; tra le pubblicazioni van Rheenen et al., Nat Genet 2016), analizzando le correlazioni genotipo e fenotipo in soggetti affetti da queste patologie (TARDP, Borroni et al., 2010 Rejuvenation Res; FUS Corrado et al., J Med Genet. 2010; C9ORF72 Ratti et al., Neurobiol Aging 2012; CHCD10, Ronchi et al., Brain 2010). Oggetto di particolare attenzione è stato lo studio della compromissione cognitiva in questi pazienti (Galimberti et al., Biol Psychiatry 2013). Sono inoltre stati eseguiti studi di genomica funzionale ed evolutiva applicati alle patologie umane pubblicati su riviste ad alto impact factor (Cagliani et al., Am J Hum Genet. 2009, Mol Biol Evol. 2010-2013, Fumagalli et al., 2009, J Exp Med, Genome Research 2009, PLoS Genet 2010, Mol Biol Evol. 2010; Forni et al., Immunity 2003, Genome Biol. 2014, PLoS Genet. 2014 etc.).

Il Prof. Comi nel corso di questi anni ha anche dedicato il suo interesse scientifico sia alla neurologia generale sia a patologie neurologiche ad alta incidenza quali le malattie cerebrovascolari (ad esempio Bersano et al., Stroke 2016, Funct Neurol 2012; Lanfranconi BMC Neurol. 2014), offrendo un contributo essenziale alla creazione della Stroke Unit dell'IRCCS Fondazione Ca' Granda, allo studio dei decadimenti cognitivi (tra cui Cagliani et al., Hum Mut 2013; Del Bo et al., Neurobiol Aging 2006; Ann Neurol 2005) e della malattia di Parkinson (tra cui Buongarzone et al., Parkinsonism Relat Disord. 2017, Malaguti et al., Parkinsonism Relat Disord. 2015).

Tra i migliori studi che documentano l'applicazione alle malattie neurologiche dei principi della medicina traslazionale vi sono l'uso di approcci molecolari nella correzione sperimentale dei difetti genetici tramite oligonucleotidi antisense

nella SMA (Nizzardo et al., Clin Ther. 2014) e SLA (Nizzardo et al., Sci Rep 2016) e l'attuazione della prima terapia genica nella SMARD1 (Nizzardo et al., Science Advances 2015).

Questi ultimi esempi documentano come interi filoni di conoscenza sui meccanismi molecolari dei pazienti afferenti alla clinica neurologica si siano tradotti in rilevanti osservazioni terapeutiche, un interesse documentato dall'elevato numero di trials clinici terapeutici a cui il Prof. Comi ha partecipato in anni recenti. Il Prof. Comi è **Principal Investigator di 21 studi clinici nazionali e internazionali** in particolare nella SMA e nella distrofia muscolare, che sono stati oggetto di pubblicazioni scientifiche (Atalauren, Bushby et al., Muscle and Nerve 2014; Givinstat, Bettica et al., Neuromuscul Disord 2016, Eteplirsens Mendell et al Ann Neurol 2016, Olesoxime, Bertini et al., Lancet Neurol., 2017). Anche per questi interessi, è stato dal 2014 Responsabile UOS Neurogenetica Pediatrica.

Il Prof. Comi ha saputo guadagnare consenso internazionale sia in campo clinico che delle scienze di base, formando decine di ricercatori clinici e di base, collaborando con qualificate Istituzioni per lo scambio di ricercatori e per la condivisione di avanzati progetti di ricerca. Ha conseguito diverse cariche tra cui quella di vice-direttore del Centro Dino Ferrari. Il Prof. Comi è stato PI di 47 progetti con finanziamenti competitivi nazionali/internazionali di ricerca clinica e di base. I risultati scientifici del Prof. Comi sono stati oggetto di pubblicazione in **420 articoli (H index da Scopus: 60)**. E' inserito nella Classifica dei Top Italian Scientists su VIA-Academy ([www.viaacademy.org](http://www.viaacademy.org)). Riconosciuto idoneo al ruolo di Professore Ordinario per il settore scientifico-disciplinare 06/D6 nel febbraio 2014.

Vincitore Concorso **Professore di I fascia per il settore concorsuale 06/D6 - Neurologia** - settore scientifico-disciplinare MED/26 – Neurologia (D.R. n. 1778/2018 del 9.5.2018)

-2018 (20/7/2018) **Ruolo di Professore Ordinario** presso Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano.

### ATTIVITA' DI RICERCA PRESSO CENTRI ALL' ESTERO

Settembre 1987-settembre 1989 Visiting Fellow presso la Neuroimaging Section del National Institute of Neurological and Communicative Disorders and Stroke (NINCDS), National Institutes of Health (NIH), Bethesda, Maryland, U.S.A., diretta dal Dott. Giovanni Di Chiro.

### ULTERIORI BREVI SOGGIORNI DI RICERCA ALL' ESTERO

Aprile 1990: National Institute of Neurological and Communicative Disorders and Stroke (NINCDS), National Institutes of Health (NIH), Bethesda, Maryland, U.S.A

Luglio 2016: Department of Environmental Health Science, Center for Motor Neuron Biology and Disease, Columbia University, New York, New York, USA

### CAPACITA' DI ATTRARRE FINANZIAMENTI COMPETITIVI -RESPONSABILITÀ SCIENTIFICA PER PROGETTI DI RICERCA INTERNAZIONALI E NAZIONALI, AMMESSI AL FINANZIAMENTO SULLA BASE DI BANDI COMPETITIVI CHE HANNO PREVISTO LA REVISIONE TRA PARI

N°	Progetto	Durata Mesi	Ruolo Ricaporto
1	1997 IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico: Ricerca corrente (rc) Caratterizzazione genetico-clinica di encefalomiopatie mitocondriali negative per mutazioni comuni del genoma mitocondriale	12	Responsabile
2	1998 IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico (rc): Costruzione di un vettore retrovirale ad espressione muscolo specifica da utilizzare nell'ambito della terapia genica dei disordini muscolari ereditari	12	Responsabile
3	1999 Telethon Grants 1090 Molecular basis of glycogenesis type III	24	Responsabile
4	2000 IRCCS E. Medea Risposta alla esposizione a dosi variabili di aminoglicoside di colture muscolari di pazienti DMD non deleti	12	Resp. Unità
5	2000 Ricerca Finalizzata, <b>Ministero della Salute</b> , Cognitive and psychic functions in Steinert Myotonic Dystrophy: correlations with genotype and neuroimaging	24	Resp. Unità
6	2000 Ricerca Finalizzata, <b>Ministero della Salute</b> , Markers Biologici Periferici nei meccanismi patogenetici della malattia di Alzheimer	24	Resp. Unità
7	2001 Progetto di Ricerca Finalizzata <b>Ministero della Salute</b> , Isolation, expansion and characterization of stem cell for transplantation and tissue repair (STEM 2001)	36	Resp. Unità
8	2001 <b>PRIN</b> , MIUR Biopatologia della fibra muscolare scheletrica	24	Resp. Unità
9	2001 <b>FIRB</b> , MIUR Progetti Negoziati: Animali geneticamente modificati per lo studio di patologie neurodegenerative	36	Resp. Unità
10	2002 Progetto Strategico <b>M.I.U.R.</b> Legge 449/97 dal titolo Basi Molecolari e cellulari delle Malattie (Molecular basis of the diseases)	24	Resp. Unità
11	2002 Ricerca Finalizzata <b>Ministero della Salute</b> , Mitochondrial disorders: diagnostic screening of disease gene and identification of modulator genes	24	Resp. Unità
12	2002 IRCCS Ospedale Maggiore di Milano: Progetto a concorso: Modulazione della neuroneogenesi originata da cellule staminali nella Sclerosi Laterale Amiotrofica	12	Responsabile
13	2003 <b>PRIN</b> , MIUR: IperCkemia idiopatica familiare	24	Resp. Unità
14	2004 Ricerca Finalizzata, <b>Ministero della Salute</b> , Limb Girdle Muscular Dystrophies: clinico-genetic correlations, pathogenesis and prognostic factors	24	Resp. Unità

15	2004 Ricerca Finalizzata, <b>Ministero della Salute</b> , Miosite a corpi inclusi: network tra aging muscolare, stress cellulare, risposta immunitaria innata e autoimmunità	24	Resp. Unità
16	2004 Ricerca Finalizzata, <b>Ministero della Salute</b> , Studio di protocolli di terapia cellulomediata nelle patologie neurodegenerative e nelle distrofie muscolari	24	Coordinatore Nazionale
17	2004 Progetto a Concorso Ospedale Maggiore di Milano, Trapianto di cellule staminali di derivazione emopoietica come strategia di rigenerazione neuronale in topi nmd, modello animale di Amiotrofia Spinale	24	Resp. Unità
18	2004 Ricerca Finalizzata 2004, <b>Ministero della Salute</b> , Hereditary optic neuropathies with mitochondrial pathogenesis as a model of selective neurodegeneration	24	Resp. Unità
19	2004 Ricerca Finalizzata 2004 <b>Ministero della Salute</b> , Study of protocols of cell-mediated therapy in the neurodegenerative disorders and muscular dystrophies	24	Resp. Unità
20	2006 <b>PRIN</b> , MIUR: Un approccio integrato allo studio della eziopatogenesi delle mitocondriopatie	24	Coordinatore nazionale
21	2006 Progetto a Concorso Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, dal titolo: Caratterizzazione delle vie patogeneticamente rilevanti nelle encefalo miopatie	24	Resp. Unità
22	2006 <b>Istituto Superiore di Sanità</b> , Validazione preclinica dell'utilizzo di cellule staminali mesenchimali quale possibile terapia cellulomediata della SLA	24	Resp. Unità
23	2006 Telethon GGP06043 Development of cellular and molecular therapeutic approaches for Spinal Muscular Atrophy with Respiratory Distress (SMARD1)	24	Responsabile
24	2006 Association Française contre les Myopathies, Development of neural stem cell transplantation as a potential therapy of Spinal Muscular Atrophy ( <b>Progetto Europeo</b> )	24	Responsabile
25	2006 <b>Ministero della salute</b> Ex-Art 56, Motoneuron disease: genomics and proteomics to investigate diagnostic biological markers in cells and human fluids with translation to murine models	24	Resp. Unità
26	2006 Ricerca Finalizzata <b>Ministero della salute</b> , Malattie del primo motoneurone integrazione di approccio genetico molecolare clinico strumentale.	24	Resp. Unità
27	2007 <b>Ministero della Salute</b> , Ricerca Finalizzata, The motor neuron disease: molecular and cellular pathways in neuronal and muscular degeneration in Amyotrophic Lateral Sclerosis	24	Resp. Unità
28	2007 <b>Fondazione Cariplo</b> : Development of a cell-mediated therapy for Amyotrophic Lateral Sclerosis using Multipotent Adult Progenitor Cells (MAPCs) (24 mesi)	24	Responsabile
29	2007 <b>Ministero della Salute</b> , Ricerca Finalizzata, Juvenile and perinatal stroke: population genetics analysis for the identification of pathogenic alleles and predisposing factors	24	Resp. Unità
30	2007 Progetto di Ricerca Finalizzata <b>Ministero della Salute</b> , Mitochondrial Disorders: from medical genetics to molecular mechanisms, toward the development of therapeutic strategies	24	Responsabile
31	2007 Ricerca Finalizzata, <b>Ministero della Salute</b> Genome wide association and copy number variation analysis of sporadic amyotrophic lateral sclerosis (GW-SLA)	24	Resp. Unità
32	2008 Telethon-UILDM, Outcome measures in Duchenne Muscular Dystrophy	24	Resp. Unità
33	2008 SMA Europe/FSMA grant, Development of a stem cell approach for treating Spinal Muscular Atrophy ( <b>Progetto Europeo</b> )	24	Responsabile
34	2009 Telethon-UILDM Clinical, morphological and molecular study of Italian patients with congenital myopathy	24	Responsabile
35	2010 Telethon-UILDM, Constructing a database for a nation-wide Italian collaborative network of mitochondrial diseases	24	Responsabile
36	2010 Progetto " iPSALS" iPS derived neural stem cells for Amyotrophic Lateral Sclerosis" Agenzia di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica	36	Responsabile
37	2010 Telethon: Development of stem cell therapy for SMARD1	36	Responsabile
38	2011 Progetto UILDM-Telethon Clinical and laboratory network for LGMD diagnosis, in view of a national registry	24	Responsabile
39	2012 Progetto UILDM-Telethon, Sviluppo di un data base sulle distrofie muscolari congenite nel contesto di un network collaborativo nazionale per ricostruire elementi di storia naturale di queste malattie	24	Resp Unità
40	2015 Telethon, Gene therapy and long term evaluation of different dietary regimens in a Glycogen Storage Disease Type III KO mouse model" GGP15051	36	Responsabile
41	2015 Association Française contre les Myopathies, Optimized Transplantation of hiPSC derived LeX+CXCR4+VLA4 neural stem cells as a therapy for SMARD1 ( <b>Progetto Europeo</b> )	24	Responsabile
42	2015 Telethon Storia naturale a lungo termine della distrofia muscolare di Duchenne	36	Resp. Unità
43	2015 Telethon Completa caratterizzazione genetica di pazienti affetti da distrofia muscolare congenita con difetto di glicosilazione dell'alfa-distroglicano applicando strategie di next-generation sequencing	24	Resp. Unità
44	2016 Telethon, Sviluppo di scale cliniche e di misure di outcome, caratterizzazione di nuovi biomarcatori e della storia naturale delle miopatie mitocondriali dell'adulto in	24	Responsabile

	previsione dei trial clinici”		
45	2016 ALS and FTD: changing paradigms in the genotype-phenotype correlation due to C9orf72 and other gene characterization – <b>Ministero della Salute</b> Ricerca Finalizzata RF-2013 -0235576436	36	Resp. Unità
46	2016 TRANS-ALS Translating molecular mechanism to ALS risk and patient’s well-being. <b>Regione Lombardia</b>	36	Resp. Unità
47	2017 ITF-Becker: nuovo approccio terapeutico alla distrofia muscolare di Becker (BMD). <b>Regione Lombardia</b>	30	Responsabile

**Organizzazione, direzione e coordinamento di centri o gruppi di ricerca nazionali e internazionali o partecipazione agli stessi e altre attività quali la direzione o la partecipazione a comitati editoriali di riviste scientifiche, l'appartenenza ad accademie scientifiche di riconosciuto prestigio.**

- Dal 3/6/2014 Membro Scientific Committee European Neuromuscular Center, Naarden, The Netherland
- 2006-07 Coordinatore nazionale di progetto clinico e di base sulle mitocondriopatie
- 2011-12 Coordinatore nazionale del gruppo di lavoro AIM sulle Distrofie Muscolari dei Cingoli
- 01/2002 al 06/2002 Vicedirettore “Centro Dino Ferrari per lo studio e la terapia delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative”, UNIMI, da 07/2002 a 1/2003 Direttore f.f., ed in seguito dal 2003 al 2017 Vicedirettore.
- 2010- presente: Membro del Consorzio SLAGEN costituito da no. 6 Centri di Ricerca (IRCCS Istituto Auxologico Italiano, IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, IRCCS Fondazione Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, Università degli Studi del Piemonte Orientale “Amedeo Avogadro” di Novara, IRCCS Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino di Pavia, Università degli Studi di Padova)
- 2012 ad oggi Membro gruppo di lavoro sulla Neurogenetica della Società Italiana di Neurologia.

**PRINCIPALI ISTITUZIONI COINVOLTE IN COLLABORAZIONI SCIENTIFICHE ULTIMI 10 ANNI:**

- Motor Neuron Center, Columbia University New York USA, Prof. S. Przedborski, and Prof. D. Re
- Department of Medical Genetics, Duke University North Carolina USA, Prof. Y.C. Chen e collaboratori
- MRC Mitochondrial Biology Unit Cambridge, United Kingdom, Dr. Massimo Zeviani
- The Research Institute at Nationwide Children’s Hospital/The Ohio State University, Center for Gene Therapy, Columbus, Ohio, USA, Prof. Jerry Mendell e collaboratori
- Department of Neuroscience, Karolinska Institutet, Svezia
- IRCCS E. Medea Bosisio, Parini, Italy
- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico 'Carlo Besta', Unit of Genetics of Neurodegenerative and Metabolic Diseases, Milano, Dott. Cinzia Gellera, Prof. Franco Taroni e collaboratori
- IRCCS Istituto Neurologico 'C. Mondino', Pavia
- IRCCS Auxologico, Università degli Studi di Milano, Prof. Vincenzo Silani e collaboratori
- IRCCS Ospedale Bambino Gesù', Roma, Dr. Enrico Bertini
- Università Cattolica, Roma, Prof. Eugenio Mercuri
- Università di Padova, Prof. Elena Pegoraro

**EDITORIAL BOARD DI RIVISTE INTERNAZIONALI**

- Journal of Neuromuscular Diseases

**PARTECIPAZIONE A SOCIETA' SCIENTIFICHE**

**Nazionali:**

- 1998-2017 Membro Associazione Italiana di Miologia
- Partecipazione alla Società Italiana di Neuropatologia e alla Società Italiana di Neurologia

**Internazionali:**

- 2009-2017 Membro Society for Neuroscience
- Partecipazione a European Academy of Neurology (EAN) e American Academy of Neurology (AAN)

**TRASFERIMENTO TECNOLOGICO/BREVETTI**

- Antisense composition and method for treating motor neuron diseases (PATENT in definition in collaboration with Pharmacology Department, UNIMI). Il brevetto, in fase di definizione prevede la sintesi di nuovi oligonucleotidi a chimica morfolino che potranno rappresentare nuove molecole farmacologiche per lo sviluppo di strategie terapeutiche per le malattie neurologiche.
- Dal 2013-2015 Co-Responsabile del Progetto “Induced Pluripotent Stem Cell Core Facility for ALS”.

**PREMI CONSEGUITI PER LA RICERCA e RICONOSCIMENTI**

- 2011 World Muscle Society Award Best Research in SMA (senior author)
- 2012 ARISLA Award best presentation (senior author)

**Partecipazione in qualità di relatori a congressi e convegni scientifici internazionali**

>10 interventi come relatore a American Academy of Neurology, European Neurological Society, Euromit Meeting, International Glycogen Storage Disorders, International Symposium on Cerebral Blood Flow and Metabolism.

**Organizzazione di convegni (membro comitato scientifico)**

Giugno 2010 Congresso Associazione Italiana di Miologia, Milano

2013 Comitato Scientifico Società Italiana di Neurologia, Milano

Aprile 2014 Convegno Mitofusina 2: neuropatie e fusione mitocondriale, Milano

Aprile 2016 Congresso Distrofia Muscolare di Duchenne: clinica, patogenesi e nuovi approcci terapeutici, Milano

Novembre 2016 Calpainopatie: dal gene al paziente, Bosisio Parini, Lecco

**ATTIVITA' DI VALUTAZIONE NELL' AMBITO DI PROCEDURE DI SELEZIONE COMPETITIVE NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

Membro Commissione Ammissione Scuola di Specialità Neurologia – Università degli Studi di Milano (AA1998/1999 e 1999/2000)

2010 Membro in una procedura di selezione per 1 assegno di ricerca UNIMI

2012 Membro in una procedura di selezione per 1 assegno di ricerca UNIMI

2014 Membro in una procedura di selezione per 1 borsa per giovani promettenti UNIMI

2015 Membro in una procedura di selezione per 1 assegno di ricerca UNIMI

2016 Membro di 2 procedure per assegni di ricerca

2017 Membro di 2 procedure per assegni di ricerca

Ha svolto attività di **Referee** per progetti di ricerca internazionali:

- Grant Calls dell' Association Française contre les Myopathies (AFM), France

- SMA Europe Grant Calls (Europe)

- Treat NMD

**REVIEWER DI RIVISTE NAZIONALI/INTERNAZIONALI (PRINCIPALI)**

Reviewer per > 15 riviste internazionali tra cui: Annals of Neurology, Brain, Neurology, Science, New England Journal of Medicine, European Journal of Neurology, Journal of Neurological Sciences, Journal of Neurology, European Neurology, Neurological Science, Neuromuscular disorders.

**CONDUZIONE DI TRIAL CLINICI**

1. 1990-1991: Investigator nel trial clinico "Multicenter trial with Ubidecarenone: treatment of mitochondrial myopathies"
2. 2008-2009 Principal Investigator nel trial clinico "A Phase 2b Efficacy and Safety Study of PTC124 in Subjects with Nonsense-Mutation-Mediated Duchenne and Becker Muscular Dystrophy" Protocollo PTC124-GD-007-DMD
3. 2009-2010 Principal Investigator nel trial clinico "Phase 2b Extension Study of PTC124 in Duchenne/Becker Muscular Dystrophy (DMD/BMD)" Protocollo PTC124-GD-007e-DMD
4. 2011–2014 Principal Investigator nel trial clinico "Phase II, multicenter, randomized, adaptive, double-blind, placebo controlled study to assess safety and efficacy of olesoxime TRO19622) in 3-25 year old Spinal Muscular Atrophy (SMA) patients" Protocollo TRO19622CLEQ1275-1.
5. 2011-2013 Principal Investigator nel trial clinico "A randomized, double-blind, placebo-controlled clinical study to assess the efficacy and safety of GSK2402968 in ambulant subjects with Duchenne muscular dystrophy" Protocollo GSK 114044
6. 2012- 2014 Principal Investigator nel trial clinico "An open-label extension study of the long-term safety, tolerability and efficacy of GSK2402968 in subjects with Duchenne Muscular Dystrophy" Protocollo GSK 114349.
7. 2012 - ad oggi Principal Investigator nel trial clinico "An Open-Label Study for Previously Treated Ataluren (PTC124®) Patients with Nonsense Mutation Dystrophinopathy" Protocollo PTC124-GD-019-DMD
8. 2013-2014 Principal Investigator nel trial clinico "A Phase 3 Efficacy and Safety Study of Ataluren (PTC124) in Patients with Nonsense Mutation Dystrophinopathy" Protocollo PTC124-GD-020-DMD
9. 2013 - ad oggi Principal Investigator nel trial clinico "A Two-Part Study to Assess the Safety and Tolerability, Pharmacokinetics, and Effects on Histology and Different Clinical Parameters of Givinostat in Ambulant Children with Duchenne Muscular Dystrophy" Protocollo DSC/11/2357/43
10. 2013-2016 Principal Investigator nel trial clinico "A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Phase 3 Trial of Tadalafil for Duchenne Muscular Dystrophy" Protocollo H6D-MC-LVJJ
11. 2014 - ad oggi Principal Investigator nel trial clinico "A Phase 3 Extension Study of Ataluren (PTC124) in patient with nonsense mutation dystrophinopathy". Protocollo PTC124-GD-020e-DMD
12. 2016-2017 Principal Investigator nel trial clinico "A Phase 3 Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Sialic Acid Extended Release Tablets in Patients with GNE Myopathy (GNEM) or Hereditary Inclusion Body Myopathy (HIBM)" protocollo UX001-CL301
13. 2016 - ad oggi Principal Investigator nel trial clinico "OLEOS multicenter, open-label, single arm study to evaluate long-term safety, tolerability and effectiveness of 10mg/kg olexosime in patients with sma" Protocollo BN29854
14. 2017- ad oggi Principal Investigator nel trial clinico "A phase 3b Open label extension study to evaluate the safety and efficacy of Aceneuramic Acid Extended-release (Ace-ER) Tablets in Patients with GNE Myopathy (GNEM) or Hereditary Inclusion Body Myopathy (HIBM)" Protocollo UX001-CL302

15. 2017 – ad oggi Principal Investigator nel trial clinico “A Two Part Seamless, Open-label, Multicenter Study to Investigate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics and Efficacy of RO7034067 in Infants with Type 1 Spinal Muscular Atrophy” Protocollo BP39056
16. 2017 – ad oggi Principal Investigator nel trial clinico “A Two-Part Seamless, Multi-Center Randomized, Placebo-Controlled, Double-blind Study to Investigate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics and Efficacy of RO7034067 in Type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy Patients” Protocollo BP39055
17. 2017 – ad oggi Principal Investigator nel trial clinico “Randomised, Double Blind, Placebo Controlled, Multicentre Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Givinostat in Ambulant Patients with Duchenne Muscular Dystrophy” Protocollo DSC/14/2357/48
18. 2017 - Principal Investigator nel trial clinico “Randomised, Double Blind, Placebo Controlled, Multicentre Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Givinostat in Ambulant Patients with Becker Muscular Dystrophy” Protocollo DSC/14/2357/53
19. 2017 - Principal Investigator nel trial clinico “Long-Term Observational Study of Translarna Safety and Effectiveness in Usual Care” Protocol PTC124-GD-025o-DMD
20. 2017 – Principal Investigator “Open label, long-term safety, tolerability, and efficacy study of GIVINOSTAT in all DMD patients who have been previously treated in one of the GIVINOSTAT studies” DSC/14/2357/51
21. 2018-present SubInvestigator nel trial clinico European, Phase 3, Open-Label, Single-Arm, Single-Dose Gene Replacement Therapy Clinical Trial for Patients with Spinal Muscular Atrophy Type 1 With One or Two SMN2 Copies Delivering AVXS-101 by Intravenous Infusion
22. 2018 – Principal Investigator “Studio di coorte retrospettivo sulla storia naturale dell’Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 utilizzando i dati delle cartelle cliniche” / Numero di Protocollo: BP39859 – ANCHOVY”

#### PRODUZIONE SCIENTIFICA:

**H-INDEX: 60 (Scopus); 420 lavori originali peer reviewed.**

16 Capitoli di Libro, > 1.000 Abstracts/Atti Congressuali.

#### ELENCO COMPLETO PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE (1987-2019)

1. Bresolin N., Bet L., Moggio M., Meola G., **Comi G.**, Scarlato G. Muscle G6PD deficiency. *Lancet*, 2(8552):212-3, 1987.
2. Bresolin N, Bet L, Ferrante C, Binda A, Carezzi A, Moggio M, **Comi G**, Scarlato G. Immunological and biochemical studies and pilot therapeutic trial with ubidecarenone in Kearns-Sayre patients. *Adv Neurol.*, 48:239-56, 1988
3. Bresolin N., Bet L., Binda A., Moggio M., **Comi G.**, Nador F., Ferrante C., Carezzi A., Scarlato G. Clinical and biochemical correlations in mitochondrial myopathies treated with Coenzyme Q10. *Neurology*, 1988 38(6):892-9.
4. Bresolin N., Bet L., Moggio M., Meola G., Fortunato F., **Comi G.**, Adobbati L., Geremia L., Pittalis S., Scarlato G. Muscle glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Journal of Neurology*, 236, 193-198, 1989.
5. Doriguzzi C., Palmucci L., Mongini T., Bresolin N., Bet L., **Comi G.**, Lala R. Endocrine involvement in mitochondrial encephalomyopathy with partial cytochrome c oxidase deficiency. *J Neurology Neurosurg Psych* 52, 122-125, 1989.
6. Scarlato G., Bresolin N., Moroni I., Doriguzzi C., Castelli E., **Comi G.**, Angelini C., Carezzi A. Multicenter trial with Ubidecarenone: treatment of 44 patients with mitochondrial myopathies. *Rev Neurol*, 6-7, 542-548, 1991.
7. Bresolin N, Martinelli P, Barbiroli B, Zaniol P. Ausenda C, Montagna P, Gallanti A, **Comi GP**, Scarlato G, Lugaesi E. Muscle mitochondrial DNA deletion and 31P-MR spectroscopy alterations in a migraine patient. *J Neurol Sci*, 104, 182-9, 1991.
8. Prella A., Chianese L., Moggio M., Gallanti A., Sciacco M., Checcarelli N., **Comi G.**, Scarpini E., Bonilla E., Scarlato G.. Appearance and localization of dystrophin in normal human fetal muscle. *Int J Dev Neuroscience*, 9, 6, 607-612, 1991.
9. Ninfali P., Bresolin N., Baronciani L., Fortunato F., **Comi G.**, Magnani M., Scarlato G. Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Lodi 844C: a study of its expression in blood cells and muscle. *Enzyme*, 45, 180-187, 1991.
10. Prella A, Moggio M, **Comi GP**, Gallanti A, Checcarelli N, Bresolin N, Ciscato P, Fortunato F, Scarlato G. Congenital myopathy associated with abnormal accumulation of desmin and dystrophin. *Neuromuscular Disorders*, 2, 169-175, 1992.
11. Bresolin N., Moroni I., Meola G., **Comi G.P.**, Scarlato G. The biochemistry of mitochondrial myopathies. *It J Neurol Sci*. 13(3), 25-34, 1992.
12. Meola G, Rotondo G, Velicogna M, Bresolin N., **Comi G.P.**, Scarlato G. Expression of respiratory chain deficiencies in human cell cultures. *It J Neurol Sci*, 13(3), 65-70, 1992.
13. **Comi GP**, Bresolin N, Meola G, Moroni I, Gonano EF, Ausenda C, Scarlato G. Therapeutic trials of mitochondrial encephalomyopathies. *It J Neurol Sci*, 13(3), 81-86, 1992.
14. Ravasio A., Piscaglia M.G., Bresolin N., Pasquinelli M, **Comi G.P.**, Moggio M., Curro' Dossi B. Familial CPEO with multiple deletions of mitochondrial DNA: clinical, histological, biochemical, and genetic studies. *It J Neurol Sci*, 13(3), 99-101, 1992.
15. Ciucci G., Serra G., Neri W., Callegarini C., **Comi G.P.**, Rebucci G.G. Neurophysiological findings in mitochondrial cytopathy: observations in 6 cases. *It J Neurol Sci*, 13(3), 111-116, 1992.
16. Bresolin N., **Comi G.P.**, Fortunato F., Meola G., Gallanti A., Tajana A., Velicogna M., Gonano E.F., Ninfali P.,

- Pifferi S., Scarlato G.. Clinical and biochemical evidence of skeletal muscle involvement in galactose-1-phosphate uridyl transferase deficiency. *Journal of Neurology*, 240, 272-277, 1993.
17. Prelle A., Moggio M., Checcarelli N, **Comi G.**, Bresolin N, Battistel A., Bordoni A., Scarlato G. Multiple deletions of mitochondrial DNA in a patient with periodic attacks of paralysis. *J Neurol Sci.* ,11, 24-27, 1993.
  18. Miletich R.S., **Comi G.**, Bankiewicz K., Plunkett R., Adams R., Di Chiro G. Kopin I. 6-[18F]Fluoro-L-Dopa metabolism and positron emission tomography after catechol-O-methyl transferase inhibition in normal and hemiparkinsonian monkeys. *Brain Research*, 626, 1-13, 1993.
  19. **Comi G.P.**, Prelle A., Bresolin N., Moggio M., Bardoni A., Gallanti A., Vita G., Toscano A., Ferro' M.T, Bordoni A., Fortunato F., Ciscato P., Felisari G., Tedeschi S., E. Castelli, R. Garghentino, A. Turconi, P. Fraschini, E. Marchi, G.G. Negretto, L. Adobbati, G. Meola, P. Tonin, A. Papadimitriou, G. Scarlato. Clinical variability in Becker muscular dystrophy. Genetic, biochemical and immunohistochemical correlates. *Brain*, 117, 1-14, 1994.
  20. Prelle A., Fagiolari G., Checcarelli N., Moggio M., Battistel A., **Comi G.P.**, Bazzi P., Bordoni A., Zeviani M., Scarlato G. Mitochondrial myopathy: correlation between oxidative defect and mitochondrial DNA deletions at single fiber level. *Acta Neuropathologica*, 87, 371-376, 1994.
  21. Checcarelli N., Prelle A., Moggio M., **Comi G.**, Bresolin N., Papadimitriou A., Fagiolari G., Bordoni A., Scarlato G. Multiple deletions of mitochondrial DNA in sporadic and atypical cases of encephalomyopathy. *J Neurol Sci*, 123, 74-79, 1994.
  22. Bet L., Moggio M., **Comi G.P.**, Mariani C., Prelle A., Checcarelli N., Bordoni A., Bresolin N., Scarpini E., Scarlato G. Multiple sclerosis and mitochondrial myopathy: an unusual combination of diseases. *J Neurol*, 241, 511-516, 1994,
  23. Fassati A., Bordoni A., Amboni P., Fortunato F., Fagiolari G., Bresolin N., Prelle A., **Comi G.**, Scarlato G. Chronic progressive external ophthalmoplegia: a comparative study of quantitative molecular data and histochemical and biochemical profile. *J Neurol Sci*, 123, 140-146, 1994.
  24. Bresolin N., Castelli E., **Comi G.P.**, Felisari G., Bardoni A., Perani D., Grassi F., Turconi A., Mazzucchelli F., Gallotti D., Moggio M., Prelle A., Ausenda C., Fazio G., Scarlato G. Cognitive impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 4, 359-369, 1994.
  25. Mariotti C., Savarese N., Soumalainen A., Rimoldi M., **Comi G.**, Prelle A., Antozzi C., Servidei S., Jarre L., Di Donato S., Zeviani M. Genotype to phenotype correlations in mitochondrial encephalomyopathies associated with the A3243G mutation of mitochondrial DNA. *Journal of Neurology*, 242: 304-213, 1995.
  26. Bresolin N., **Comi G.P.**, Ausenda C., Mazzucchelli F., Bardoni A., Robotti M. Recent advances on molecular genetics of neuromuscular diseases. *Neuropath Applied Neurobiol*, 21(S1), 30-31, 1995.
  27. Moroni I., Gonano E.F., **Comi G.P.**, Tegazzin V., Prelle A., Bordoni A., Bresolin N., Scarlato G. Ryanodine receptor gene point mutation and malignant hyperthermia susceptibility. *J Neurol*, 242: 127-133, 1995.
  28. Toscano A., Vitiello L., **Comi G.P.**, Cavagni F., Prelle A., Fortunato F., Bardoni A., Fiumara A., Falsaperla R., Tomelleri G., Tonin P., Danieli G.A., Messina C. Vita G. Duplication of dystrophin gene and dissimilar clinical phenotype in the same family. *Neuromusc Dis*, 4: 475-481, 1995.
  29. Rigoletto C., Prelle A., Ciscato P., Moggio M., **Comi G.**, Fortunato F., Scarlato G. Utrophin expression during human fetal development. *Int J Dev Neuroscience*, 13: 585-593, 1995.
  30. **Comi G.P.**, Ciafaloni E., Da Silva R.H.A., Prelle A., Bardoni A., Rigoletto C., Robotti M., Bresolin N., Moggio M., Fortunato F., Ciscato P., Turconi A., Roses A.D., Scarlato G. A G+1A transversion at the 5' splice site of intron 69 of the dystrophin gene causing the absence of peripheral nerve Dp116 and severe clinical involvement in a DMD patient. *Human Molecular Genetics*, 4: 2171-2174, 1995.
  31. Rapuzzi S., Prelle A., Moggio M., Rigoletto C., Ciscato P., **Comi G.**, Francesca F., Scarlato G. High serum creatin kinase levels associated with cylindrical spirals at muscle biopsy. *Acta Neuropathol*, 90: 660-664, 1995.
  32. Zeviani M., Amati P., **Comi G.**, Fratta G., Mariotti C., Tiranti V. Searching for genes affecting the structural integrity of mitochondrial genome. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1271: 153-158, 1995.
  33. Papadimitriou A., Hadjigeorgiou G.M., Divari R., Papagalanis N., **Comi G.**, Bresolin N. The influence of Coenzyme Q10 on total serum calcium concentration in two patients with Kearns-Sayre Syndrome and hypoparathyroidism. *Neuromuscular Disorders*, 6: 49-53, 1996.
  34. Kaukonen J.A., Amati P., Soumalainen A., Rotig A., Piscaglia M.G., Salvi F., Weissenbach J., Fratta G., **Comi G.**, Peltonen L., Zeviani M. An autosomal locus predisposing to multiple deletions of mtDNA on chromosome 3p. *American Journal of Human Genetics*, 58: 763-769, 1996.
  35. Toscano A., Santoro M., Vita G., Girlanda P., Sinicropi S., Fazio M.C., Mazzeo A., Rodolico C., Agennouz M., Bartolone S., Bet L., **Comi G.P.**, Messina C. Late-onset mitochondrial neuromyopathy: an age-related phenomenon? *Archives of Gerontology and Geriatrics*, S5: 577-584, 1996.
  36. Ausenda C.D., Bresolin N., De Liso A., D'Angelo M.G., Moggio M., **Comi G.P.**, Torrente Y., Bordoni A., Scarlato G. In vivo biolistic technique in control and *mdx* dystrophic mice. *Muscle Nerve*, 19, 912-914, 1996.
  37. Bresolin N., **Comi G.P.**, Ausenda C., Robotti M., Colucci M., Scarlato G. MtDNA defects in degenerative disorders. *BAM*, 6 (2), 79-89, 1996.
  38. Prelle A., Rigoletto C., Moggio M., Sciacco M., **Comi G.P.**, Ciscato P., Fagiolari S., Rapuzzi S., Bignotti V., Scarlato G. Asymptomatic familial hyperCKemia associated with desmin accumulation in skeletal muscle. *Journal of the Neurological Sciences*, 140: 132-136, 1996.
  39. Del Bo R., **Comi G.P.**, Bresolin N., Castelli E., Conti E., Degiuli A., Ausenda C.D. and Scarlato G. The Apolipoprotein E ε4 allele causes a faster decline of cognitive performances in Down's syndrome subjects. *Journal of the Neurological Sciences*, 145: 87-91, 1997.



40. Bresolin N., Ausenda C.D., Casati R., Torrente Y., De Liso A., D'Angelo M.G., Benti R., Moggio M., Baldessari S., **Comi G.P.**, Colombo F., Gerundini P., Scarlato G. Intra-aortic injection of myoblasts in mdx mice: genetic and Tc-99m cell labelling and biodistribution. *MuscleNerve*, 20:757-759, 1997.
41. Prella A, **Comi GP**, Rigoletto C, Turconi A, Felisari G, Ciscato P, Fortunato F, Messina S, Bresolin N, Mora M, Moggio M, Scarlato G. An atypical case of partial merosin deficiency congenital muscular dystrophy. *J Neurol*, 391-395, 1997.
42. Ausenda CD, D'Angelo MG, Bresolin N, Nesti S, Bordoni A, Del Bo R, Baldessari S, **Comi GP**, Scarlato G. Forced expression of MyoD creates a muscle-specific test system for exogenous genes. *BAM*, 7:375-380, 1997.
43. **Comi GP**, Bordoni A, Salani S, Franceschina L, Sciacco M, Prella A, Fortunato F, Zeviani M, Napoli L, Bresolin N, Moggio M, Ausenda CD, Taanman JW, Scarlato G. Cytochrome *c* Oxidase Subunit I microdeletion in a patient with Motor Neuron Disease. *Annals of Neurology*, 43, 110-116, 1998.
44. Manning B.M., Quane K.A., Lynch P.J., Urwyler A., Tegazzin V, Krivosic-Horber R., Censier K., **Comi G.**, Adner P, Wolz W., Lunardi J, Muller C.R., McCarthy TV. Novel mutations at a CpG dinucleotide in the ryanodine receptor in malignant hyperthermia. *Human Mutation*, 11:45-50, 1998.
45. Manning BM, Quane KA, Ordning H, Urwyler A, Tegazzin V, Lehane M, Halloren JO, Hartung E, Giblin L, Lynch P, Vaughan P, Censier K, Bendixen D, **Comi G**, Heytens L, Monsieurs K, Fagerlund T, Woltz W, Heffron JJA, Muller CR, Mc Carthy TV. Identification of novel mutations in the ryanodine receptor gene (RYR1) in malignant hyperthermia: genotype-phenotype correlations. *Am J Hum Genet*, 62: 599-609, 1998.
46. Prella A, **Comi GP**, Tancredi L, Rigoletto C, Ciscato P, Fortunato F, Nesti S, Sciacco M, Robotti M, Bazzi P, Felisari G, Moggio M, Scarlato G. Sarcoglycan deficiency in a large italian population of myopathic patients. *Acta Neuropathologica*, 96: 509-514, 1998.
47. Franceschina L, Salani S, Bordoni A, Sciacco M, Napoli L, **Comi GP**, Prella A, Fortunato F, Hadjigeorgiou GM, Farina E, Bresolin N, D'Angelo MG, Scarlato G. A novel mitochondrial tRNA<sup>Ile</sup> point mutation in chronic progressive external ophthalmoplegia. *J Neurol*, 245: 755-758, 1998.
48. Papadimitriou A, **Comi GP**, Hadjigeorgiou GM, Bordoni A, Sciacco M, Napoli L, Prella A, Moggio M., Fagiolari G, Bresolin N, Salani S, Anastasopoulos I, Giassakis G, Divari R, Scarlato G. Partial depletion and multiple deletions of muscle mtDNA in familial MNGIE syndrome. *Neurology*, 51: 1086-1092, 1998.
49. D'Angelo MG, Ausenda CD, Torrente Y, Bordoni A, Corti S, Perini MP, Colucci M, **Comi GP**, Bresolin N, Scarlato G. 5' Azacytidine enhances exogenous gene expression in skeletal muscle *Basic and Applied Myology*, 9 (1): 1-6; 1999.
50. Arbustini E., Fasani R., Morbini P., Diegoli M., Grasso M., Dal Bello B., Marangoni E., Banfi P., Bancher N., Bellini O., **Comi G.**, Narula J., Campana C., Gavazzi A., Danesino C., Viganò M. Coexistence of mitochondrial DNA and  $\beta$  miosin heavy chain mutations in hypertrophic cardiomyopathy with late congestive heart failure. *Heart*. 80: 548-558, 1998.
51. Torrente Y., D'Angelo M.G., Del Bo R., DeLiso A., R. Casati, R. Benti, S. Corti, **G.P. Comi**, P. Gerundini, A. Anichini, G. Scarlato, N. Bresolin, Extracorporeal circulation as a new experimental pathway for myoblast implantation in mdx mice. *Cell Transplantation*, 8: 247-258; 1999.
52. Bardoni A., Sironi M., Felisari G., **Comi G.P.**, Bresolin N. Absence of brain Dp140 isoform and cognitive impairment in Becker muscular dystrophy. *Lancet*, 353: 897-898; 1999.
53. Hadjigeorgiou G.M., **Comi G.P.**, Bordoni A., Shen J., Chen Y-T., Salani S., Toscano A., Fortunato F., Lucchiari S., Bresolin N., Rodolico C., Piscaglia M.G., Franceschina L., Papadimitriou A., Scarlato G. Novel donor splice site mutations of AGL gene in Glycogen Storage Disease type IIIa. *J Inher Met Dis*, 22: 762-763; 1999.
54. Tiranti V, Jaksch M, Hofmann S, Galimberti C, Hoertnagel K, Lulli L, Freisinger P, Bindoff L, Gerbitz KD, **Comi GP**, Uziel G, Zeviani M, Meitinger T. Loss-of-function mutations of SURF-1 are specifically associated with Leigh syndrome with cytochrome c oxidase deficiency. *Annals of Neurology*, 46(2):161-6, 1999.
55. Kaukonen J, Zeviani M, **Comi GP**, Piscaglia MG, Peltonen L, Suomalainen A A third locus predisposing to multiple deletions of mtDNA in autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia. *Am J Hum Genet* 1999;65:256-6.
56. Turconi A.C., Benti R., Castelli E., Pochintesta S. Felisari G., **Comi G.**, Gagliardi C., Del Piccolo L., Bresolin N. Focal cognitive impairment in mitochondrial encephalomyopathies: a neuropsychological and neuroimaging study. *Journal of the Neurological Sciences* 170: 57-63; 1999.
57. Bardoni A, Felisari G., Sironi M., **Comi G.**, Lai M., Robotti M. Bresolin N. Loss of Dp140 regulatory sequences is associated with cognitive impairment in dystrophinopathies. *Neuromuscular Disorders* 10(3):194-199; 2000.
58. Prella A., Sciacco M., **Comi G.P.**, Messina M., Carpo M., Ciscato P., Nobile-Orazio E., Fortunato F., Mora G.; Bignotti V., Fagiolari G., Moggio M., Scarlato G. A sporadic, atypical case of desminopathy: morphological and immunological characterization. *Clinical Neuropathology*, 19 (4):208-212; 2000.
59. Musumeci O, Andreu AL, Shanke S, Bresolin N, **Comi GP**, Rothstein R, Schon EA DiMauro S. Intragenic inversion of mtDNA: a new type of pathogenic mutation in a patient with mitochondrial myopathy. *Am J Hum Genet*, 66: 1900-44; 2000.
60. Felisari G., Martinelli Boneschi F., Bardoni A., Sironi, **Comi G.P.**, Bresolin N. Loss of Dp140 apodystrophin and intellectual impairment in Duchenne Dystrophy. *Neurology*, 55: 559-564, 2000.
61. Torrente Y, D'Angelo M.G., Li Z., Del Bo R, Corti S., Mericskay M., DeLiso A., Fassati A, Paulin D., **Comi G.P.**, Scarlato G., Bresolin N. Transplacental injection of somite-derived cells in mdx mouse embryos for the correction of dystrophin deficiency. *Hum Mol Gen*, 9: 1843-1852; 2000.
62. Kaukonen J, Juselius JK, Tiranti V, Kyttala A, Zeviani M, **Comi GP**, Keranen S, Peltonen L, Suomalainen A. Role of adenine nucleotide translocator 1 in mtDNA maintenance. *Science*, 289: 782-785, 2000.

63. Del Bo R, Torrente Y; Corti S, D'Angelo M.G, **G.P. Comi**, G. Fagiolari, S. Salani, A. Cova, F. Pisati, M. Moggio, C. Ausenda, G. Scarlato, N. Bresolin, In vitro and in vivo tetracycline-controlled myogenic conversion of NIH-3T3 cells: evidence of programmed cell death after muscle cell transplantation *Cell Transpl.* 10:209-221, 2001.
64. Del Bo R., **Comi GP**, Perini M.P., Strazzer S., Bresolin N., Scarlato G. Down syndrome fibroblasts anticipate the accumulation of specific ageing-related mtDNA mutations. *Annals of Neurology*, 49:137-138, 2001.
65. Caglian R, **Comi GP**, Tancredi L, Sironi M, Fortunato F, Giorda R, Bardoni A, Moggio M, Prella A, Bresolin N, Scarlato G.. Primary beta-Sarcoglycanopathy manifesting as recurrent exercise-induced myoglobinuria. *Neuromuscul disord*, 11:389-4, 2001.
66. Corti S., Salani S., Del Bo R. Torrente Y., Strazzer S., Belicchi M., Paganoni S., Li Z., **Comi G.P.**, Bresolin N., Paulin D., Scarlato G. T-antigen regulated expression reduces apoptosis of Tag transformed myoblasts. *Cellular and Molecular Life Science*, 58:135-140, 2001.
67. Savasta S. **Comi G. P.**, Perini M. P., Lupi A., Strazzer S., Rognone F., Rossone R. Leigh's Syndrome: clinical, neuroradiological and biochemical study of three new cases with Cytochrome c Oxidase deficiency. *Journal of Child Neurology*. 16: 608-613, 2001.
68. Sciacco M., Fagiolari G., Lamperti C., Messina M., Bazzi P., Napoli L., Chiveri L., Prella A., **Comi G.P.**, Bresolin N., Scarlato G. Lack of apoptosis in mitochondrial encephalomyopathies. *Neurology*, 56:1070-1074, 2001.
69. Sironi M., Corti S., Locatelli F., Cagliani R., **Comi G.P.** A novel splice site mutation in the dystrophin gene determining total exon skipping and DMD phenotype. *Hum Mut*, 17 (3): 239, 2001.
70. Sironi M., Bardoni A., Felisari G., Cagliani R., Robotti M., **Comi G.P.**, Moggio M., Bresolin N. Transcriptional activation of the non muscle full-length dystrophin isoforms in Duchenne Muscular Dystrophy skeletal muscle. *Journal of the Neurological Sciences*, 186: 51-7, 2001.
71. Lucchiari S, Fogh I, Parini R, Bresolin N, Prella A, Melis D, Scarlato G, **Comi GP**. Heterogeneous mutations of amylo-1,6-glucosidase, 4- $\alpha$ -glucanotransferase enzyme gene in Mediterranean Glycogen Storage Disease type IIIa patients. *Am J Med Gen*, 109: 183-190, 2002.
72. Sciacco M., Prella A., **Comi G.P.**, Napoli L., Battistel A., Bresolin N., Tancredi L., Lamperti C., Bordoni A., Fagiolari G., Chiveri L., Perini M.P., Fortunato F., Adobbati L., Messina S., Toscano A., Martinelli-Boneschi F., Papadimitriou A., Scarlato G., Moggio M. Retrospective study of a large population of patients affected with mitochondrial disorders: clinical, morphological and molecular genetic evaluation, *J Neurol*, 248: 778-788, 2001.
73. **Comi G.P.**, Fortunato F., Lucchiari S., Bordoni A., Prella A., Jann S., Keller A., Ciscato P., Galbiati S., Chiveri L., Torrente Y., Scarlato G., Bresolin N. Beta-enolase deficiency, a new metabolic myopathy of distal glycolysis. *Annals of Neurology*, 50: 202-207, 2001.
74. Corti S., Salani S., Del Bo R. Sironi M., Strazzer S., D'Angelo M.G., **Comi G.P.**, Bresolin N., Scarlato G. Chemotactic factors enhance myogenic cells migration across an endothelial monolayer. *Experimental Cell Research*, 268: 36-44, 2001
75. Sironi M, Pozzoli U, Cagliani R, **Comi GP**, Bardoni A, Bresolin N. Analysis of splicing parameters in the dystrophin gene: relevance for physiological and pathogenetic splicing mechanisms. *Hum Gen*, 109: 73-84, 2001.
76. Spelbrink JN, Li FY, Tiranti V, Nikali K., Yuan QP, Tariq M, Wanrooij S, Garrido N, **Comi G**, Morandi L, Santoro L, Toscano A, Fabrizi GM, Croxen R, Beeson D, Poulton J, Suomalainen A, Jacobs HT, Zeviani M, Larsson C. Human mitochondrial DNA deletions associated with mutations in the gene for TWINKLE, a phage T7 gene 4-like protein localized to mitochondrial nucleoids. *Nature Genetics*, 28:223-31, 2001.
77. Prella A., Tancredi L., Chiveri L., **Comi G.P.**, Sciacco M., Battistel A., Ciscato P., Bordoni A., Fortunato F., Strazzer S., Napoli L., Scarlato G., Moggio M. Retrospective study of a large population of patients with asymptomatic or minimally symptomatic raised serum creatine kinase levels. *J Neurol*, 249:305-11, 2002.
78. Napoli L., Bordoni A., Zeviani M., Hadjigeorgiou G.M., Sciacco M., Tiranti V., Terentiu A, Moggio M., Papadimitriou A., Scarlato G., **Comi G.P.** A novel missense Adenine Nucleotide Translocator-1 gene mutation in a Greek adPEO family. *Neurology*, 57: 2295-2298, 2001.
79. Pozzoli U., Sironi M., Cagliani R., **Comi G.P.**, Bardoni A., Bresolin N. Comparative analysis of the human dystrophin and utrophin gene structures. *Genetics*, 160(2):793-798. 2002.
80. Fagiolari G., Sciacco M., Lamperti C., Prella A., Chiveri L., **Comi G.P.**, Scarlato G., Moggio M. A Lack of of apoptosis in skeletal muscle tissue of PEO patients with mutations in the Adenine Nucleotide Translocator-1 gene. *Muscle Nerve*, 26: 265-269, 2002.
81. **Comi GP**, Strazzer S, Galbiati S, Bresolin N. Cytochrome c oxidase deficiency. *Int Rev Neurobiol*. 2002;53:205-40.
82. Sironi M., Caglian R., Bardoni A., **Comi G.P.**, Bresolin N. The dystrophin gene is alternatively spliced throughout its coding sequence. *FEBS Letters* 517:163-166, 2002.
83. Lamantea E, Tiranti V, Bordoni A, Toscano A, Bono F, Servidei S, Papadimitriou A, Spelbrink H, Silvestri L, Casari G, **Comi GP**, Zeviani M. Mutations of mitochondrial DNA polymerase  $\gamma$  are a frequent cause of autosomal dominant or recessive Progressive External Ophthalmoplegia. *Ann Neurol*, 52:211-219, 2002
84. Corti S, Strazzer S, Del Bo R., Salani S., Bossolasco P., Fortunato F., Locatelli F., Soligo D., Moggio M., Ciscato P., Prella A., Bresolin N., Scarlato N., **Comi G.P.** A subpopulation of murine bone marrow cells fully differentiates along the myogenic pathway and participates in muscle repair in the mdx dystrophic mouse. *Exp Cell Res*, 277:74-85, 2002.

85. Corti S, Locatelli F., Strazzer S, Salani S., Del Bo R., Soligo D., Bossolasco P., Bresolin N., Scarlato N., **Comi G.P.** Modulated generation of neuronal cells from bone marrow by expansion and mobilization of circulating stem cells with in vivo cytokine treatment. *Exp Neurol*, 177: 443-52; 2002
86. Corti S, Locatelli F, Donadoni C, Strazzer S, Salani S, Del Bo R, Caccialanza M, Bresolin N, Scarlato G, **Comi G.P.** Neuroectodermal and microglial differentiation of bone marrow cells in the mouse spinal cord and sensory ganglia. *Journal of Neuroscience Research*, 70:721-33, 2002
87. Crimi M., Sciacco M., Galbiati S., Bordoni A., Malferrari G., Del Bo R. Biunno I, Bresolin N., **Comi G.P.** A collection of novel unpublished human mtDNA homoplasmic variants. *Hum Mutation*, 20: 409, 2002.
88. Del Bo R., Bordoni A., Martinelli Boneschi F., Crimi M., Sciacco M, Bresolin N, Scarlato G, **Comi G.P.** Evidence and age-related distribution of mtDNA D-loop point mutations in skeletal muscle from healthy subjects and mitochondrial patients. *Journal of Neurological Science* 202: 85-91, 2002.
89. Cagliani R, Bardoni A., Sironi M., Fortunato F., Prella A., Felisari G., Bonaglia M.C., D'Angelo M.G., Moggio M., Bresolin N., **Comi G.P.** Two dystrophin proteins and transcripts in a mild dystrophinopathic patient. *Neuromuscular Disorders*, 2003 Jan;13(1):13-6
90. Lucchiari S., Parrini R., Bresolin N., Scarlato G., **Comi G.P.** Molecular Characterization of GSD III Subjects: Identification of Six Novel Mutations in AGL Gene. *Human Mutation*, 20(6):480, 2002.
91. Scarlato G., **Comi G.P.** Metabolic and drug-induced muscle disorders. *Curr Op Neurology*, 15:533-8. 2002.
92. Sironi M, Pozzoli U, Cagliani R, Giorda R, **Comi GP**, Bardoni A, Menozzi G, Bresolin N. Relevance of sequence and structure elements for deletion events in the dystrophin gene major hot-spot. *Human Genetics*, 2003, 112:272-88.
93. Prella A, Sciacco M, Tancredi L, Fagiolari G, **Comi GP**, Ciscato P, Serafini M, Fortunato F, Zecca C, Gallanti A, Chiveri L, Bresolin N, Scarlato G, Moggio M. Clinical, morphological and immunological evaluation of six patients with dysferlin deficiency. *Acta Neuropathologica*, 2003,105:537-42.
94. Del Bo R., Crimi M., Sciacco M., Malferrari G., Napoli L., Prella A., Biunno I., Moggio M., Bresolin N., Scarlato G., **Comi G.P.** High mutational burden in the mtDNA control region from aged muscles: a single-fiber study. *Neurobiology of Aging*, 2003 Oct;24(6):829-38.
95. Crimi M., Galbiati S., Perini M.P., Bordoni A., Malferrari G., Sciacco M., Biunno I., Strazzer S., Moggio M., Bresolin N., **Comi G.P.** A mitochondrial tRNAHis gene mutation causing pigmentary retinopathy and neurosensory deafness. *Neurology*, 2003, 60:1200-3.
96. Sironi M, Cagliani R, **Comi GP**, Pozzoli U, Bardoni A, Giorda R, Bresolin N. Trans-acting factors may cause dystrophin splicing misregulation in BMD skeletal muscles. *FEBS Letters*. 2003, 537(1-3):30-4.
97. Pozzoli U, Elgar G, Cagliani R, Riva L, **Comi GP**, Bresolin N, Bardoni A, Sironi M. Comparative analysis of vertebrate dystrophin loci indicate intron gigantism as a common feature. *Genome Research*. 2003,13:764-72.
98. Del Bo R, **Comi GP**, Giorda R, Crimi M, Locatelli F, Martinelli-Boneschi F, Pozzoli U, Castelli E, Bresolin N, Scarlato G. The 129 codon polymorphism of the Prion Protein gene influences earlier cognitive performance in Down syndrome subjects. *Journal of Neurology* 2003, 250:688-92.
99. Crimi M, Galbiati S, Moroni I, Bordoni A, Perini MP, Lamantea E, Sciacco M, Zeviani M, Biunno I, Moggio M, Scarlato G, **Comi GP**. A missense mutation in the mitochondrial ND5 gene associated with a Leigh-MELAS overlap syndrome. *Neurology*. 2003, 60:1857-61.
100. Del Bo R, Baron P, Prella A, Serafini M, Moggio M, Di Fonzo A, Castagni M, Bresolin N, **Comi GP**. Novel missense mutation and large deletion of GNE gene in autosomal-recessive inclusion-body myopathy. *Muscle Nerve*. 2003 Jul;28(1):113-7.
101. Corti S, Locatelli F, Strazzer S, Guglieri M, **Comi GP**. Neuronal generation from somatic stem cells: current knowledge and perspectives on the treatment of acquired and degenerative central nervous system disorders. *Curr Gene Ther*. 2003, 3:247-72.
102. Lucchiari S., Donati MA, Melis D, Filocamo M, Parini R, Bresolin N., **Comi G.P.** Mutational Analysis in AGL Gene: Five Novel Mutations in GSD III Patients. *Human Mutation*, 2003 Oct;22(4):337.
103. Crimi M., Del Bo R., Galbiati S., Sciacco M., Bordoni A., Bresolin N., **Comi GP**. Mitochondrial A12308G polymorphism affects clinical features in patients with single mtDNA macrodeletion. *Eur J Hum Gen*, 11:896-8., 2003.
104. Del Bo R, Bordoni A, Sciacco M, Di Fonzo A, Galbiati S, Crimi M, Bresolin N, **Comi GP**. Remarkable infidelity of polymerase gammaA associated with mutations in POLG1 exonuclease domain. *Neurology*. 2003 61:903-908.
105. Di Fonzo A., Bordoni A., Crimi M., Galbiati S., Del Bo R., Bresolin N., **Comi G.P.** POLG Mutations in Sporadic Mitochondrial Disorders with Multiple mtDNA Deletions. *Human Mutation*, 674, 2003.
106. Cagliani R., Bresolin N., Prella A., Gallanti A., Fortunato F., Sironi M., Ciscato P., Fagiolari G., Bonato S., Galbiati S., Corti S., Lamperti C., Moggio M. **Comi G.P.** A CAV3 microdeletion differentially affects skeletal muscle and myocardium. *Neurology*, 61: 1513-1517, 2003.
107. Sciacco M., Prella A. D'Adda E., Lamperti C., Bordoni A., Rango M., **Comi GP**, Bresolin N, MoggioM. Familial mtDNA T8993C transition causing both the NARP and the MILS phenotype in the same generation: a morphological, genetic and spectroscopy. *Journal of Neurology*, 250:1498-500, 2003.
108. Locatelli F., Corti S., Donadoni C., Guglieri M., Capra F., Strazzer S., Salani S., Del Bo R., Fortunato F., Bordoni A. **Comi G.P.** Neuronal Differentiation of Murine Bone Marrow Thy-1 and Sca-1 positive cells. *Journal of Hematotherapy and Stem Cell Research*. 12 (6):727-34, 2003.

109. Cagliani R., Fortunato F, Giorda R, Rodolico C, Bonaglia C., Sironi M., D'Angelo MG, Locatelli F, Toscano A, Bresolin N, **Comi GP**. Molecular analysis of LGMD-2B and MM patients: identification of novel *DYSF* mutations and possible founder effect in the Italian population. *Neuromuscular Disorders*, 13:788-795, 2003.
110. Toscano A., Musumeci O., Cagliani R., Aguennouz M., **Comi G.P.**, Messina C, Vita G. Muscle calpain-3 deficiency in quail eater's disease. *Annals of Neurology*, 55:146-147, 2004.
111. Gironi M, Lamperti C, Nemni R, Moggio M, **Comi GP**, Guerini FR, Bresolin N, Canal N, DiMauro S. Late-onset cerebellar ataxia with hypogonadism and muscle coenzyme Q10 deficiency. *Neurology*, 62:818-20, 2004.
112. Crimi M, Galbiati S, Sciacco M, Natali MG, Raimondi M, Bordoni A, Bresolin N, **Comi GP**. Mitochondrial-DNA nucleotides 4298 and 10010 as pathogenic mutation sites: the confirmation in two new cases. *Mitochondrion*, 3(5): 279-283, 2004
113. Crimi M., Papadimitriou A., Galbiati S., Palamidou P., Fortunato F., Bordoni A., Papandreou U., Papadimitriou D., Hadjigeorgiou GM., Drogari E., Bresolin N., **Comi G.P.** A new mitochondrial DNA mutation in ND3 gene causing severe Leigh syndrome with early lethality. *Pediatric Research*, 55:842-6., 2004.
114. Bossolasco P., Corti S., Strazzer S., Borsetti C., del Bo R., fortunato F., Salani S., Quirici N., Bertolini F., Gobbi A., Lambertenghi Delilliers G., **Comi G.P.**, Soligo D. Skeletal muscle differentiation potential of human adult bone marrow. *Experimental Cell Research*, 15;295(1):66-78., 2004.
115. Sironi M, Menozzi G, Riva L, Cagliani R, **Comi G.P.**, Bresolin N, Giorda R, Pozzoli U. Silencer elements as possible inhibitors of pseudoexon splicing. *Nucleic Acids Res.* 2004 Mar 19;32(5):1783-91.
116. Cagliani R. Sironi M., Ciafaloni E., Bardoni A., Fortunato F., Prella A., Serafini M., Bresolin N., **Comi G.P.** An intragenic deletion/inversion event in the DMD gene determines a novel exon creation and results in a BMD phenotype. *Human Genetics*, 115(1):13-8, 2004,
117. Salani S, Lucchiari S, Fortunato F, Crimi M, Corti S, Locatelli F, Bossolasco P, Bresolin N, **Comi GP**. Developmental and tissue-specific regulation of a novel dysferlin isoform. *Muscle Nerve*, 30(3):366-74, 2004.
118. Pozzoli U, Riva L, Menozzi G, Cagliani R, **Comi GP**, Bresolin N, Giorda R, Sironi M. Over-representation of exonic splicing enhancers in human intronless genes suggests multiple functions in mRNA processing. *Biochem Biophys Res Commun.* 17;322(2):470-6, 2004.
119. Corti S, Locatelli F, Papadimitriou D, Strazzer S, **Comi GP**. Somatic stem cell research for neural repair: current evidence and emerging perspectives. *J Cell Mol Med.* 2004 Jul-Sep;8(3):329-37.
120. Corti S, Locatelli F, Donadoni C, Guglieri M, Papadimitriou D, Strazzer S, Del Bo R **Comi GP**. Wild-type bone marrow cells ameliorate the phenotype of SOD1-G93A ALS mice and contribute to CNS, heart and skeletal muscle tissues. *Brain.* 2004; 127:2518-32.
121. Donadoni C, Corti S, Locatelli F, Papadimitriou D, Guglieri M, Strazzer S, Bossolasco P, Salani S, **Comi GP**. Improvement of combined FISH and immunofluorescence to trace the fate of somatic stem cells after transplantation. *J Histochem Cytochem.* 2004 Oct;52(10):1333-9.
122. Del Bo R, Scarlato M, Ghezzi S, Martinelli Boneschi F, Fenoglio C, Galbiati S, Virgilio R, Galimberti D, Galimberti G, Crimi M, Ferrarese C, Scarpini E, Bresolin N, **Comi GP**. Vascular endothelial growth factor gene variability is associated with increased risk for AD. *Annals of Neurology*, 2005 Feb 24;57(3):373-380
123. Crimi M, Bordoni A, Menozzi G, Riva L, Fortunato F, Galbiati S, Del Bo R, Pozzoli U, Bresolin N, Comi GP. Skeletal muscle gene expression profiling in mitochondrial disorders. *FASEB J.* 2005; 19(7):866-868.
124. Guidi I, Galimberti D, Venturelli E, Lovati C, Bo RD, Fenoglio C, Gatti A, Dominici R, Galbiati S, Virgilio R, Pomati S, **Comi GP**, Mariani C, Forloni G, Bresolin N, Scarpini E. Influence of the Glu298Asp polymorphism of NOS3 on age at onset and homocysteine levels in AD patients. *Neurobiol Aging.* 2005 Jun;26(6):789-94.
125. Scarlato M, Previtali SC, Carpo M, Pareyson D, Briani C, Del Bo R, Nobile-Orazio E, Quattrini A, **Comi GP**. Polyneuropathy in POEMS syndrome: role of angiogenic factors in the pathogenesis. *Brain* 2005, 128:1911-20.
126. Sironi M., Menozzi G., **Comi G.P.**, Bresolin N., Cagliani R., Pozzoli U. Fixation of conserved sequences shapes human intron size and influences transposon insertion dynamics. *Trends in Genetics*, 2005, 21(9):484-8,
127. Guglieri M., Magri F., **Comi G.P.** Molecular etiopathogenesis of Limb Girdle Muscular and Congenital Muscular Dystrophies: boundaries and contiguities. *Clinical Chimica Acta*, 2005, 361(1-2):54-79, 2005
128. Cagliani R., Magri F., Toscano A., Merlini L., Fortunato F., Lamperti C., Rodolico C., Prella A., Sironi M., Aguennouz M., Ciscato P., Uncini A., Moggio M., Bresolin N. **Comi G.P.** Mutation finding in patients with dysferlin deficiency and role of the dysferlin interacting proteins annexin A1 and A2 in muscular dystrophies. *Human Mutation*, 26(3):283, 2005
129. Corti S., Locatelli F., Papadimitriou D., Strazzer S., Bonato S., **Comi G.P.** Nuclear reprogramming and adult stem cell potential. *Histology and Histopathology*, 2005, 20(3):977-86.
130. Corti S., Locatelli F., Papadimitriou D., Donadoni C., Del Bo R., Fortunato F., trazzer S., Salani S., Bresolin N., **Comi G.P.** Multipotentiality, homing properties and pyramidal neurogenesis of CNS-derived LeX(ssca-1)<sup>+</sup>/CXCR4<sup>+</sup> stem cells. *FASEB Journal.* 19(13):1860-1862, 2005
131. Sciacco M, Prella A, Fagiolarì G, Bordoni A, Crimi M, Di Fonzo A, Ciscato P, Lamperti C, D'Adda E, Jann S, Bresolin N, **Comi GP**, Moggio M. A case of CPT deficiency, homoplasmic mtDNA mutation and ragged red fibers at muscle biopsy. *J Neurol Sci.* 2005 Dec 15;239(1):21-4.
132. Sironi M., Menozzi G., **Comi G.P.**, Cagliani R., Bresolin N., Pozzoli U. Analysis of intronic conserved elements indicates that functional complexity might represent a major source of negative selection on noncoding sequences. *Human Molecular Genetics*, 14(17):2533-46, 2005.
133. Crimi M, O'Hearn SF, Wallace DC, **Comi GP**. Molecular research technologies in mitochondrial diseases: the

- microarray approach. *IUBMB Life*. 2005 Dec;57(12):811-8.
134. Del Bo R., Scarlato M., Ghezzi S., Martinelli-Boneschi F., Fenoglio C., Galimberti G., Galbiati S., Virgilio R., Galimberti D., Ferrarese C., Scarpini E., Bresolin N., **Comi G.P.** Is M129V of PRNP gene associated with Alzheimer's disease? A case-control study and a meta-analysis. *Neurobiol Aging*. 27:770.e1-770.e5., 2006.
  135. Galbiati S., Bordoni A., Papadimitriou D., Toscano A., Rodolico C., Katsarou E., Sciacco M., Garufi A., Prella A., Aguenouz M., Bonsignore M., Crimi M., Martinuzzi A., Bresolin N., Papadimitriou A., **Comi G.P.** New mutations in *TK2* gene associated with mitochondrial DNA depletion *Pediatric Neurology*, 34:177-185, 2006.
  136. Corti S, Locatelli F, Papadimitriou D, Donadoni C, Salani S, Del Bo R, Strazzer S, Bresolin N, **Comi GP.** Identification of a primitive brain-derived neural stem cell population based on aldehyde dehydrogenase activity. *Stem Cells*. 24:975-985, 2006
  137. D'Adda E., Sciacco M., Fruguglietti M.E., Crugnola V., Lucchini V., Martinelli-Boneschi, Zecca C., Lamperti C., **Comi G.P.**, Bresolin N., Moggio M., Prella A. Follow-up of a large population of asymptomatic / oligosymptomatic hyperckemic subjects. *Journal of Neurology*, 253:1399-403, 2006.
  138. Corti S., Locatelli F., Papadimitriou D., Donadoni D., Del Bo R., Crimi M., Bordoni A., Fortunato F., Strazzer S., Menozzi G., Salani S., Bresolin N., **Comi G.P.** Transplanted ALDH<sup>hi</sup>SSC<sup>lo</sup> Neural Stem Cells Generate Motor Neurons and Delay Disease Progression of *nmd* Mice, an Animal Model of SMARD1. *Human Molecular Genetics*, 15: 167-187, 2006.
  139. Del Bo R., Locatelli F., Corti S., Scarlato M., Ghezzi S., Prella A., Fagiolari G., Moggio M., Carpo M., Bresolin N., **Comi G.P.** Coexistence of CMT-2D and distal SMA-V phenotype in an Italian family with a GARS gene mutation. *Neurology*, 2006; 66:752-4
  140. Crippa F., Panzeri C., Martinuzzi A., Airoidi A., Redaelli F., Tonelli A., Baschiroto C., Mostacciuolo M.L., Daga A., Orso G., Profice P., D'Angelo M.G., **Comi G.P.**, Galbiati S., Lamperti C., Pandolfo M., Meola G., Musumeci O., Toscano A., Trevisan C.P., Bresolin N., Bassi MT. Eight novel mutations in SPG4 gene in a large sample of patients with Hereditary Spastic Paraplegia. *Archives of Neurology*, 63:750-755, 2006
  141. Capasso M, De Angelis MV, Di Muzio A, Scarciolla O, Pace M, Stuppia L, **Comi GP**, Uncini A. Familial idiopathic hyper-CK-emia: An underrecognized condition. *Muscle Nerve*, 33:760-765, 2006.
  142. Lamperti C, Cagliani R, Ciscato P, Moroni I, Viri M, Romeo A, Fagiolari G, Prella A, **Comi GP**, Bresolin N, Moggio M. Congenital muscular dystrophy with muscle inflammation, alpha dystroglycan glycosylation defect and no mutation in FKRP gene. *J Neurol Sci*, 15;243(1-2):47-51, 2006.
  143. Del Bo R, Scarlato M, Ghezzi S, Maestroni A, Sjolind L, Forsblom C, Wessman M, Groop PH, **Comi GP**, Bresolin N, Luzi L, Zerbini G. VEGF gene variability and type 1 diabetes: evidence for a protective role. *Immunogenetics*. 58:107-112, 2006.
  144. Lucchiarri S, Pagliarani S, Salani S, Filocamo M, Di Rocco M, Melis D, Rodolico C, Musumeci O, Toscano A, Bresolin N, **Comi G.P.** Hepatic and Neuromuscular Forms of Glycogenosis Type III: Nine Mutations in *AGL* Gene. *Human Mutation*, 27(6):600-601, 2006.
  145. Sironi M., Pozzoli U., **Comi G.P.**, Riva S., Bordoni A., Bresolin N., Nag D.K. A region in the dystrophin gene major hot-spot harbors a cluster of deletion breakpoints and generates double-strand breaks in yeast. *FASEB Journal*, 20:1910-1912, 2006.
  146. Bruno C, Cassandrini D, Martinuzzi A, Toscano A, Moggio M, Morandi L, Servidei S, Mongini T, Angelini C, Musumeci O, **Comi GP**, Lamperti C, Filosto M, Zara F, Minetti C. McArdle disease: the mutation spectrum of PYGM in a large Italian cohort. *Human Mutation*, 27(7):718, 2006.
  147. Corti S, Locatelli F, Papadimitriou D, Del Bo R, Nizzardo M, Nardini M, Donadoni C, Salani S, Fortunato F, Strazzer S, Bresolin N, **Comi GP.** Neural stem cells LewisX+ CXCR4+ modify disease progression in an amyotrophic lateral sclerosis model. *Brain*. 2007;130:1289-305..
  148. Pozzoli U, Menozzi G, **Comi GP**, Cagliani R, Bresolin N, Sironi M. Intron size in mammals: complexity comes to terms with economy. *Trends in Genetics*. 2007 23(1):20-4.
  149. Valente L., Tiranti V., Marsano R,M., Malfatti E., Fernandez-Vizarra E., Donnini C., De Gioia L., Burlina A., Castellan C, **Comi G.P.**, Savasta S., Ferrero I, Zeviani M.. Infantile Encephalopathy and Defective Mitochondrial DNA Translation in Patients with Mutations of Mitochondrial Elongation Factors EFG1 and EFTu. *Am J Hum Genet*. 2007 80(1):44-58.
  150. Milic A., Daniele N., Bartoli M., Lochmuller H., Mora M, **Comi G.P**, Moggio M., Noulet F., Poupiot J., Roudat C, Richard I. In vitro assay for calpain 3 proteolytic activity indicates that around 30% of LGMD2A biopsies have normal activity. *Neuromuscular Disorders*, 2007 80(1):44-58.
  151. Fabbro F, Marini A, Felisari G, **Comi GP**, D'Angelo MG, Turconi AC, Bresolin N. Language disturbances in a group of participants suffering from Duchenne muscular dystrophy: a pilot study. *Percept Mot Skills*. 2007;104(2):663-76.
  152. Locatelli F, Corti S, Papadimitriou D, Fortunato F, Del Bo R, Donadoni C, Nizzardo M, Nardini M, Salani S, Ghezzi S, Strazzer S, Bresolin N, **Comi GP.** Fas small interfering RNA reduces motoneuron death in amyotrophic lateral sclerosis mice. *Annals of Neurology*. 2007; 62(1):81-92.
  153. Corti S, Nizzardo M, Nardini M, Donadoni C, Locatelli F, Papadimitriou D, Salani S, Del Bo R, Ghezzi S, Strazzer S, Bresolin N, **Comi GP.** Isolation and characterization of murine neural stem/progenitor cells based on Prominin-1 expression. *Experimental Neurology*. 2007;205(2):547-62.

154. Ghione I, Di Fonzo A, Saladino F, Del Bo R, Bresolin N, **Comi GP**, Rango M. Parkin polymorphisms and environmental exposure: Decrease in age at onset of Parkinson's disease. *Neurotoxicology*. 2007, 28:698-701.
155. 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. *Neuromuscular Disorders*. 17: 960-963, 2007
156. Del Bo R, Di Fonzo A, Ghezzi S, Locatelli F, Stevanin G, Costa A, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. SPG11: a consistent clinical phenotype in a family with homozygous Spatacsin truncating mutation. *Neurogenetics*. 2007 8:301-5.
157. Bersano A, Del Bo R, Lamperti C, Ghezzi S, Fagiolari G, Fortunato F, Ballabio E, Moggio M, Candelise L, Galimberti D, Virgilio R, Lanfranconi S, Torrente Y, Carpo M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Inclusion body myopathy and frontotemporal dementia caused by a novel VCP mutation. *Neurobiol Aging*. 2007 30:752-8
158. Torrente Y, Belicchi M, Marchesi C, Dantona G, Cogiமானian F, Pisati F, Gavina M, Giordano R, Tonlorenzi R, Fagiolari G, Lamperti C, Porretti L, Lopa R, Sampaolesi M, Vicentini L, Grimoldi N, Tiberio F, Songa V, Baratta P, Prella A, Forzenigo L, Guglieri M, Pansarasa O, Rinaldi C, Mouly V, Butler-Browne GS, **Comi GP**, Biondetti P, Moggio M, Gaini SM, Stocchetti N, Priori A, D'Angelo MG, Turioni A, Bottinelli R, Cossu G, Rebulli P, Bresolin N. Autologous transplantation of muscle-derived CD133+ stem cells in Duchenne muscle patients. *Cell Transplant*. 2007;16(6):563-77.
159. Lucchiari S, Santoro D, Pagliarani S, **Comi GP**. Clinical, biochemical and genetic features of glycogen debranching enzyme deficiency. *Acta Myologica*. 2007;26(1):72-4.
160. Del Bo R, Scarlato M, Ghezzi S, Martinelli-Boneschi F, Corti S, Locatelli F, Santoro D, Prella A, Briani C, Nardini M, Siciliano G, Mancuso M, Murri L, Bresolin N, **Comi GP**. Absence of angiogenic genes modification in Italian ALS patients. *Neurobiology of Aging*. 2008 Feb;29(2):314-6.
161. Del Bo R, Ghezzi S, Scarlato M, Albani D, Galimberti D, Lucca U, Tettamanti M, Scarpini E, Forloni G, Bresolin N, **Comi GP**. Role of VEGF gene variability in longevity: a lesson from the Italian population. *Neurobiology of Aging*. 2008, 29(12):1917-22.
162. Corti S, Bordoni A, Ronchi D, Musumeci O, Aguenouz M, Toscano A, Lamperti C, Bresolin N, **Comi GP**. Clinical features and new molecular findings in Carnitine Palmitoyltransferase II (CPT II) deficiency. *Journal of the Neurological Sciences*. 2008, 266(1-2):97-103.
163. Guglieri M., Magri F., D'Angelo M.G., Prella A., Morandi L., Rodolico C., Cagliani R., Mora M., Fortunato F., Bordoni A., Del Bo R., Ghezzi S., Pagliarani S., Lucchiari S., Salani S., Zecca C., Lamperti C., Ronchi D., Aguenouz M., Ciscato P., Blasi C.D., Ruggieri A., Moroni I., Turconi A., Toscano A., Moggio M., Bresolin N., **Comi G.P.** Clinical, molecular, and protein correlations in a large sample of genetically diagnosed Italian limb girdle muscular dystrophy patients. *Human Mutation* 2008 Feb;29(2):258-66
164. Arnoldi A., Tonelli A., Sironi M., Bozzoli U., Villani G., Pacelli C., Meola G., D'Angelo M.G., Martinuzzi A., Crippa F., **Comi G.P.**, Renieri A., Turioni A., Bresolin N., Bassi M.T. Clinical, genetic and biochemical studies of SPG7 mutations in a large cohort of patients with hereditary spastic paraplegia *Human Mutation*, 2008; 29(4):522-31
165. Pozzoli U, Menozzi G, Fumagalli M, Cereda M, **Comi GP**, Cagliani R, Bresolin N, Sironi M. Both selective and neutral processes drive GC content evolution in the human genome. *BMC Evol Biol*, 2008, 8:99.
166. Virgilio R., Ronchi D., Hadjigeorgiou GM, Bordoni A, Saladino F, Moggio M, Adobbati L., Kafetsouli D, Tsiromi E, Previtali S, Papadimitriou A, Bresolin N, **Comi GP**. Novel Twinkle (PEO1) gene mutations in mendelian Progressive External Ophthalmoplegia. *J Neurol*, 2008 Sep;255(9):1384-91
167. Del Bo R, Ghezzi S, Corti S, Santoro D, Prella A, Mancuso M, Siciliano G, Briani C, Murri L, Bresolin N, **Comi GP**. DPP6 gene variability confers increased risk of developing sporadic amyotrophic lateral sclerosis in Italian patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008 Sep;79(9):1085.
168. Borroni B, Ghezzi S, Agosti C, Archetti S, Fenoglio C, Galimberti D, Scarpini E, Di Luca M, Bresolin N, **Comi GP**, Padovani A, Del Bo R. Preliminary evidence that VEGF genetic variability confers susceptibility to frontotemporal lobar degeneration. *Rejuvenation Res*. 2008 Aug;11(4):773-80.
169. Beghi E, Millul A, Logroscino G, Vitelli E, Micheli A; SLALOM GROUP (...**Comi G...**) Outcome measures and prognostic indicators in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler*. 2008, 9:163-7.
170. Lucchiari S, Pagliarani S, Corti S, Mancinelli E, Servida M, Fruguglietti E, Sansone V, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**, Meola G. Colocalization of ribonuclear inclusions with muscle blind like-proteins in a family with myotonic dystrophy type 2 associated with a short CCTG expansion. *Journal of the Neurological Sciences*. 2008, 275:159-63.
171. Seibel P, Di Nunno C, Kukat C, Schäfer I, Del Bo R, Bordoni A, **Comi GP**, Schön A, Capuano F, Latorre D, Villani G. Cosegregation of novel mitochondrial 16S rRNA gene mutations with the age-associated T414G variant in human cybrids. *Nucleic Acids Res*. 2008, 36(18):5872-81.
172. Corti S, Nizzardo M, Nardini M, Donadoni C, Salani S, Ronchi D, Saladino F, Bordoni A, Fortunato F, Del Bo R, Papadimitriou D, Locatelli F, Menozzi G, Strazzer S, Bresolin N, **Comi GP**. Neural stem cell transplantation can ameliorate the phenotype of a mouse model of spinal muscular atrophy. *J Clin Invest* 2008;118(10):3316-30.
173. Cagliani R, Fumagalli M, Riva S, Pozzoli U, **Comi GP**, Menozzi G, Bresolin N, Sironi M. The signature of long-standing balancing selection at the human defensin beta-1 promoter. *Gen Biol* 2008; 9):R143.
174. Del Bo R, Moggio M, Rango M, Bonato S, D'Angelo MG, Ghezzi S, Airolidi G, Bassi MT, Guglieri M, Napoli L, Lamperti C, Corti S, Federico A, Bresolin N, **Comi GP**. Mutated mitofusin 2 presents with intrafamilial variability and brain mitochondrial dysfunction. *Neurology*. 2008, 71(24):1959-1966

175. Lambrechts D, Poesen K, Santiago RS, Al-Chalabi A, Del Bo R, Van Vught PWJ, Khan S, Marklund SL, Brockington A, van Marion I, Anneser J, Shaw C, Ludolph AC, Leigh NP, **Comi GP**, Gasser T, Shaw PJ, Morrison KE, Andersen PM, Van den Berg LH, Thijs V, Siddique T, Robberecht W, Carmeliet P. Meta-analysis of VEGF variations in ALS: increased susceptibility in male carriers of the -2578AA genotype *Journal of Medical Genetics*, 2009, 46:840-6.
176. Mercuri E., Messina S., Bruno C., Mora M., Pegoraro E., **Comi G.P.**, D'Amico A. Aiello C., Biancheri R., Berardinelli A., Boito C., Moggio M., Morandi L., Moroni I., Pane M., Pezzani, R., Pichiecchio A., Pini A., Mongini T., Ricci E., Ruggieri A., Saredi A., Scuderi C., Tessa A., Toscano A., Tortorella G., Trevisan C.P., Uggetti C., Vasco G., Santorelli F.M., Bertini E. Genotype-phenotype correlations in congenital muscular dystrophies with defective glycosylation of dystroglycan: a multicentric Italian study. *Neurology*. 2009, 72:1802-9. antoro D, Ghione I, Prella A, Orsetti V, Mancuso M, Sorarù G, Briani C, Angelini C, Siciliano G, Bresolin N
177. Del Bo R, Ghezzi S, Corti S, Pandolfo M, Ranieri M, S, **Comi GP**. TARDBP (TDP-43) sequence analysis in patients with familial and sporadic ALS: identification of two novel mutations. *Eur J Neurol*. 2009,16:727-32.
178. Virgilio R, Ronchi D, Bordoni A, Fassone E, Bonato S, Donadoni C, Torgano G, Moggio M, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. Mitochondrial DNA G8363A mutation in the tRNA Lys gene: clinical, biochemical and pathological study. *J Neurol Sci*. 2009;281:85-92.
179. Del Bo R, Ghezzi S, Scarpini E, Bresolin N, **Comi GP**. VEGF genetic variability is associated with increased risk of developing Alzheimer's disease. *J Neurol Sci*. 2009,15;283:66-8.
180. Virgilio R, Corti S, Agazzi P, Santoro D, Lanfranconi S, Candelise L, Bresolin N, **Comi GP**, Bersano A. Effect of steroid treatment in cerebellar ataxia associated with anti-glutamic acid decarboxylase antibodies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2009;80(1):95-6.
181. Lamperti C, Salani S, Lucchiarì S, Bordoni A, Ripolone M, Fagiolari G, Fruguglietti ME, Crugnola V, Colombo C, Cappellini A, Prella A, Bresolin N, **Comi GP**, Moggio M. Neuropathological study of skeletal muscle, heart, liver, and brain in a neonatal form of glycogen storage disease type IV associated with a new mutation in GBE1 gene. *J Inherit Metab Dis*. 2009, 32:S161-8
182. Cagliani R, Fumagalli M, Pozzoli U, Riva S, **Comi GP**, Torri F, Macciardi F, Bresolin N, Sironi M. Diverse evolutionary histories for beta-adrenoreceptor genes in humans. *Am J Hum Genet* 2009, 85(1):64-75.
183. Cagliani R, Fumagalli M, Pozzoli U, Riva S, Cereda M, **Comi GP**, Pattini L, Bresolin N, Sironi M. A complex selection signature at the human AVPR1B gene. *BMC Evol Biol*. 2009 1;9:123.
184. Fumagalli M, Pozzoli U, Cagliani R, **Comi GP**, Riva S, Clerici M, Bresolin N, Sironi M. Parasites represent a major selective force for interleukin genes and shape the genetic predisposition to autoimmune conditions. *J Exp Med*. 2009, 8;206(6):1395-408.
185. Bersano A, Del Bo R, Ballabio E, Cinnante C, Lanfranconi S, **Comi GP**, Baron P, Bresolin N, Candelise L. Transthyretin asn90 variant: amyloidogenic or non-amyloidogenic role. *J Neurol Sci*. 2009, 15;284:113-5.
186. Di Fonzo A, Ronchi D, Lodi T, Fassone E, Tigano M, Lamperti C, Corti S, Bordoni A, Fortunato F, Nizzardo M, Napoli L, Donadoni C, Salani S, Saladino F, Moggio M, Bresolin N, Ferrero I, **Comi GP**. The mitochondrial disulfide relay system protein GFER is mutated in autosomal-recessive myopathy with cataract and combined respiratory-chain deficiency. *Am J Hum Genet*. 2009;84(5):594-604.
187. Corti S, Donadoni C, Ronchi D, Bordoni A, Fortunato F, Santoro D, Del Bo R, Lucchini V, Crugnola V, Papadimitriou D, Salani S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Amyotrophic lateral sclerosis linked to a novel SOD1 mutation with muscle mitochondrial dysfunction. *J Neurol Sci*. 2009, 15;276(1-2):170-4.
188. Fumagalli M, Cagliani R, Pozzoli U, Riva S, **Comi GP**, Menozzi G, Bresolin N, Sironi M. Widespread balancing selection and pathogen-driven selection at blood group antigen genes. *Genome Res*. 2009;19(2):199-212.
189. Locatelli F, Bersano A, Ballabio E, Lanfranconi S, Papadimitriou D, Strazzer S, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Stem cell therapy in stroke. *Cell Mol Life Sci*. 2009;66(5):757-72.
190. Ghezzi S, Del Bo R, Scarlato M, Nardini M, Carlesi C, Prella A, Corti S, Mancuso M, Briani C, Siciliano G, Murri L, Bresolin N, **Comi GP**. Is erythropoietin gene a modifier factor in amyotrophic lateral sclerosis? *Neurobiol Aging*. 2009; 30(5):842-4.
191. Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Magri F, Corlatti A, Zucchini E, Brancalion B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, **Comi G**, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord*. 2009;19:458-61.
192. Corti S, Nizzardo M, Nardini M, Donadoni C, Salani S, Del Bo R, Papadimitriou D, Locatelli F, Mezzina N, Gianni F, Bresolin N, **Comi GP**. Motoneuron transplantation rescues the phenotype of SMARD1 (spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1). *J Neurosci*. 2009, 29:11761-71.
193. Lambrechts D, Poesen K, Fernández-Santiago R, Al-Chalabi A, Del Bo R, Van Vught PW, Khan S, Marklund SL, Brockington A, van Marion I, Anneser J, Shaw C, Ludolph AC, Leigh NP, **Comi GP**, Gasser T, Shaw PJ, Morrison KE, Andersen PM, Van den Berg LH, Thijs V, Siddique T, Robberecht W, Carmeliet P. Meta-analysis of vascular endothelial growth factor variations in amyotrophic lateral sclerosis: increased susceptibility in male carriers of the -2578AA genotype. *J Med Genet*. 2009 46:840-6.
194. Flanigan KM, Dunn DM, von Niederhausern A, Howard MT, Mendell J, Connolly A, Saunders C, Modrcin A, Dasouki M, **Comi GP**, Del Bo R, Pickart A, Jacobson R, Finkel R, Medne L, Weiss RB. DMD Trp3X nonsense

- mutation associated with a founder effect in North American families with mild Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2009;19(11):743-8.
195. Demir E, Gucuyener K, Akturk A, Talim B, Konus O, Del Bo R, Ghezzi S, **Comi GP**. An unusual presentation of Muscle-Eye-Brain disease: Severe eye abnormalities with mild muscle and brain involvement. *Neuromuscul Disord.* 2009;19(10):692-5.
  196. Fumagalli M, Cagliani R, Pozzoli U, Riva S, **Comi GP**, Menozzi G, Bresolin N, Sironi M. A population genetics study of the Familial Mediterranean Fever gene: evidence of balancing selection under an overdominance regime. *Genes Immun.* 2009 Dec;10(8):678-86. .
  197. Fagiolari G, Cappellini A, Cagliani R, Prella A, Lucchini V, Fortunato F, Locatelli F, Crugnola V, **Comi GP**, Bresolin N, Moggio M, Lamperti C. Muscular Dystrophy: Central Nervous System {alpha}-Dystroglycan Glycosylation Defects and Brain Malformation. *J Child Neurol.* 2010, 25(3):312-20.
  198. Del Bo R, Corti S, Santoro D, Ghione I, Fenoglio C, Ghezzi S, Ranieri M, Galimberti D, Mancuso M, Siciliano G, Briani C, Murri L, Scarpini E, Schymick JC, Traynor B, Bresolin N, **Comi GP**. No major progranulin genetic variability contribution to disease etiopathogenesis in an ALS Italian cohort. *Neurobiol Aging.* 2011, 32:1157-8.
  199. Cagliani R, Fumagalli M, Riva S, Pozzoli U, Fracassetti M, Bresolin N, **Comi GP**, Sironi M. Polymorphisms in the CPB2 gene are maintained by balancing selection and result in haplotype-preferential splicing of exon 7. *Mol Biol Evol* 2010, 27:1945-54.
  200. Crugnola V, Lamperti C, Lucchini V, Ronchi D, Peverelli L, Prella A, Sciacco M, Bordoni A, Fassone E, Fortunato F, Corti S, Silani V, Bresolin N, Di Mauro S, **Comi GP**, Moggio M. Mitochondrial respiratory chain dysfunction in muscle from patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Arch Neurol.* 2010 ;67(7):849-54.
  201. Ronchi D, Virgilio R, Bordoni A, Fassone E, Sciacco M, Ciscato P, Moggio M, Govoni A, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. The m.12316G>A mutation in the mitochondrial tRNA(Leu(CUN)) gene is associated with mitochondrial myopathy and respiratory impairment. *J Neurol Sci.* 2010,15;292(1-2):107-10.
  202. Corrado L, Del Bo R, Castellotti B, Ratti A, Cereda C, Penco S, Sorarù G, Carlomagno Y, Ghezzi S, Pensato V, Colombrita C, Gagliardi S, Cozzi L, Orsetti V, Mancuso M, Siciliano G, Mazzini L, **Comi GP**, Gellera C, Ceroni M, D'Alfonso S, Silani V. Mutations of FUS gene in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *J Med Genet.* 2010 Mar;47(3):190-4.
  203. Coppedè F, Migheli F, Lo Gerfo A, Fabbri MR, Carlesi C, Mancuso M, Corti S, Mezzina N, Del Bo R, **Comi GP**, Siciliano G, Migliore L. Association study between XRCC1 gene polymorphisms and sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler.* 2010; 11:122-4.
  204. Borroni B, Del Bo R, Goldwurm S, Archetti S, Bonvicini C, Agosti C, Bigni B, Papetti A, Ghezzi S, Sacilotto G, Pezzoli G, Gennarelli M, Bresolin N, **Comi GP**, Padovani A. VEGF haplotypes are associated with increased risk to progressive supranuclear palsy and corticobasal syndrome. *J Alzh Dis.* 2010, 21:87-94.
  205. Borroni B, Archetti S, Del Bo R, Papetti A, Buratti E, Bonvicini C, Agosti C, Cosseddu M, Turla M, Di Lorenzo D, **Comi GP**, Gennarelli M, Padovani A. TARDBP Mutations in Frontotemporal Lobar Degeneration: Frequency, Clinical Features, and Disease Course. *Rejuven Res.* 2010;13:509-17.
  206. Lo Mauro A, D'Angelo MG, Romei M, Motta F, Colombo D, **Comi GP**, Pedotti A, Marchi E, Turconi AC, Bresolin N, Aliverti A. Abdominal volume contribution to tidal volume as an early indicator of respiratory impairment in Duchenne muscular dystrophy. *Eur Respir J.* 2010;35(5):1118-25.
  207. Corti S, Nizzardo M, Nardini M, Donadoni C, Salani S, Ronchi D, Simone C, Falcone M, Papadimitriou D, Locatelli F, Mezzina N, Gianni F, Bresolin N, **Comi GP**. Embryonic stem cell-derived neural stem cells improve spinal muscular atrophy phenotype in mice. *Brain.* 2010;133:465-81.
  208. Cagliani R, Fumagalli M, Riva S, Pozzoli U, **Comi GP**, Bresolin N, Sironi M. Genetic variability in the ACE gene region surrounding the Alu I/D polymorphism is maintained by balancing selection in human populations. *Pharmacogenet Genomics.* 2010 Feb;20(2):131-4.
  209. Pozzoli U, Fumagalli M, Cagliani R, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. The role of protozoa-driven selection in shaping human genetic variability. *Trends Genet.* 2010 Mar;26(3):95-9.
  210. Fumagalli M, Pozzoli U, Cagliani R, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Genome-wide identification of susceptibility alleles for viral infections through a population genetics approach. *PLoS Genet.* 2010 Feb 19;6(2):e1000849.
  211. Fumagalli M, Cagliani R, Riva S, Pozzoli U, Biasin M, Piacentini L, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Population genetics of IFIH1: ancient population structure, local selection, and implications for susceptibility to type 1 diabetes. *Mol Biol Evol.* 2010 Nov;27(11):2555-66.
  212. Corti S, Nizzardo M, Nardini M, Donadoni C, Salani S, Simone C, Falcone M, Riboldi G, Govoni A, Bresolin N, **Comi GP**. Systemic transplantation of c-kit+ cells exerts a therapeutic effect in a model of amyotrophic lateral sclerosis. *Hum Mol Genet.* 2010,19:3782-96.
  213. Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Locatelli F, Riboldi G, **Comi GP**, Corti S. Human motor neuron generation from embryonic stem cells and induced pluripotent stem cells. *Cell Mol Life Sci.* 2010 Nov;67(22):3837-47.
  214. Fumagalli M, Pozzoli U, Cagliani R, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. The landscape of human genes involved in the immune response to parasitic worms. *BMC Evol Biol.* 2010, 31;10:264.
  215. Messina S, Bruno C, Moroni I, Pegoraro E, D'Amico A, Biancheri R, Berardinelli A, Boffi P, Cassandrini D, Farina L, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Mottarelli E, Pane M, Pantaleoni C, Pichiecchio A, Pini A, Ricci E, Saredi S, Sframeli M, Tortorella G, Toscano A, Trevisan CP, Uggetti C, Vasco G, **Comi GP**, Santorelli FM, Bertini E, Mercuri



- E. Congenital muscular dystrophies with cognitive impairment. A population study. *Neurology*. 2010 Sep 7;75(10):898-903.
216. Borroni B, Grassi M, Archetti S, Papetti A, Del Bo R, Bonvicini C, **Comi GP**, Gennarelli M, Bellelli G, Di Luca M, Padovani A. Genetic background predicts poor prognosis in frontotemporal lobar degeneration. *Neurodegener Dis*. 2011;8(5):289-95.
  217. Orcesi S, La Piana R, Uggetti C, Tonduti D, Pichiecchio A, Pasin M, Viselner G, **Comi GP**, Del Bo R, Ronchi D, Bastianello S, Balottin U. Spinal cord calcification in an early-onset progressive leukoencephalopathy. *J Child Neurol*. 2011;26(7):876-80.
  218. Pacelli C, De Rasmio D, Signorile A, Grattagliano I, di Tullio G, D'Orazio A, Nico B, **Comi GP**, Ronchi D, Ferranini E, Pirolo D, Seibel P, Schubert S, Gaballo A, Villani G, Cocco T. Mitochondrial defect and PGC-1 $\alpha$  dysfunction in parkin-associated familial Parkinson's disease. *Biochim Biophys Acta*. 2011,1812:1041-53.
  219. Del Bo R, Tiloca C, Pensato V, Corrado L, Ratti A, Ticozzi N, Corti S, Castellotti B, Mazzini L, Sorarù G, Cereda C, D'Alfonso S, Gellera C, **Comi GP**, Silani V; The SLAGEN Consortium. Novel optineurin mutations in patients with familial and sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 2011;82:1239-43.
  220. Orcesi S, La Piana R, **Comi G**. Response to correspondence on "spinal cord calcification in an early-onset progressive leukoencephalopathy". *J Child Neurol*. 2011 Aug;26(8):1058
  221. Lanfranconi S, Locatelli F, Corti S, Candelise L, **Comi GP**, Baron PL, Strazzer S, Bresolin N, Bersano A. Growth factors in ischemic stroke. *J Cell Mol Med*. 2011 Aug;15(8):1645-87
  222. Cagliani R, Fruguglietti ME, Berardinelli A, D'Angelo MG, Prella A, Riva S, Napoli L, Gorni K, Orcesi S, Lamperti C, Pichiecchio A, Signaroldi E, Tupler R, Magri F, Govoni A, Corti S, Bresolin N, Moggio M, **Comi GP**. New molecular findings in congenital myopathies due to selenoprotein N gene mutations. *J Neurol Sci*. 2011 15;300(1-2):107-113.
  223. Nizzardo M, Nardini M, Ronchi D, Salani S, Donadoni C, Fortunato F, Colciago G, Falcone M, Simone C, Riboldi G, Govoni A, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Beta-lactam antibiotic offers neuroprotection in a spinal muscular atrophy model by multiple mechanisms. *Exp Neurol*. 2011, 229(2):214-25.
  224. Magri F, Del Bo R, D'Angelo MG, Govoni A, Ghezzi S, Gandossini S, Sciacco M, Ciscato P, Bordoni A, Tedeschi S, Fortunato F, Lucchini V, Cereda M, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Clinical and molecular characterization of a cohort of patients with novel nucleotide alterations of the Dystrophin gene detected by direct sequencing. *BMC Med Genet*. 2011,11;12:37
  225. Magri F, Govoni A, D'Angelo MG, Del Bo R, Ghezzi S, Sandra G, Turconi AC, Sciacco M, Ciscato P, Bordoni A, Tedeschi S, Fortunato F, Lucchini V, Bonato S, Lamperti C, Coviello D, Torrente Y, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Genotype and phenotype characterization in a large dystrophinopathic cohort with extended follow-up. *J Neurol*. 2011;258(9):1610-23
  226. Riboldi G, Del Bo R, Ranieri M, Magri F, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Corti S, **Comi GP**. Tyr78Phe Transthyretin Mutation with Predominant Motor Neuropathy as the Initial Presentation. *Case Rep Neurol*. 2011 23;3(1):62-8.
  227. D'Angelo MG, Romei M, Lo Mauro A, Marchi E, Gandossini S, Bonato S, **Comi GP**, Magri F, Turconi AC, Pedotti A, Bresolin N, Aliverti A. Respiratory pattern in an adult population of dystrophic patients. *J Neurol Sci*. 2011, 15;306:54-61.
  228. Cagliani R, Riva S, Pozzoli U, Fumagalli M, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Balancing selection is common in the extended MHC region but most alleles with opposite risk profile for autoimmune diseases are neutrally evolving. *BMC Evol Biol*. 2011, 17;11:171.
  229. Ronchi D, Fassone E, Bordoni A, Sciacco M, Lucchini V, Di Fonzo A, Rizzuti M, Colombo I, Napoli L, Ciscato P, Moggio M, Cosi A, Collotta M, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. Two novel mutations in PEO1 (Twinkle) gene associated with chronic external ophthalmoplegia. *J Neurol Sci*. 2011, 308:173-6
  230. Ronchi D, Cosi A, Tonduti D, Orcesi S, Bordoni A, Fortunato F, Rizzuti M, Sciacco M, Collotta M, Cagdas S, Capovilla G, Moggio M, Berardinelli A, Veggiotti P, **Comi GP**. Clinical and molecular features of an infant patient affected by Leigh Disease associated to m.14459G > A mitochondrial DNA mutation: a case report. *BMC Neurol*. 2011, 12;11:85.
  231. Riboldi G, Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. ALS genetic modifiers that increase survival of SOD1 mice and are suitable for herapeutic development. *Prog Neurobiol*. 2011;95:133-48
  232. D'Angelo MG, Lorusso ML, Civati F, **Comi GP**, Magri F, Del Bo R, Guglieri M, Molteni M, Turconi AC, Bresolin N. Neurocognitive profiles in duchenne muscular dystrophy and gene mutation site. *Pediatr Neurol*. 2011;45(5):292-9.
  233. Ronchi D, Bordoni A, Cosi A, Rizzuti M, Fassone E, Di Fonzo A, Servida M, Sciacco M, Collotta M, Ronzoni M, Lucchini V, Mattioli M, Moggio M, Bresolin N, Corti S, **Comi GP**. Unusual adult-onset Leigh syndrome presentation due to the mitochondrial m.9176T>C mutation. *Biochem Biophys Res Commun*. 2011, 26;412(2):245-8.
  234. Pane M, Messina S, Vasco G, Foley AR, Morandi L, Pegoraro E, Mongini T, D'Amico A, Bianco F, Lombardo ME, Scalise R, Bruno C, Berardinelli A, Pini A, Moroni I, Mora M, Toscano A, Moggio M, **Comi G**, Santorelli FM, Bertini E, Muntoni F, Mercuri E. Respiratory and cardiac function in congenital muscular dystrophies with alpha dystroglycan deficiency. *Neuromusc Disord* 2012; 22:685-9.
  235. Mazzone E, Vasco G, Sormani MP, Torrente Y, Berardinelli A, Messina S, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, Zucchini E, De Sanctis R, Scutifero M, Bianco F, Rossi F, Motta MC, Sacco A, Donati MA, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Pane M, Gasperini S, Previtali S, Napolitano S,

- Martinelli D, Bruno C, Vita G, **Comi G**, Bertini E, Mercuri E. Functional changes in Duchenne muscular dystrophy: a 12-month longitudinal color study. *Neurology* 2011 Jul 19;77(3):250-6.
236. Beghi E, Chiò A, Couratier P, Esteban J, Hardiman O, Logroscino G, Millul A, Mitchell D, Preux PM, Pupillo E, Stevic Z, Swingler R, Traynor BJ, Van den Berg LH, Veldink JH, Zoccolella S; Eurals Consortium (**Comi G.**). The epidemiology and treatment of ALS: focus on the heterogeneity of the disease and critical appraisal of therapeutic trials. *Amyotroph Lateral Scler.* 2011 Jan;12(1):1-10.
  237. Lerario A, Bonfiglio S, Sormani M, Tettamanti A, Marktel S, Napolitano S, Previtali S, Scarlato M, Natali-Sora M, Mercuri E, Bresolin N, Mongini T, **Comi G**, Gatti R, Ciceri F, Cossu G, Torrente Y. Quantitative muscle strength assessment in duchenne muscular dystrophy: longitudinal study and correlation with functional measures. *BMC Neurol.* 2012; 12:91. doi: 10.1186/1471-2377-12-91.
  238. Mancuso M, Angelini C, Bertini E, Carelli V, **Comi GP**, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Servidei S, Tonin P, Toscano A, Uziel G, Zeviani M, Siciliano G. Nation-wide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases. Fatigue and exercise intolerance in mitochondrial diseases. Literature revision and experience of the Italian Network of mitochondrial diseases. *Neuromusc Disord* 2012;22:S226-9
  239. Corti S, Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Nardini M, Ronchi D, Donadoni C, Salani S, Riboldi G, Magri F, Menozzi G, Bonaglia C, Rizzo F, Bresolin N, **Comi GP**. Genetic correction of human induced pluripotent stem cells from patients with spinal muscular atrophy. *Science Translational Medicine* 2012 Dec 19;4(165):165ra162
  240. 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, Sorarù 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(2):183-7.
  241. Tiloca C, Ticozzi N, Pensato V, Corrado L, Del Bo R, Bertolin C, Fenoglio C, Gagliardi S, Calini D, Lauria G, Castellotti B, Bagarotti A, Corti S, Galimberti D, Cagnin A, Gabelli C, Ranieri M, Ceroni M, Siciliano G, Mazzini L, Cereda C, Scarpini E, Sorarù G, **Comi GP**, D'Alfonso S, Gellera C, Ratti A, Landers JE, Silani V; SLAGEN Consortium. Screening of the PFN1 gene in sporadic amyotrophic lateral sclerosis and in frontotemporal dementia. *Neurobiol Aging.* 2013; 34:1517.e9-10.
  242. Ronchi D, Garone C, Bordoni A, Gutierrez Rios P, Calvo SE, Ripolone M, Ranieri M, Rizzuti M, Magri F, Corti S, Bresolin N, Mootha VK, Moggio M, DiMauro S, **Comi GP**, Sciacco M. Next-generation sequencing reveals DGUOK mutations in adult patients with mitochondrial DNA multiple deletions. *Brain* 2012;135:3404-15.
  243. Protti A, Lecchi A, Fortunato F, Artoni A, Greppi N, Vecchio S, Fagiolari G, Moggio M, **Comi GP**, Mistraretti G, Lanticina B, Faraldi L, Gattinoni L. Metformin overdose causes platelet mitochondrial dysfunction in humans. *Crit Care.* 2012 Oct 3;16(5):R180.
  244. Valenza F, Pizzocri M, Salice V, Chevillard G, Fossali T, Coppola S, Froio S, Polli F, Gatti S, Fortunato F, **Comi GP**, Gattinoni L. Sodium bicarbonate treatment during transient or sustained lactic acidemia in normoxic and normotensive rats. *PLoS One.* 2012;7(9):e46035.
  245. 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, Sorarù G, Ticozzi N, **Comi GP**, D'Alfonso S, Gellera C, Silani V; SLAGEN Consortium. C9ORF72 repeat expansion in a large Italian ALS cohort: evidence of a founder effect. *Neurobiol Aging.* 2012;33:2528.e7-14.
  246. Remiche G, Herbaut AG, Ronchi D, Lamperti C, Magri F, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Incontinence in late-onset Pompe disease: an underdiagnosed treatable condition. *Eur Neurol.* 2012;68(2):75-8
  247. Bello L, Piva L, Barp A, Taglia A, Picillo E, Vasco G, Pane M, Previtali SC, Torrente Y, Gazzero E, Motta MC, Grieco GS, Napolitano S, Magri F, D'Amico A, Astrea G, Messina S, Sframeli M, Vita GL, Boffi P, Mongini T, Ferlini A, Gualandi F, Soraru' G, Ermani M, Vita G, Battini R, Bertini E, **Comi GP**, Berardinelli A, Minetti C, Bruno C, Mercuri E, Politano L, Angelini C, Hoffman EP, Pegoraro E. Importance of SPP1 genotype as a covariate in clinical trials in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology.* 2012;79(2):159-62
  248. Magri F, Del Bo R, D'Angelo MG, Sciacco M, Gandossini S, Govoni A, Napoli L, Ciscato P, Fortunato F, Brighina E, Bonato S, Bordoni A, Lucchini V, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Frequency and characterisation of anoctamin 5 mutations in a cohort of Italian limb-girdlemuscular dystrophy patients. *Neuromusc Disord.* 2012 Nov;22(11):934-43.
  249. Angelini C, Semplicini C, Ravaglia S, Moggio M, **Comi GP**, Musumeci O, Pegoraro E, Tonin P, Filosto M, Servidei S, Morandi L, Crescimanno G, Marrosu G, Siciliano G, Mongini T, Toscano A; Italian Group on GSDII. New motor outcome function measures in evaluation of late-onset Pompe disease before and after enzyme replacement therapy. *Muscle Nerve.* 2012 Jun;45(6):831-4.
  250. Protti A, Fortunato F, Monti M, Vecchio S, Gatti S, **Comi GP**, De Giuseppe R, Gattinoni L. Metformin overdose, but not lactic acidosis per se, inhibits oxygen consumption in pigs. *Crit Care.* 2012 May 8;16(3):R75.
  251. Fumagalli M, Fracassetti M, Cagliani R, Forni D, Pozzoli U, **Comi GP**, Marini F, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. An evolutionary history of the selectin gene cluster in humans. *Heredity (Edinb).* 2012;109(2):117-26.
  252. Ulzi G, Lecchi M, Sansone V, Redaelli E, Corti E, Saccomanno D, Pagliarani S, Corti S, Magri F, Raimondi M, D'Angelo G, Modoni A, Bresolin N, Meola G, Wanke E, **Comi GP**, Lucchiari S. Myotonia congenita: novel mutations in CLCN1 gene and functional characterizations in Italian patients. *J Neurol Sci.* 2012, 15;318:65-71.

253. Corti S, Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Donadoni C, Salani S, Rizzo F, Nardini M, Riboldi G, Magri F, Zanetta C, Faravelli I, Bresolin N, **Comi GP**. Direct reprogramming of human astrocytes into neural stem cells and neurons. *Exp Cell Res*. 2012; 1;318:1528-41
254. Cagliani R, Guerini FR, Fumagalli M, Riva S, Agliardi C, Galimberti D, Pozzoli U, Goris A, Dubois B, Fenoglio C, Forni D, Sanna S, Zara I, Pitzalis M, Zoledziewska M, Cucca F, Marini F, **Comi GP**, Scarpini E, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. A trans-specific polymorphism in ZC3HAV1 is maintained by long-standing balancing selection and may confer susceptibility to multiple sclerosis. *Mol Biol Evol*. 2012 Jun;29(6):1599-613.
255. D'Angelo MG, Gandossini S, Martinelli Boneschi F, Sciorati C, Bonato S, Brighina E, **Comi GP**, Turconi AC, Magri F, Stefanoni G, Brunelli S, Bresolin N, Cattaneo D, Clementi E. Nitric oxide donor and non steroidal anti inflammatory drugs as a therapy for muscular dystrophies: evidence from a safety study with pilot efficacy measures in adult dystrophic patients. *Pharm Res*. 2012 Apr;65(4):472-9
256. Guerini FR, Cagliani R, Forni D, Agliardi C, Caputo D, Cassinotti A, Galimberti D, Fenoglio C, Biasin M, Asselta R, Scarpini E, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. A functional variant in ERAP1 predisposes to multiple sclerosis. *PLoS One*. 2012;7(1):e29931.
257. Ranieri M, Del Bo R, Bordoni A, Ronchi D, Colombo I, Riboldi G, Cosi A, Servida M, Magri F, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Optic atrophy plus phenotype due to mutations in the OPA1 gene: two more Italian families. *J Neurol Sci*. 2012; 15;315:146-9.
258. Cagliani R, Riva S, Marino C, Fumagalli M, D'Angelo MG, Riva V, **Comi GP**, Pozzoli U, Forni D, Cáceres M, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Variants in SNAP25 are targets of natural selection and influence verbal performances in women. *Cell Mol Life Sci*. 2012; 69:1705-15.
259. Ronchi D, Sciacco M, Bordoni A, Raimondi M, Ripolone M, Fassone E, Di Fonzo A, Rizzuti M, Ciscato P, Cosi A, Servida M, Moggio M, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. The novel mitochondrial tRNA<sup>Asn</sup> gene mutation m.5709T>C produces ophthalmoparesis and respiratory impairment. *Eur J Hum Genet*. 2012 Mar;20(3):357-60.
260. Tiloca C, Ratti A, Pensato V, Castucci A, Sorarù G, Del Bo R, Corrado L, Cereda C, D'Ascenzo C, **Comi GP**, Mazzini L, Castellotti B, Ticozzi N, Gellera C, Silani V; SLAGEN Consortium. Mutational analysis of VCP gene in familial amyotrophic lateral sclerosis. *Neurobiol Aging*. 2012 Mar;33(3):630.e1-2.
261. Catania C, Spitaleri G, Delmonte A, Giovannini M, Toffalorio F, Noberasco C, Bresolin N, **Comi G**, De Pas T. Safety of systemic chemotherapy in a patient with mitochondrial myopathy and non-small-cell lung cancer. *J Clin Oncol*. 2012 Aug 20;30(24):e226-8.
262. Angelini C, Semplicini C, Ravaglia S, Bembi B, Servidei S, Pegoraro E, Moggio M, Filosto M, Sette E, Crescimanno G, Tonin P, Parini R, Morandi L, Marrosu G, Greco G, Musumeci O, Di Iorio G, Siciliano G, Donati MA, Carubbi F, Ermani M, Mongini T, Toscano A; Italian GSDII Group (**Comi GP**). Observational clinical study in juvenile-adult glycogenosis type 2 patients undergoing enzyme replacement therapy for up to 4 years. *J Neurol*. 2012 May;259(5):952-8.
263. Salani S, Donadoni C, Rizzo F, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Generation of skeletal muscle cells from embryonic and induced pluripotent stem cells as an in vitro model and for therapy of muscular dystrophies. *J Cell Mol Med* 2012 Jul;16(7):1353-64.
264. Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Riboldi G, Rizzo F, Magri F, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Research advances in gene therapy approaches for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Cell Mol Life Sci*. 2012 May;69(10):1641-50
265. Mili A, Ben Charfeddine I, Mamaï O, Abdelhak S, Adala L, Amara A, Pagliarani S, Lucchiarri S, Ayadi A, Tebib N, Harbi A, Bouguila J, H'Mida D, Saad A, Limem K, **Comi GP**, Gribaa M. Molecular and biochemical characterization of Tunisian patients with glycogen storage disease type III. *J Hum Genet*. 2012;57(3):170-5.
266. Romei M, D'Angelo MG, LoMauro A, Gandossini S, Bonato S, Brighina E, Marchi E, **Comi GP**, Turconi AC, Pedotti A, Bresolin N, Aliverti A. Low abdominal contribution to breathing as daytime predictor of nocturnal desaturation in adolescents and young adults with Duchenne Muscular Dystrophy. *Respir Med*. 2012;106(2):276-83.
267. Bersano A, Baron P, Lanfranconi S, Trobia N, Sterzi R, Motto C, Comi G, Sessa M, Martinelli-Boneschi F, Micieli G, Ferrarese C, Santoro P, Parati E, Boncoraglio G, Padovani A, Pezzini A, Candelise L; Lombardia GENS Group (**Comi GP**). Lombardia GENS: a collaborative registry for monogenic diseases associated with stroke. *Funct Neurol*. 2012;27(2):107-17.
268. Cagliani R, Fumagalli M, Guerini FR, Riva S, Galimberti D, **Comi GP**, Agliardi C, Scarpini E, Pozzoli U, Forni D, Caputo D, Asselta R, Biasin M, Paraboschi EM, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Identification of a new susceptibility variant for multiple sclerosis in OAS1 by population genetics analysis. *Hum Genet*. 2012;131(1):87-97.
269. Sagnelli A, Savoiaro M, Marchesi C, Morandi L, Mora M, Morbin M, Farina L, Mazzeo A, Toscano A, Pagliarani S, Lucchiarri S, **Comi GP**, Salsano E, Pareyson D. Adult polyglucosan body disease in a patient originally diagnosed with Fabry's disease. *Neuromuscul Disord*. 2014 Mar;24(3):272-6.
270. Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, **Comi GP**, Donati A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Servidei S, Tonin P, Toscano A, Uziel G, Bruno C, Ienco EC, Filosto M, Lamperti C, Catteruccia M, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Ronchi D, Santorelli FM, Sauchelli D, Scarpelli M, Sciacco M, Valentino ML, Vercelli L, Zeviani M, Siciliano G. The m.3243A>G mitochondrial DNA mutation and related phenotypes. A matter of gender? *J Neurol*. 2014 Mar;261(3):504-10.
271. Zanetta C, Nizzardo M, Simone C, Monguzzi E, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Molecular therapeutic strategies for spinal muscular atrophies: current and future clinical trials. *Clin Ther*. 2014 Jan 1;36(1):128-40.

272. Lucchiari S, Ulzi G, Magri F, Bucchia M, Corbetta F, Servida M, Moggio M, **Comi GP**, Lecchi M. Clinical evaluation and cellular electrophysiology of a recessive CLCN1 patient. *J Physiol Pharmacol*. 2013 Oct;64(5):669-78
273. Fogh I, Ratti A, Gellera C, Lin K, Tiloca C, Moskvina V, Corrado L, Sorarù 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, Saccà 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, Chiò 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, 23:2220-31,
274. Ruggieri M, Riboldi G, Brajkovic S, Bucchia M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Induced neural stem cells: methods of reprogramming and potential therapeutic applications. *Prog Neurobiol*. 2014 Mar;114:15-24.
275. Brajkovic S, Riboldi G, Govoni A, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. Growing Evidence about the Relationship between Vessel Dissection and Scuba Diving. *Case Rep Neurol*. 2013, 5:155-61.
276. Remiche G, Ronchi D, Magri F, Lamperti C, Bordoni A, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Extended phenotype description and new molecular findings in late onset glycogen storage disease type II: a northern Italy population study and review of the literature. *J Neurol*. 2014 Jan;261(1):83-97.
277. Liguori R, Giannoccaro MP, Pasini E, Riguzzi P, Valentino ML, **Comi GP**, Carelli V, Bresolin N, Michelucci R. Acute rhabdomyolysis induced by tonic-clonic epileptic seizures in a patient with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *J Neurol*. 2013 Oct;260(10):2669-71
278. Nizzardo M, Simone C, Rizzo F, Ruggieri M, Salani S, Riboldi G, Faravelli I, Zanetta C, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Minimally invasive transplantation of iPSC-derived ALDHhiSSCloVLA4+ neural stem cells effectively improves the phenotype of an amyotrophic lateral sclerosis model. *Hum Mol Genet*. 2014 Jan 15;23(2):342-54.
279. Remiche G, Ronchi D, Lamperti C, Bordoni A, Magri F, Moggio M, **Comi GP**. Spontaneous hydromyelic cavity in two unrelated patients with late-onset pompe disease: is this a fortuitous association? *Eur Neurol*.2013;70(1-2):102-5
280. Calini D, Corrado L, Del Bo R, Gagliardi S, Pensato V, Verde F, Corti S, Mazzini L, Milani P, Castellotti B, Bertolin C, Sorarù G, Cereda C, **Comi GP**, D'Alfonso S, Gellera C, Ticozzi N, Landers JE, Ratti A, Silani V; SLAGEN Consortium. Analysis of hnRNPA1, A2/B1, and A3 genes in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurobiol Aging*. 2013 Nov;34(11):2695.e11-2.
281. Ranieri M, Brajkovic S, Riboldi G, Ronchi D, Rizzo F, Bresolin N, Corti S, **Comi GP**. Mitochondrial fusion proteins and human diseases. *Neurol Res Int*. 2013;2013:293893.
282. Govoni A, Magri F, Brajkovic S, Zanetta C, Faravelli I, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. Ongoing therapeutic trials and outcome measures for Duchenne muscular dystrophy. *Cell Mol Life Sci*. 2013 Dec;70(23):4585-602
283. Forni D, Cagliani R, Pozzoli U, Colleoni M, Riva S, Biasin M, Filippi G, De Gioia L, Gnudi F, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. A 175 million year history of T cell regulatory molecules reveals widespread selection, with adaptive evolution of disease alleles. *Immunity*. 2013;38:1129-41.
284. Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, **Comi GP**, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Servidei S, Tonin P, Toscano A, Uziel G, Bruno C, Caldarazzo Ienco E, Filosto M, Lamperti C, Martinelli D, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Ronchi D, Santorelli FM, Sauchelli D, Scarpelli M, Sciacco M, Spinazzi M, Valentino ML, Vercelli L, Zeviani M, Siciliano G. Phenotypic heterogeneity of the 8344A>G mtDNA "MERRF" mutation. *Neurology*. 2013;80(22):2049-54.
285. Remiche G, Lo Mauro A, Tarsia P, Ronchi D, Bordoni A, Magri F, **Comi GP**, Aliverti A, D'Angelo MG. Postural effects on lung and chest wall volumes in late onset type II glycogenosis patients. *Respir Physiol Neurobiol*. 2013;186(3):308-14.
286. Galimberti D, Fenoglio C, Serpente M, Villa C, Bonsi R, Arighi A, Fumagalli GG, Del Bo R, Bruni AC, Anfossi M, Clodomiro A, Cupidi C, Nacmias B, Sorbi S, Piaceri I, Bagnoli S, Bessi V, Marcone A, Cerami C, Cappa SF, Filippi M, Agosta F, Magnani G, Comi G, Franceschi M, Rainero I, Giordana MT, Rubino E, Ferrero P, Rogaeva E, Xi Z, Confaloni A, Piscopo P, Bruno G, Talarico G, Cagnin A, Clerici F, Dell'Osso B, **Comi GP**, Altamura AC, Mariani C, Scarpini E. Autosomal dominant frontotemporal lobar degeneration due to the C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion: late-onset psychotic clinical presentation. *Biol Psychiatry*. 2013 Sep 1;74(5):384-91
287. Cagliani R, Guerini FR, Rubio-Acero R, Baglio F, Forni D, Agliardi C, Griffanti L, Fumagalli M, Pozzoli U, Riva S, Calabrese E, Sikora M, Casals F, **Comi GP**, Bresolin N, Cáceres M, Clerici M, Sironi M. Long-standing balancing selection in the THBS4 gene: influence on sex-specific brain expression and gray matter volumes in Alzheimer disease. *Hum Mutat*. 2013 May;34(5):743-53.
288. Cagliani R, Pozzoli U, Forni D, Cassinotti A, Fumagalli M, Giani M, Fichera M, Lombardini M, Ardizzone S, Asselta R, de Franchis R, Riva S, Biasin M, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Crohn's disease loci are common targets of protozoa-driven selection. *Mol Biol Evol*. 2013 May;30(5):1077-87.
289. Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, Scalise R, Berardinelli A, Messina S, Torrente Y, D'Amico A, Doglio L, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, Magri F, Rossi F, Vasco G, Vita G, Motta MC, Donati MA, Sacchini M, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Napolitano S, Bruno C, Politano L, **Comi GP**, Bertini E, Mercuri E. 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*. 2013;8(1):e52512.

290. Ronchi D, Di Fonzo A, Lin W, Bordoni A, Liu C, Fassone E, Pagliarani S, Rizzuti M, Zheng L, Filosto M, Ferrò MT, Ranieri M, Magri F, Peverelli L, Li H, Yuan YC, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Shen B, **Comi GP**. Mutations in DNA2 link progressive myopathy to mitochondrial DNA instability. *Am J Hum Genet*. 2013 Feb 7;92(2):293-300.
291. Cheldi A, Ronchi D, Bordoni A, Bordo B, Lanfranconi S, Bellotti MG, Corti S, Lucchini V, Sciacco M, Moggio M, Baron P, **Comi GP**, Colombo A, Bersano A; Lombardia GENS collaborators. POLG1 mutations and stroke like episodes: a distinct clinical entity rather than an atypical MELAS syndrome. *BMC Neurol*. 2013 Jan 15;13:8.
292. Kornblum C, Nicholls TJ, Haack TB, Schöler S, Peeva V, Danhauser K, Hallmann K, Zsurka G, Rorbach J, Iuso A, Wieland T, Sciacco M, Ronchi D, **Comi GP**, Moggio M, Quinzii CM, DiMauro S, Calvo SE, Mootha VK, Klopstock T, Strom TM, Meitinger T, Minczuk M, Kunz WS, Prokisch H. Loss-of-function mutations in MGME1 impair mtDNA replication and cause multisystemic mitochondrial disease. *Nat Genet*. 2013 45(2):214-9.
293. Dilena R, Abicht A, Sergi P, **Comi GP**, Di Fonzo A, Chidini G, Natacci F, Barbieri S, Lochmüller H. Congenital myasthenic syndrome due to choline acetyltransferase mutations in infants: clinical suspicion and comprehensive electrophysiological assessment are important for early diagnosis. *J Child Neurol*. 2014 Mar;29(3):389-93
294. Ciccolella M, Corti S, Catteruccia M, Petrini S, Tozzi G, Rizza T, Carozzo R, Nizzardo M, Bordoni A, Ronchi D, D'Amico A, Rizzo C, **Comi GP**, Bertini E. Riboflavin transporter 3 involvement in infantile Brown-Vialetto-Van Laere disease: two novel mutations. *J Med Genet*. 2013 Feb;50(2):104-7.
295. Nizzardo M, Simone C, Falcone M, Riboldi G, **Comi GP**, Bresolin N, Corti S. Direct reprogramming of adult somatic cells into other lineages: past evidence and future perspectives. *Cell Transplant*. 2013;22(6):921-44.
296. Ulzi G, Sansone VA, Magri F, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**, Lucchiari S. In vitro analysis of splice site mutations in the CLCN1 gene using the minigene assay. *Mol Biol Rep*. 2014 May;41(5):2865-74
297. Pane M, Mazzone ES, Sormani MP, Messina S, Vita GL, Fanelli L, Berardinelli A, Torrente Y, D'Amico A, Lanzillotta V, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, Scalise R, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, Van der Haawue M, Magri F, Palermo C, Rossi F, Donati MA, Alfonsi C, Sacchini M, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali SC, Napolitano S, Bruno C, Politano L, **Comi GP**, Bertini E, Morandi L, Gualandi F, Ferlini A, Goemans N, Mercuri E. 6 minute walk test in Duchenne MD patients with different mutations: 12 month changes. *PLoS One*. 2014 Jan 8;9(1):e83400.
298. Zanetta C, Riboldi G, Nizzardo M, Simone C, Faravelli I, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Molecular, genetic and stem cell-mediated therapeutic strategies for spinal muscular atrophy (SMA). *J Cell Mol Med*. 2014;18(2):187-96.
299. Faravelli I, Riboldi G, Nizzardo M, Simone C, Zanetta C, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Stem cell transplantation for amyotrophic lateral sclerosis: therapeutic potential and perspectives on clinical translation. *Cell Mol Life Sci*. 2014;71(17):3257-68.
300. Forni D, Cagliani R, Tresoldi C, Pozzoli U, De Gioia L, Filippi G, Riva S, Menozzi G, Colleoni M, Biasin M, Lo Caputo S, Mazzotta F, **Comi GP**, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. An evolutionary analysis of antigen processing and presentation across different timescales reveals pervasive selection. *PLoS Genet*. 2014 Mar 27;10(3):e1004189.
301. Nizzardo M, Simone C, Salani S, Ruepp MD, Rizzo F, Ruggieri M, Zanetta C, Brajkovic S, Moulton HM, Mühlemann O, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Effect of combined systemic and local morpholino treatment on the spinal muscular atrophy  $\Delta 7$  mouse model phenotype. *Clin Ther*. 2014 Mar 1;36(3):340-56.e5.
302. Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Catteruccia M, Pegoraro E, Carelli V, Valentino ML, **Comi GP**, Minetti C, Bruno C, Moggio M, Ienco EC, Mongini T, Vercelli L, Primiano G, Servidei S, Tonin P, Scarpelli M, Toscano A, Musumeci O, Moroni I, Uziel G, Santorelli FM, Nesti C, Filosto M, Lamperti C, Zeviani M, Siciliano G. Myoclonus in mitochondrial disorders. *Mov Disord*. 2014 May;29(6):722-8.
303. Protti A, Fortunato F, Caspani ML, Pluderi M, Lucchini V, Grimoldi N, Solimeno LP, Fagiolari G, Ciscato P, Zella SM, Moggio M, **Comi GP**, Gattinoni L. Mitochondrial changes in platelets are not related to those in skeletal muscle during human septic shock. *PLoS One*. 2014, 9(5):e96205
304. Guerini FR, Clerici M, Cagliani R, Malhotra S, Montalban X, Forni D, Agliardi C, Riva S, Caputo D, Galimberti D, Asselta R, Fenoglio C, Scarpini E, **Comi GP**, Bresolin N, Comabella M, Sironi M. No association of IFI16 (interferon-inducible protein 16) variants with susceptibility to multiple sclerosis. *J Neuroimmunol*. 2014 Jun 15;271(1-2):49-52.
305. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence JM, Eagle M, Gappmaier E, Glanzman AM; PTC124-GD-007-DMD Study Group (**Comi GP**), Spiegel R, Barth J, Elfring G, Reha A, Peltz S. The 6-minute walk test and other endpoints in Duchenne muscular dystrophy: longitudinal natural history observations over 48 weeks from a multicenter study. *Muscle Nerve*. 2013 Sep;48(3):343-56.
306. Spada M, Porta F, Vercelli L, Pagliardini V, Chiadò-Piat L, Boffi P, Pagliardini S, Remiche G, Ronchi D, Comi G, Mongini T. Screening for later-onset Pompe's disease in patients with paucisymptomatic hyperCKemia. *Mol Genet Metab*. 2013 Jun;109(2):171-3.
307. Di Fonzo A, Ronchi D, Gallia F, Cribiù FM, Trezzi I, Vetro A, Della Mina E, Limongelli I, Bellazzi R, Ricca I, Micieli G, Fassone E, Rizzuti M, Bordoni A, Fortunato F, Salani S, Mora G, Corti S, Ceroni M, Bosari S, Zuffardi O, Bresolin N, Nobile-Orazio E, **Comi GP**. Lower motor neuron disease with respiratory failure caused by a novel MAPT mutation. *Neurology*. 2014 Jun 3;82(22):1990-8.
308. Riboldi G, Zanetta C, Ranieri M, Nizzardo M, Simone C, Magri F, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Antisense Oligonucleotide Therapy for the Treatment of C9ORF72 ALS/FTD Diseases. *Mol Neurobiol*. 2014;50:721-32

309. Simone C, Nizzardo C, Rizzo F, Ruggieri M, Riboldi G, Salani S, Bucchia M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S iPSC-Derived Neural Stem Cells Act via Kinase Inhibition to Exert Neuroprotective Effects in Spinal Muscular Atrophy with Respiratory Distress Type 1, *Stem Cell Reports*. 2014;3(2):297-311.
310. Pagliarani S, Lucchiarini S, Ulzi G, Violano R, Ripolone M, Bordoni A, Nizzardo M, Gatti S, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Glycogen storage disease type III: A novel Agl knockout mouse model. *Biochim Biophys Acta*. 2014 Nov;1842(11):2318-28.
311. Lanfranconi S, Ronchi D, Ahmed N, Civelli V, Basilico P, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. A novel CCM1 mutation associated with multiple cerebral and vertebral cavernous malformations. *BMC Neurol*. 2014 Aug 3;14(1):158.
312. Bushby K, Finkel R, Wong B, Barohn R, Campbell C, **Comi GP**, Connolly AM, Day JW, Flanigan KM, Goemans N, Jones KJ, Mercuri E, Quinlivan R, Renfroe JB, Russman B, Ryan MM, Tulinius M, Voit T, Moore SA, Lee Sweeney H, Abresch RT, Coleman KL, Eagle M, Florence J, Gappmaier E, Glanzman AM, Henricson E, Barth J, Elfring GL, Reha A, Spiegel RJ, O'donnell MW, Peltz SW, McDonald CM; PTC124-GD-007-DMD STUDY GROUP. Ataluren treatment of patients with nonsense mutation dystrophinopathy. *Muscle Nerve* 2014;50:477-87.
313. Pane M, Mazzone ES, Sivo S, Sormani MP, Messina S, D'Amico A, Carlesi A, Vita G, Fanelli L, Berardinelli A, Torrente Y, Lanzillotta V, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Barp A, Bonfiglio S, Scalise R, De Sanctis R, Rolle E, Graziano A, Magri F, Palermo C, Rossi F, Donati MA, Sacchini M, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Bruno C, Politano L, **Comi GP**, Bertini E, Mercuri E. Long term natural history data in ambulant boys with duchenne muscular dystrophy: 36-month changes. *PLoS One*. 2014 Oct 1;9(10):e108205.
314. 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 Belleruche J, Baas F, ten Asbroek AL, Sapp PC, McKenna-Yasek D, McLaughlin RL, Polak M, Asress S, Esteban-Pérez J, Muñoz-Blanco JL, Simpson M; SLAGEN Consortium (**Comi G.P.**), van Rheenen W, Diekstra FP, Lauria G, Duga S, Corti S, Cereda C, Corrado L, Sorarù 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, García-Redondo A, Wu Z, Glass JD, Gellera C, Ratti A, Brown RH Jr, Silani V, Shaw CE, Landers JE. Exome-wide rare variant analysis identifies TUBA4A mutations associated with familial ALS. *Neuron*. 2014 Oct 22;84(2):324-31.
315. Magri F, Brajkovic S, Govoni A, Brusa R, **Comi GP**. Revised Genetic Classification of Limb Girdle Muscular Dystrophies. *Curr Mol Med*. 2014;14(8):934-943.
316. Nizzardo M, Simone C, Rizzo F, Salani S, Dametti S, Rinchetti P, Del Bo R, Foust K, Kaspar BK, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Gene therapy rescues disease phenotype in a spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1) mouse model. *Sci Adv*. 2015 Mar 13;1(2):e1500078.
317. Barp A, Bello L, Politano L, Melacini P, Calore C, Polo A, Vianello S, Sorarù G, Semplicini C, Pantic B, Taglia A, Picillo E, Magri F, Gorni K, Messina S, Vita GL, Vita G, **Comi GP**, Ermani M, Calvo V, Angelini C, Hoffman EP, Pegoraro E. Genetic Modifiers of Duchenne Muscular Dystrophy and Dilated Cardiomyopathy. *PLoS One*. 2015 29;10(10):e0141240
318. Peverelli L, Testolin S, Villa L, D'Amico A, Petrini S, Favero C, Magri F, Morandi L, Mora M, Mongini T, Bertini E, Sciacco M, **Comi GP**, Moggio M. Histologic muscular history in steroid-treated and untreated patients with Duchenne dystrophy. *Neurology*. 2015, 85:1886-93.
319. Guin S, Ru Y, Agarwal N, Ritterson Lew C, Owens C, **Comi GP**, Theodorescu D. Loss of glycogen debranching enzyme AGL drives bladder tumor growth via induction of hyaluronic acid synthesis. *Clin Cancer Res* 2016 Mar 1;22(5):1274-83.
320. Pichiecchio A, Berardinelli A, Moggio M, Rossi M, Balottin U, **Comi GP**, Bastianello S. Asymptomatic Pompe disease: Can muscle MRI facilitate diagnosis? *Muscle Nerve*. 2016 Feb;53(2):326-7
321. Magri F, Colombo I, Del Bo R, Previtali S, Brusa R, Ciscato P, Scarlato M, Ronchi D, D'Angelo MG, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. ISPD mutations account for a small proportion of Italian Limb Girdle Muscular Dystrophy cases. *BMC Neurol*. 2015 Sep 24;15(1):172
322. Tafuri F, Ronchi D, Magri F, **Comi GP**, Corti S. SOD1 misplacing and mitochondrial dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis pathogenesis. *Front Cell Neurosci*. 2015 Aug 25;9:336.
323. Ahmed N, Ronchi D, **Comi GP**. Genes and Pathways Involved in Adult Onset Disorders Featuring Muscle Mitochondrial DNA Instability. *Int J Mol Sci*. 2015 Aug 5;16(8):18054-76.
324. Colombo I, Pagliarani S, Testolin S, Cinnante CM, Fagiolarini G, Ciscato P, Bordoni A, Fortunato F, Magri F, Previtali SC, Velardo D, Sciacco M, **Comi GP**, Moggio M. Longitudinal follow-up and muscle MRI pattern of two siblings with polyglucosan body myopathy due to glycogenin-1 mutation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016;87:797-800.
325. Stuppia G, Rizzo F, Riboldi G, Del Bo R, Nizzardo M, Simone C, **Comi GP**, Bresolin N, Corti S. MFN2-related neuropathies: Clinical features, molecular pathogenesis and therapeutic perspectives. *J Neurol Sci*. 2015;356:7-18
326. Faravelli I, Nizzardo M, **Comi GP**, Corti S. Spinal muscular atrophy--recent therapeutic advances for an old challenge. *Nat Rev Neurol*. 2015 Jun;11(6):351-9.
327. 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 Consortium. TUBA4A gene analysis in sporadic amyotrophic lateral sclerosis: identification of novel mutations *J Neurol*. 2015 May;262(5):1376-8.

328. Ripolone M, Ronchi D, Violano R, Vallejo D, Fagiolari G, Barca E, Lucchini V, Colombo I, Villa L, Berardinelli A, Balottin U, Morandi L, Mora M, Bordoni A, Fortunato F, Corti S, Parisi D, Toscano A, Sciacco M, DiMauro S, **Comi GP**, Moggio M. Impaired Muscle Mitochondrial Biogenesis and Myogenesis in Spinal Muscular Atrophy. *JAMA Neurol.* 2015;72(6):666-75.
329. Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, **Comi GP**, Donati MA, Federico A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Santorelli FM, Servidei S, Tonin P, Toscano A, Bruno C, Bello L, Caldarazzo Ienco E, Cardaioli E, Catteruccia M, Da Pozzo P, Filosto M, Lamperti C, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Ronchi D, Sauchelli D, Scarpelli M, Sciacco M, Valentino ML, Vercelli L, Zeviani M, Siciliano G. Redefining phenotypes associated with mitochondrial DNA single deletion. *J Neurol.* 2015 May;262(5):1301-9
330. Musumeci O, La Marca G, Spada M, Mondello S, Danesino C, **Comi GP**, Pegoraro E, Antonini G, Marrosu G, Liguori R, Morandi L, Moggio M, Massa R, Ravaglia S, Di Muzio A, Filosto M, Tonin P, Di Iorio G, Servidei S, Siciliano G, Angelini C, Mongini T, Toscano A; Italian GSD II group. LOPED study: looking for an early diagnosis in a late-onset Pompe disease high-risk population. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2016;87(1):5-1
331. Protti A, Fortunato F, Artoni A, Lecchi A, Motta G, Mistraletti G, Novembrino C, **Comi GP**, Gattinoni L. Platelet mitochondrial dysfunction in critically ill patients: comparison between sepsis and cardiogenic shock. *Crit Care.* 2015;19:39.
332. Colombo I, Pagliarani S, Testolin S, Salsano E, Napoli LM, Bordoni A, Salani S, D'Adda E, Morandi L, Farina L, Magri F, Riva M, Prella A, Sciacco M, **Comi GP**, Moggio M. Adult polyglucosan body disease: clinical and histological heterogeneity of a large Italian family. *Neuromuscul Disord.* 2015 May;25(5):423-8.
333. 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. (Collaborators: **Comi G.P.**) Exome sequencing in amyotrophic lateral sclerosis identifies risk genes and pathways. *Science.* 2015;347:1436-41.
334. Graziano A, Bianco F, D'Amico A, Moroni I, Messina S, Bruno C, Pegoraro E, Mora M, Astrea G, Magri F, **Comi GP**, Berardinelli A, Moggio M, Morandi L, Pini A, Petillo R, Tasca G, Monforte M, Minetti C, Mongini T, Ricci E, Gorni K, Battini R, Villanova M, Politano L, Gualandi F, Ferlini A, Muntoni F, Santorelli FM, Bertini E, Pane M, Mercuri E. Prevalence of congenital muscular dystrophy in Italy: a population study. *Neurology.* 2015 Mar 3;84(9):904-11.
335. Ronchi D, Riboldi G, Del Bo R, Ticozzi N, Scarlato M, Galimberti D, Corti S, Silani V, Bresolin N, **Comi GP**. CHCHD10 mutations in Italian patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2015 Aug;138:372.
336. Ronchi D, Previtali SC, Sora MG, Barera G, Del Menico B, Corti S, Bresolin N, **Comi GP**. Novel splice-site mutation in SMN1 associated with a very severe SMA-I phenotype. *J Mol Neurosci.* 2015 May;56(1):212-5.
337. Nizzardo M, Simone C, Dametti S, Salani S, Ulzi G, Pagliarani S, Rizzo F, Frattini E, Pagani F, Bresolin N, **Comi G**, Corti S. Spinal muscular atrophy phenotype is ameliorated in human motor neurons by SMN increase via different novel RNA therapeutic approaches. *Sci Rep.* 2015 Jun 30;5:11746.
338. Malaguti MC, Melzi V, Di Giacomo R, Monfrini E, Di Biase E, Franco G, Borellini L, Trezzi I, Monzio Compagnoni G, Fortis P, Feraco P, Orrico D, Cucurachi L, Donner D, Rizzuti M, Ronchi D, Bonato S, Bresolin N, Corti S, **Comi GP**, Di Fonzo A. A novel homozygous PLA2G6 mutation causes dystonia-parkinsonism. *Parkinsonism Relat Disord.* 2015 Mar;21(3):337-9
339. Heslop E, Csimma C, Straub V, McCall J, Nagaraju K, Wagner KR, Caizergues D, Korinthenberg R, Flanigan KM, Kaufmann P, McNeil E, Mendell J, Hesterlee S, Wells DJ, Bushby K; TACT (**Comi G.P.**). The TREAT-NMD advisory committee for therapeutics (TACT): an innovative de-risking model to foster orphan drug development. *Orphanet J Rare Dis.* 2015 Apr 23;10:49.
340. Sitzia C, Farini A, Colleoni F, Fortunato F, Razini P, Erratico S, Tavelli A, Fabrizi F, Belicchi M, Meregalli M, **Comi G**, Torrente Y. Improvement of endurance of DMD animal model using natural polyphenols. *Biomed Res Int.* 2015;2015:680615.
341. Piga D, Magri F, Ronchi D, Corti S, Cassandrini D, Mercuri E, Tasca G, Bertini E, Fattori F, Toscano A, Messina S, Moroni I, Mora M, Moggio M, Colombo I, Giugliano T, Pane M, Fiorillo C, D'Amico A, Bruno C, Nigro V, Bresolin N, **Comi GP**. New Mutations in NEB Gene Discovered by Targeted Next-Generation Sequencing in Nemaline Myopathy Italian Patients. *J Mol Neurosci.* 2016, 59:351-9
342. Magri F, Nigro V, Angelini C, Mongini T, Mora M, Moroni I, Toscano A, D'angelo MG, Tomelleri G, Siciliano G, Ricci G, Bruno C, Corti S, Musumeci O, Tasca G, Ricci E, Monforte M, Sciacco M, Fiorillo C, Gandossini S, Minetti C, Morandi L, Savarese M, Fruscio GD, Semplicini C, Pegoraro E, Govoni A, Brusa R, Del Bo R, Ronchi D, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. The italian limb girdle muscular dystrophy registry: Relative frequency, clinical features, and differential diagnosis. *Muscle Nerve.* 2017 Jan;55(1):55-68.
343. Mendell JR, Goemans N, Lowes LP, Alfano LN, Berry K, Shao J, Kaye EM, Mercuri E; Eteplirsen Study Group and Telethon Foundation DMD Italian Network (**Comi GP**). Longitudinal effect of eteplirsen versus historical control on ambulation in Duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol.* 2016 Feb;79(2):257-71.

344. Ricotti V, Ridout DA, Pane M, Main M, Mayhew A, Mercuri E, Manzur AY, Muntoni F; UK NorthStar Clinical Network (**Comi G.**). The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016 Feb;87(2):149-55.
345. Bersano A, Markus HS, Quaglioni 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, Teresa Bassi M, Obici L, Parati EA, Pezzini A, De Lodovici ML, Verrengia EP, Bono G, Mazucchelli F, Zarcione 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. Clinical Pre-genetic Screening for Stroke Monogenic Diseases: Results From Lombardia GENS Registry. *Stroke*. 2016 Jul;47(7):1702-9. 137.
346. Fogh I, Lin K, Tiloca C, Rooney J, Gellera C, Diekstra FP, Ratti A, Shatunov A, van Es MA, Proitsi P, Jones A, Sproviero W, Chiò A, McLaughlin RL, Sorarù G, Corrado L, Stahl D, Del Bo R, Cereda C, Castellotti B, Glass JD, Newhouse S, Dobson R, Smith BN, Topp S, van Rheenen W, Meininger V, Melki J, Morrison KE, Shaw PJ, Leigh PN, Andersen PM, **Comi GP**, Ticozzi N, Mazzini L, D'Alfonso S, Traynor BJ, Van Damme P, Robberecht W, Brown RH, Landers JE, Hardiman O, Lewis CM, van den Berg LH, Shaw CE, Veldink JH, Silani V, Al-Chalabi A, Powell J. Association of a Locus in the Screen Gene With Survival in Patients With Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis. *JAMA Neurol*. 2016;73(7):812-20.
347. Nizzardo M, Bucchia M, Ramirez A, Trombetta E, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. iPSC-derived LewisX+CXCR4+β1-integrin+ neural stem cells improve the amyotrophic lateral sclerosis phenotype by preserving motor neurons and muscle innervation in human and rodent models. *Hum Mol Genet*. 2016 Aug 1;25(15):3152-3163.
348. Kenna KP, van Doormaal PT, Dekker AM, Ticozzi N, Kenna BJ, Diekstra FP, van Rheenen 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 Belleruche J, Baas F, van der Kooij 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 Consortium., 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 Jr, Al-Chalabi A, Silani V, Shaw CE, van den Berg LH, Veldink JH, Landers JE. Collaborators: D'Alfonso S, Mazzini L, **Comi GP**, Del Bo R, Ceroni M, Gagliardi S, Querin G, Bertolin C, Pensato V, Castellotti B, Corti S, Cereda C, Corrado L, Sorarù G. NEK1 variants confer susceptibility to amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Genetics*. 2016;48(9):1037-42.
349. Mis MS, Brajkovic S, Tafuri F, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Development of Therapeutics for C9ORF72 ALS/FTD-Related Disorders. *Mol Neurobiol*. 2016 Jun 28. [Epub ahead of print]
350. 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.
351. Rizzo F, Ronchi D, Salani S, Nizzardo M, Fortunato F, Bordoni A, Stuppia G, Del Bo R, Piga D, Fato R, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Selective mitochondrial depletion, apoptosis resistance, and increased mitophagy in human Charcot-Marie-Tooth 2A motor neurons. *Hum Mol Genet*. 2016 Oct 1;25(19):4266-4281.
352. Bettica P, Petrini S, D'Oria V, D'Amico A, Catteruccia M, Pane M, Sivo S, Magri F, Brajkovic S, Messina S, Vita GL, Gatti B, Moggio M, Puri PL, Rocchetti M, De Nicolao G, Vita G, **Comi GP**, Bertini E, Mercuri E. Histological effects of givinostat in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016 Oct;26(10):643-649.
353. Van Rheenen W, Shatunov A, Dekker AM, McLaughlin RL, Diekstra FP, Pulit SL, van der Spek RA, Vösa U, de Jong S, Robinson MR, Yang J, Fogh I, van Doormaal PT, Tazelaar GH, Koppers M, Blokhuis AM, Sproviero W, Jones AR, Kenna KP, van EijkKR, Harschnitz O, Schellevis RD, Brands WJ, Medic J, Menelaou A, Vajda A, Ticozzi N, Lin K, Rogelj B, Vrabec K, Ravnik-Glavač M, Koritnik B, Zidar J, Leonardis L, Grošelj LD, Millecamps S, Salachas F, Meininger V, de Carvalho M, Pinto S, Mora JS, Rojas-García R, Polak M, Chandran S, Colville S, Swingler R, Morrison KE, Shaw PJ, Hardy J, Orrell RW, Pittman A, Sidle K, Fratta P, Malaspina A, Topp S, Petri S, Abdulla S, Drepper C, Sendtner M, Meyer T, Ophoff RA, Staats KA, Wiedau-Pazos M, Lomen-Hoerth C, Van Deerlin VM, Trojanowski JQ, Elman L, McCluskey L, Basak AN, Tunca C, Hamzeiy H, Parman Y, Meitinger T, Lichtner P, Radivojkov-Blagojevic M, Andres CR, Maurel C, Bensimon G, Landwehrmeyer B, Brice A, Payan CA, Saker-Delye S, Dürr A, Wood NW, Tittmann L, Lieb W, Franke A, Rietschel M, Cichon S, Nöthen MM, Amouyel P, Tzourio C, Dartigues JF, Uitterlinden AG, Rivadeneira F, Estrada K, Hofman A, Curtis C, Blauw HM, van der Kooij AJ, de Visser M, Goris A, Weber M, Shaw CE, Smith BN, Pansarasa O, Cereda C, Del Bo R, **Comi GP**, D'Alfonso S, Bertolin C, Sorarù G, Mazzini L, Pensato V, Gellera C, Tiloca C, Ratti A, Calvo A, Moglia C, Brunetti M, Arcuti S, Capozzo R, Zecca C, Lunetta C, Penco S, Riva N, Padovani A, Filosto M, Muller B, Stuit RJ; PARALS Registry.; SLALOM Group.; SLAP Registry.; FALS Sequencing Consortium.; SLAGEN Consortium.; NNIPPS Study Group., Blair I, Zhang K, McCann EP, Fifita JA, Nicholson GA, Rowe DB, Pamphlett R, Kiernan MC, Grosskreutz J, Witte OW, Ringer T, Prell T, Stubendorff B, Kurth I, Hübner CA, Leigh PN, Casale F, Chio A, Beghi E, Pupillo E, Tortelli R, Logroscino G, Powell J, Ludolph AC, Weishaupt JH, Robberecht W, Van Damme P, Franke L, Pers TH, Brown



- RH, Glass JD, Landers JE, Hardiman O, Andersen PM, Corcia P, Vourc'h P, Silani V, Wray NR, Visscher PM, de akker PI, van Es MA, Pasterkamp RJ, Lewis CM, Breen G, Al-Chalabi A, van den Berg LH, Veldink JH. Genome-wide association analyses identify new risk variants and the genetic architecture of amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Genetics* 2016 Sep;48(9):1043-8.
354. Kenna KP, van Doormaal PT, Dekker AM, Ticozzi N, Kenna BJ, Diekstra FP, van Rheenen 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 Belleruche J, Baas F, van der Kooij 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 Consortium., 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 Jr, Al-Chalabi A, Silani V, Shaw CE, van den Berg LH, Veldink JH, Landers JE. (Collaborators: D'Alfonso S, **Comi GP**, Del Bo R, Ceroni M, Gagliardi S, Querin G, Bertolin C, Pensato V, Castellotti B, Corti S, Cereda C, Corrado L, Sorarù G. NEK1 variants confer susceptibility to amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Genetics*. 2016 Sep;48(9):1037-42.
355. Mercuri E, Signorovitch JE, Swallow E, Song J, Ward SJ; DMD Italian Group.; Trajectory Analysis Project (cTAP). Collaborators: Pane M, Mazzone E, Messina S, Vita GL, Sormani MP, D'Amico A, Berardinelli A, Magri F, **Comi GP**, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Bruno C, Politano L, Previtali S, Binks MH, Champion G, Charnas L, Kaye E, Kelly M, Morris C, Reha A. Categorizing natural history trajectories of ambulatory function measured by the 6-minute walk distance in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromusc Disord*. 2016 Sep;26(9):576-83.
356. Michelangelo M, Daniele O, Corrado A, Enrico B, Claudio B, Valerio C, **Comi GP**, Massimiliano F, Costanza L, Maurizio M, Tiziana M, Isabella M, Paola T, Antonio T, Gabriele S; Nation-wide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases. Response to: Mitochondrial neuropathy affects peripheral and cranial nerves and is primary or secondary or both. *Neuromuscul Disord*. 2016 Aug;26(8):549.
357. Nizzardo M, Simone C, Rizzo F, Ulzi G, Ramirez A, Rizzuti M, Bordoni A, Bucchia M, Gatti S, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Morpholino-mediated SOD1 reduction ameliorates an amyotrophic lateral sclerosis disease phenotype. *Sci Rep*. 2016 Feb 16;6:21301.
358. 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.
359. Savarese M, Di Fruscio G, Torella A, Fiorillo C, Magri F, Fanin M, Ruggiero L, Ricci G, Astrea G, Passamano L, Ruggieri A, Ronchi D, Tasca G, D'Amico A, Janssens S, Farina O, Mutarelli M, Marwah VS, Garofalo A, Giugliano T, Sanpaolo S, Del Vecchio Blanco F, Esposito G, Piluso G, D'Ambrosio P, Petillo R, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Evilä A, Hackman P, Filosto M, Di Iorio G, Siciliano G, Mora M, Maggi L, Minetti C, Sacconi S, Santoro L, Claes K, Vercelli L, Mongini T, Ricci E, Gualandi F, Tupler R, De Bleecker J, Udd B, Toscano A, Moggio M, Pegoraro E, Bertini E, Mercuri E, Angelini C, Santorelli FM, Politano L, Bruno C, **Comi GP**, Nigro V. The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. *Neurology*. 2016 Jul 5;87(1):71-6.
360. Mercuri E; DMD Italian Group: Baranello G, Battini R, Berardinelli A, Bertini E, Bruno C, **Comi GP**, D'Amico A, D'Angelo G, Gorni K, Messina S, Mongini T, Pane M, Pegoraro E, Pini A, Politano L, Previtali S, Ricci F, Sansone V, Vita GL. Registries versus tertiary care centers: How do we measure standards of care in Duchenne muscular dystrophy? *Neuromusc Disord*. 2016;26:261-3.
361. Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, **Comi GP**, Federico A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Tonin P, Toscano A, Bruno C, Ienco EC, Filosto M, Lamperti C, Diodato D, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Spinazzi M, Ahmed N, Sciacco M, Vercelli L, Ardisson A, Zeviani M, Siciliano G. "Mitochondrial neuropathies": A survey from the large cohort of the Italian Network. *Neuromuscul Disord*. 2016 ;26(4-5):272-6.
362. Lerario A, Colombo I, Milani D, Peverelli L, Villa L, Del Bo R, Sciacco M, **Comi GP**, Esposito S, Moggio MA case report with the peculiar concomitance of 2 different genetic syndrome *Medicine (Baltimore)*. 2016 Dec;95(49):e5567.
363. Mazzone ES, Coratti G, Sormani MP, Messina S, Pane M, D'Amico A, Colia G, Fanelli L, Berardinelli A, Gardani A, Lanzillotta V, D'Ambrosio P, Petillo R, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Forcina N, Magri F, Vita G, Palermo C, Donati MA, Procopio E, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Torrente Y, Previtali SC, Bruno C, Politano L, **Comi GP**, D'Angelo MG, Bertini E, Mercuri E. Timed Rise from Floor as a Predictor of Disease Progression in Duchenne Muscular Dystrophy: An Observational Study. *PLoS One*. 2016 Mar 16;11(3):e0151445
364. Ginanneschi F., Mignarri A., Lucchiarri S., Ulzi G., **Comi G. P.**, Rossi A., Dotti M. T. Neuromuscular excitability changes produced by sustained voluntary contraction and response to mexiletine in myotonia congenita. *Neurophysiologie Clinique* 2017 Jan 30. pii: S0987-7053(16)30358-6
365. Saccomanno D, Tomba C, Magri F., Backelandt P., Ronconi L., Doneda L., Bardella M.T., **Comi G.P.**, Bresolin N., Conte D, Elli L. Anti-sulfatide reactivity in patients with celiac disease. *Scand J Gastroenterol* 2017; 52(4), 409-413.

366. Buongarzone G, Monfrini E, Franco G, Trezzi I, Borellini L, Frattini E, Melzi V, Di Caprio AC, Ronchi D, Monzio Compagnoni G, Cogiamanian F, Ardolino G, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S, Di Fonzo A. Mutations in TMEM230 are rare in autosomal dominant Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* 2017 Mar 9.
367. Rizzo F, Ramirez A, Compagnucci C, Salani S, Melzi V, Bordoni A, Fortunato F, Niceforo A, Bresolin N, **Comi GP**, Bertini E, Nizzardo M, Corti S. Genome-wide RNA-seq of iPSC-derived motor neurons indicates selective cytoskeletal perturbation in Brown-Vialetto disease that is partially rescued by riboflavin. *Sci Rep.* 2017;7:46271.
368. McLaughlin RL, Schijven D, van Rheenen W, van Eijk KR, O'Brien M, Kahn RS, Ophoff RA, Goris A, Bradley DG, Al-Chalabi A, van den Berg LH, Luykx JJ, Hardiman O, Veldink JH; Project MinE GWAS (**Comi GP**) Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium. Genetic correlation between amyotrophic lateral sclerosis and schizophrenia. *Nat Commun* 2017 21;8:14774
369. D'Amico A, Catteruccia M, Baranello G, Politano L, Govoni A, Previtali SC, Pane M, D'Angelo MG, Bruno C, Messina S, Ricci F, Pegoraro E, Pini A, Berardinelli A, Gorni K, Battini R, Vita G, Trucco F, Scutifero M, Petillo R, D'Ambrosio P, Ardisson A, Pasanisi B, Vita G, Mongini T, Moggio M, **Comi GP**, Mercuri E, Bertini E. Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy in Italy in the last decade: Critical issues and areas for improvements. *Neuromuscul Disord.* 2017 ;27(5):447-451.
370. Bertini E, Dessaud E, Mercuri E, Muntoni F, Kirschner J, Reid C, Lusakowska A, **Comi GP**, Cuisset JM, Abitbol JL, Scherrer B, Ducray PS, Buchbjerg J, Vianna E, van der Pol WL, Vuillerot C, Blaettler T, Fontoura P; Olesoxime SMA Phase 2 Study Investigators. Safety and efficacy of olesoxime in patients with type 2 or non-ambulatory type 3 spinal muscular atrophy: a randomised, double-blind, placebo-controlled phase 2 trial. *Lancet Neurol.* Lancet Neurol. 2017 Jul;16(7):513-522. doi:10.1016/S1474-4422(17)30085-6. Epub 2017 Apr 28. PubMed PMID: 28460889.
371. Ripolone M, Violano R, Ronchi D, Mondello S, Nascimbeni A, Colombo I, Fagiolari G, Bordoni A, Fortunato F, Lucchini V, Saredi S, Filosto M, Musumeci O, Tonin P, Mongini T, Previtali S, Morandi L, Angelini C, Mora M, Sandri M, Sciacco M, Toscano A, **Comi GP**, Moggio M. Effects of short-to-long term enzyme replacement therapy (ERT) on skeletal muscle tissue in late onset Pompe disease (LOPD). *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2017 Jun 2.
372. Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, **Comi GP**, Federico A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Santorelli FM, Servidei S, Tonin P, Ardisson A, Bello L, Bruno C, Ienco EC, Diodato D, Filosto M, Lamperti C, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Primiano G, Ronchi D, Rubegni A, Salvatore S, Sciacco M, Valentino ML, Vercelli L, Toscano A, Zeviani M, Siciliano G, Mancuso M. Revisiting mitochondrial ocular myopathies: a study from the Italian Network. *J Neurol.* 2017 Aug;264(8):1777-1784.
373. Victor RG, Sweeney HL, Finkel R, McDonald CM, Byrne B, Eagle M, Goemans N, Vandeborne K, Dubrovsky AL, Topaloglu H, Miceli MC, Furlong P, Landry J, Elashoff R, Cox D; Tadalafil DMD Study Group (**Comi G**). A phase 3 randomized placebo-controlled trial of tadalafil for Duchenne muscular dystrophy. *Neurology.* 2017 Oct 24;89(17):1811-1820.
374. Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo C, Baldacci J, Minetti, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM; Italian Network on Congenital Myopathies (**Comi G**). Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. *Ital J Pediatr.* 2017 Nov 15;43(1):101.
375. McDonald CM, Campbell C, Torricelli RE, Finkel RS, Flanigan KM, Goemans N, Heydemann P, Kaminska A, Kirschner J, Muntoni F, Osorio AN, Schara U, Sejersen T, Shieh PB, Sweeney HL, Topaloglu H, Tulinius M, Vilchez JJ, Voit T, Wong B, Elfring G, Kroger H, Luo X, McIntosh J, Ong T, Riebling P, Souza M, Spiegel RJ, Peltz SW, Mercuri E; Clinical Evaluator Training Group; ACT DMD Study Group (**Comi GP**). Ataluren in patients with nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy (ACT DMD): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet.* 2017 Sep 23;390(10101):1489-1498.
376. Feichtinger RG, Oláhová M, Kishita Y, Garone C, Kremer LS, Yagi M, Uchiumi T, Jourdain AA, Thompson K, D'Souza AR, Kopajtich R, Alston CL, Koch J, Sperl U, Mastantuono E, Strom TM, Wortmann SB, Meitinger T, Pierre G, Chinnery PF, Chrzanowska-Lightowlers ZM, Lightowlers RN, DiMauro S, Calvo SE, Mootha VK, Moggio M, Sciacco M, **Comi GP**, Ronchi D, Murayama K, Ohtake A, Rebelo-Guiomar P, Kohda M, Kang D, Mayr JA, Taylor RW, Okazaki Y, Minczuk M, Prokisch H. Biallelic C1QBP Mutations Cause Severe Neonatal, Childhood, or Later-Onset Cardiomyopathy Associated with Combined Respiratory Chain Deficiencies. *Am J Hum Genet.* 2017 Sep 19.
377. Goemans N, Mercuri E, Belousova E, Komaki H, Dubrovsky A, McDonald CM, Kraus JE, Lourbakos A, Lin Z, Champion G, Wang SX, Campbell C; DEMAND III study group (**Comi GP**). A randomized placebo-controlled phase 3 trial of an antisense oligonucleotide, drisapersen, in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2018 Jan;28(1):4-15. doi: 10.1016/j.nmd.2017.10.004. Epub 2017 Dec 6. PubMed PMID: 29203355.
378. Govoni A, Gagliardi D, **Comi GP**, Corti S. Time Is Motor Neuron: Therapeutic Window and Its Correlation with Pathogenetic Mechanisms in Spinal Muscular Atrophy. *Mol Neurobiol.* 2018 Aug;55(8):6307-6318. doi: 10.1007/s12035-017-0831-9. Epub 2018 Jan 2.
379. Ronchi D, Piga D, Lamberti S, Sciacco M, Corti S, Moggio M, Bresolin N, PietroComi G. Reply: DGUOK recessive mutations in patients with CPEO, mitochondrialmyopathy, parkinsonism and mtDNA deletions. *Brain.* 2018 Jan 1;141(1):e4. doi: 10.1093/brain/awx302. PubMed PMID: 29228135.
380. Monfrini E, Melzi V, Buongarzone G, Franco G, Ronchi D, Dilena R, Scola E, Vizziello P, Bordoni A, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S, Di Fonzo A. A de novo C19orf12 heterozygous mutation in a patient with MPAN. *Parkinsonism Relat Disord.* 2018 Mar;48:109-111. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.12.025. Epub 2017 Dec 27. PubMed PMID: 29295770.
381. Ramirez A, Crisafulli SG, Rizzuti M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S, Nizzardo M. Investigation of New Morpholino Oligomers to Increase Survival Motor Neuron Protein Levels in Spinal Muscular Atrophy. *Int J Mol Sci.* 2018 Jan

- 6;19(1). pii: E167. doi: 10.3390/ijms19010167. PubMed PMID: 29316633; PubMed Central PMCID: PMC5796116.
382. Vidal P, Pagliarani S, Colella P, Costa Verdera H, Jauze L, Gjorgjieva M, Puzzo F, Marmier S, Collaud F, Simon Sola M, Charles S, Lucchiari S, van Wittenberghe L, Vignaud A, Gjata B, Richard I, Laforet P, Malfatti E, Mithieux G, Rajas F, **Comi GP**, Ronzitti G, Mingozzi F. Rescue of GSDIII Phenotype with Gene Transfer Requires Liver- and Muscle-Targeted GDE Expression. *Mol Ther*. 2018 Mar 7;26(3):890-901.
383. Savarese M, Maggi L, Vihola A, Jonson PH, Tasca G, Ruggiero L, Bello L, Magri F, Giugliano T, Torella A, Evilä A, Di Fruscio G, Vanakker O, Gibertini S, Vercelli L, Ruggieri A, Antozzi C, Luque H, Janssens S, Pasanisi MB, Fiorillo C, Raimondi M, Ergoli M, Politano L, Bruno C, Rubegni A, Pane M, Santorelli FM, Minetti C, Angelini C, De Bleecker J, Moggio M, Mongini T, **Comi GP**, Santoro L, Mercuri E, Pegoraro E, Mora M, Hackman P, Udd B, Nigro V. Interpreting Genetic Variants in Titin in Patients With Muscle Disorders. *JAMA Neurol*. 2018 Feb 12. doi: 10.1001/jamaneurol.2017.4899. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 29435569.
384. Ronchi D, Piga D, Lamberti S, Sciacco M, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. DGUOK recessive mutations in patients with CPEO, mitochondrial myopathy, parkinsonism and mtDNA deletions. *Brain*. 2018 Jan 1;141(1):e4. doi: 10.1093/brain/awx302.
385. Corrado L, De Marchi F, Tunesi S, Oggioni GD, Carecchio M, Magistrelli L, Tesei S, Riboldazzi G, Di Fonzo A, Locci C, Trezzi I, Zangaglia R, Cereda C, D'Alfonso S, Magnani C, **Comi GP**, Bono G, Pacchetti C, Cantello R, Goldwurm S, Comi C. The Length of SNCA Rep1 Microsatellite May Influence Cognitive Evolution in Parkinson's Disease. *Front Neurol*. 2018 Mar 29;9:213. doi: 10.3389/fneur.2018.00213. eCollection 2018. PubMed PMID: 29662465; PubMed Central PMCID: PMC5890103.
386. Nicolas A, Kenna KP, Renton AE, Ticozzi N, Faghri F, Chia R, Dominov JA, Kenna BJ, Nalls MA, Keagle P, Rivera AM, van Rheenen W, Murphy NA, van Vugt JJFA, Geiger JT, Van der Spek RA, Pliner HA, Shankaracharya, Smith BN, Marangi G, Topp SD, Abramzon Y, Gkazi AS, Eicher JD, Kenna A; ITALSGEN Consortium, Mora G, Calvo A, Mazzini L, Riva N, Mandrioli J, Caponnetto C, Battistini S, Volanti P, La Bella V, Conforti FL, Borghero G, Messina S, Simone IL, Trojsi F, Salvi F, Logullo FO, D'Alfonso S, Corrado L, Capasso M, Ferrucci L; Genomic Translation for ALS Care (GTAC) Consortium, Moreno CAM, Kamalakaran S, Goldstein DB; ALS Sequencing Consortium, Gitler AD, Harris T, Myers RM; NYGC ALS Consortium, Phatnani H, Musunuri RL, Evani US, Abhyankar A, Zody MC; Answer ALS Foundation, Kaye J, Finkbeiner S, Wyman SK, LeNail A, Lima L, Fraenkel E, Svendsen CN, Thompson LM, Van Eyk JE, Berry JD, Miller TM, Kolb SJ, Cudkowicz M, Baxi E; Clinical Research in ALS and Related Disorders for Therapeutic Development (CReATe) Consortium, Benatar M, Taylor JP, Rampersaud E, Wu G, Wu J; SLAGEN Consortium, Lauria G, Verde F, Fogh I, Tiloca C, **Comi GP**, Sorarù G, Cereda C; French ALS Consortium, Corcia P, Laaksovirta H, Myllykangas L, Jansson L, Valori M, Ealing J, Hamdalla H, Rollinson S, Pickering-Brown S, Orrell RW, Sidle KC, Malaspina A, Hardy J, Singleton AB, Johnson JO, Arepalli S, Sapp PC, McKenna-Yasek D, Polak M, Asress S, Al-Sarraj S, King A, Troakes C, Vance C, de Bellerocche J, Baas F, Ten Asbroek ALMA, Muñoz-Blanco JL, Hernandez DG, Ding J, Gibbs JR, Scholz SW, Floeter MK, Campbell RH, Landi F, Bowser R, Pulst SM, Ravits JM, MacGowan DJL, Kirby J, Pioro EP, Pamphlett R, Broach J, Gerhard G, Dunckley TL, Brady CB, Kowall NW, Troncoso JC, Le Ber I, Mouzat K, Lumbroso S, Heiman- Patterson TD, Kamel F, Van Den Bosch L, Baloh RH, Strom TM, Meitinger T, Shatunov A, Van Eijk KR, de Carvalho M, Kooyman M, Middelkoop B, Moisse M, McLaughlin RL, Van Es MA, Weber M, Boylan KB, Van Blitterswijk M, Rademakers R, Morrison KE, Basak AN, Mora JS, Drory VE, Shaw PJ, Turner MR, Talbot K, Hardiman O, Williams KL, Fifita JA, Nicholson GA, Blair IP, Rouleau GA, Esteban-Pérez J, García-Redondo A, Al-Chalabi A; Project MinE ALS Sequencing Consortium, Rogaeva E, Zinman L, Ostrow LW, Maragakis NJ, Rothstein JD, Simmons Z, Cooper-Knock J, Brice A, Goutman SA, Feldman EL, Gibson SB, Taroni F, Ratti A, Gellera C, Van Damme P, Robberecht W, Fratta P, Sabatelli M, Lunetta C, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH, Camu W, Trojanowski JQ, Van Deerlin VM, Brown RH Jr, van den Berg LH, Veldink JH, Harms MB, Glass JD, Stone DJ, Tienari P, Silani V, Chiò A, Shaw CE, Traynor BJ, Landers JE. Genome-wide Analyses Identify KIF5A as a Novel ALS Gene. *Neuron*. 2018 Mar 21;97(6):1268-1283.e6. doi: 10.1016/j.neuron.2018.02.027. PubMed PMID: 29566793; PubMed Central PMCID: PMC5867896.
387. Mantero V, Lucchiari S, Balgera R, **Comi GP**, Salmaggi A, Rigamonti A. Novel Lys215Asn mutation in an Italian family with Thomsen myotonia. *Neurol Sci*. 2018 Mar 15. doi: 10.1007/s10072-018-3311-8. [Epub ahead of print]
388. Domanin M, Lanfranconi S, Romagnoli S, Runza L, Cortini F, **Comi GP**, Gabrielli L. A Rare Cause of Juvenile Stroke: Extracranial Carotid Artery Aneurysm with Venous Complete Reconstruction of the Carotid Bifurcation. *Pediatr Neurosurg*. 2018 Apr 25:1-5. doi: 10.1159/000487089. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 29694968. 29546603.
389. Brusa R, Magri F, Papadimiriou D, Govoni A, Del Bo R, Ciscato P, Savarese M, Cinnante C, Walter MC, Abicht A, Bulst S, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. A new case of limb girdle muscular dystrophy 2G in a Greek patient, founder effect and review of the literature. *Neuromuscular Disorders* 2018 [Epub ahead of print].
390. Pagliarani S, Lucchiari S, Ulzi G, Ripolone M, Violano R, Fortunato F, Bordoni A, Corti S, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**. Glucose-free/high-protein diet improves hepatomegaly and exercise intolerance in glycogen storage disease type III mice. *Biochim Biophys Acta*. 2018 Aug 1. pii: S0925-4439(18)30280-1. doi: 10.1016/j.bbdis.2018.07.031. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30076962.
391. Perego MGL, Taiana M, Bresolin N, Comi GP, Corti S. R-Loops in Motor Neuron Diseases. *Mol Neurobiol*. 2018 Jul 25. doi: 10.1007/s12035-018-1246-y. [Epub ahead of print]. PubMed PMID: 30047099.
392. Fiorelli EM, Carandini T, Gagliardi D, Bozzano V, Bonzi M, Tobaldini E, **Comi GP**, Scarpini EA, Montano N, Solbiati M. Secondary prevention of cryptogenic stroke in patients with patent foramen ovale: a systematic review and meta-analysis. *Intern Emerg Med*. 2018 Jul 21. doi: 10.1007/s11739-018-1909-8. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30032341.
393. Rizzuti M, Filosa G, Melzi V, Calandriello L, Dioni L, Bollati V, Bresolin N, **Comi GP**, Barabino S, Nizzardo M, Corti S. MicroRNA expression analysis identifies a subset of downregulated miRNAs in ALS motor neuron

- progenitors. *Sci Rep*. 2018 Jul 4;8(1):10105. doi: 10.1038/s41598-018-28366-1. PubMed PMID: 29973608; PubMed Central PMCID: PMC6031650.
394. Altamura C, Lucchiari S, Sahbani D, Ulzi G, **Comi GP**, D'Ambrosio P, Petillo R, Politano L, Vercelli L, Mongini T, Dotti MT, Cardani R, Meola G, Lo Monaco M, Matthews E, Hanna MG, Carratù MR, Conte D, Imbrici P, Desaphy JF. The analysis of myotonia congenita mutations discloses functional clusters of amino acids within the CBS2 domain and the C-terminal peptide of the CIC-1 channel. *Hum Mutat*. 2018 Jun 23. doi: 10.1002/humu.23581. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 29935101.
  395. Meseguer S, Panadero J, Navarro-González C, Villarroya M, Boutoual R, **Comi GP**, Armengod ME. The MELAS mutation m.3243A>G promotes reactivation of fetal cardiac genes and an epithelial-mesenchymal transition-like program via dysregulation of miRNAs. *Biochim Biophys Acta*. 2018 Sep;1864(9 Pt B):3022-3037. doi: 10.1016/j.bbadis.2018.06.014. Epub 2018 Jun 19. PubMed PMID: 29928977.
  396. Esposito P, Estienne L, Serpieri N, Ronchi D, **Comi GP**, Moggio M, Peverelli L, Bianzina S, Rampino T. Rhabdomyolysis-Associated Acute Kidney Injury. *Am J Kidney Dis*. 2018 Jun;71(6):A12-A14. doi: 10.1053/j.ajkd.2018.03.009. PubMed PMID: 29801551.
  397. Domanin M, Lanfranconi S, Romagnoli S, Runza L, Cortini F, **Comi GP**, Gabrielli L. A Rare Cause of Juvenile Stroke: Extracranial Carotid Artery Aneurysm with Venous Complete Reconstruction of the Carotid Bifurcation. *Pediatr Neurosurg*. 2018;53(4):275-279. doi: 10.1159/000487089. Epub 2018 Apr 25. PubMed PMID: 29694968.
  398. Corrado L, De Marchi F, Tunesi S, Oggioni GD, Carecchio M, Magistrelli L, Tesi S, Riboldazzi G, Di Fonzo A, Locci C, Trezzi I, Zangaglia R, Cereda C, D'Alfonso S, Magnani C, **Comi GP**, Bono G, Pacchetti C, Cantello R, Goldwurm S, Comi C. The Length of SNCA Rep1 Microsatellite May Influence Cognitive Evolution in Parkinson's Disease. *Front Neurol*. 2018 Mar 29;9:213. doi: 10.3389/fneur.2018.00213. eCollection 2018. PubMed PMID: 29662465; PubMed Central PMCID: PMC5890103.
  399. Tamanini S, **Comi GP**, Corti S. In Vivo Transient and Partial Cell Reprogramming to Pluripotency as a Therapeutic Tool for Neurodegenerative Diseases. *Mol Neurobiol*. 2018 Aug;55(8):6850-6862. doi: 10.1007/s12035-018-0888-0. Epub 2018 Jan 20. PubMed PMID: 29353456
  400. Abati E, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Preconditioning and Cellular Engineering to Increase the Survival of Transplanted Neural Stem Cells for Motor Neuron Disease Therapy. *Mol Neurobiol*. 2018 Aug 17. doi: 10.1007/s12035-018-1305-4. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30120734.
  401. Gagliardi D, Faravelli I, Villa L, Pero G, Cinnante C, Brusa R, Mauri E, Tresoldi L, Magri F, Govoni A, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Bilateral Cavernous Carotid Aneurysms: Atypical Presentation of a Rare Cause of Mass Effect. A Case Report and a Review of the Literature. *Front Neurol*. 2018 Aug 2;9:619. doi: 10.3389/fneur.2018.00619. eCollection 2018. PubMed PMID: 30116219; PubMed Central PMCID: PMC6084507.
  402. Thangarajh M, Elfring GL, Trifillis P, McIntosh J, Peltz SW; (**Comi GP** in the study group) Ataluren Phase 2b Study Group. The relationship between deficit in digit span and genotype in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2018 Aug 22. pii: 10.1212/WNL.0000000000006245. doi: 10.1212/WNL.0000000000006245. PubMed PMID: 30135256.
  403. Ripolone M, Lucchini V, Ronchi D, Fagiolari G, Bordoni A, Fortunato F, Mondello S, Bonato S, Meregalli M, Torrente Y, Corti S, **Comi GP**, Moggio M, Sciacco M. Purkinje cell COX deficiency and mtDNA depletion in an animal model of spinocerebellar ataxia type 1. *J Neurosci Res*. 2018 Sep;96(9):1576-1585. doi: 10.1002/jnr.24263. PubMed PMID: 30113722.
  404. Astrea G, Romano A, Angelini C, Antozzi CG, Barresi R, Battini R, Battisti C, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, Fanin M, Fattori F, Fiorillo C, Guerrini R, Maggi L, Mercuri E, Morani F, Mora M, Moro F, Pezzini I, Picillo E, Pinelli M, Politano L, Rubegni A, Sanseverino W, Savarese M, Striano P, Torella A, Trevisan CP, Trovato R, Zараieva I, Muntoni F, Nigro V, D'Amico A, Santorelli FM; Italian CMD Network (**Comi** in the study group). Broad phenotypic spectrum and genotype-phenotype correlations in GMPPB-related dystroglycanopathies: an Italian cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Sep 26;13(1):170. doi: 10.1186/s13023-018-0863-x. PubMed PMID: 30257713; PubMed Central PMCID: PMC6158856.
  405. Bersano A, Bedini G, Markus HS, Vitali P, Colli-Tibaldi E, Taroni F, Gellera C, Baratta S, Mosca L, Carrera P, Ferrari M, Cereda C, Grieco G, Lanfranconi S, Mazucchelli F, Zarcone D, De Lodovici ML, Bono G, Boncoraglio GB, Parati EA, Calloni MV, Perrone P, Bordo BM, Motto C, Agostoni E, Pezzini A, Padovani A, Micieli G, Cavallini A, Molini G, Sasanelli F, Sessa M, Comi G, Checcarelli N, Carmerlingo M, Corato M, Marcheselli S, Fusi L, Grampa G, Uccellini D, Beretta S, Ferrarese C, Incorvaia B, Tadeo CS, Adobbati L, Silani V, Farag G, Trobia N, Grond-Ginsbach C, Candelise L; Lombardia GENS-group (**Comi G in the study group**). The role of clinical and neuroimaging features in the diagnosis of CADASIL. *J Neurol*. 2018 Dec;265(12):2934-2943. doi: 10.1007/s00415-018-9072-8. Epub 2018 Oct 11. PubMed PMID: 30311053.
  406. Giugliano T, Savarese M, Garofalo A, Picillo E, Fiorillo C, D'Amico A, Maggi L, Ruggiero L, Vercelli L, Magri F, Fattori F, Torella A, Ergoli M, Rubegni A, Fanin M, Musumeci O, Bleecker J, Peverelli L, Moggio M, Mercuri E, Toscano A, Mora M, Santoro L, Mongini T, Bertini E, Bruno C, Minetti C, **Comi GP**, Santorelli FM, Angelini C, Politano L, Piluso G, Nigro V. Copy Number Variants Account for a Tiny Fraction of Undiagnosed Myopathic Patients. *Genes (Basel)*. 2018 Oct 26;9(11). pii: E524. doi: 10.3390/genes9110524. PubMed PMID: 30373198; PubMed Central PMCID: PMC6267442.
  407. Monzio Compagnoni G, Kleiner G, Samarani M, Aureli M, Faustini G, Bellucci A, Ronchi D, Bordoni A, Garbellini M, Salani S, Fortunato F, Frattini E, Abati E, Bergamini C, Fato R, Tabano S, Miozzo M, Serratto G, Passafaro M, Deleidi M, Silipigni R, Nizzardo M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S, Quinzii CM, Di Fonzo A. Mitochondrial Dysregulation and Impaired Autophagy in iPSC-Derived Dopaminergic Neurons of Multiple System Atrophy. *Stem Cell Reports*. 2018 Nov 13;11(5):1185-1198. doi: 10.1016/j.stemcr.2018.09.007. Epub 2018 Oct 18. PubMed PMID: 30344007; PubMed Central PMCID: PMC6234905.

408. Borsani O, Piga D, Costa S, Govoni A, Magri F, Artoni A, Cinnante CM, Fagiolari G, Ciscato P, Moggio M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S. Stormorken Syndrome Caused by a p.R304W STIM1 Mutation: The First Italian Patient and a Review of the Literature. *Front Neurol*. 2018 Oct 15;9:859. doi: 10.3389/fneur.2018.00859. eCollection 2018. PubMed PMID: 30374325; PubMed Central PMCID: PMC6196270.
409. Sottnik JL, Mallareddy V, Chauca-Diaz A, Ritterson Lew C, Owens C, Dancik GM, Pagliarani S, Lucchiarri S, Moggio M, Ripolone M, **Comi GP**, Frierson HF Jr, Clouthier D, Theodorescu D. Elucidating the role of Agl in bladder carcinogenesis by generation and characterization of genetically engineered mice. *Carcinogenesis*. 2018 Nov 7. doi: 10.1093/carcin/bgy139. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30403777.
410. Farini A, Gowran A, Bella P, Sitzia C, Scopece A, Castiglioni E, Rovina D, Nigro P, Villa C, Fortunato F, **Comi GP**, Milano G, Pompilio G, Torrente Y. Fibrosis Rescue Improves Cardiac Function in Dystrophin-Deficient Mice and Duchenne Patient-Specific Cardiomyocytes by Immunoproteasome Modulation. *Am J Pathol*. 2019 Feb;189(2):339-353. doi: 10.1016/j.ajpath.2018.10.010. Epub 2018 Nov 16. PubMed PMID: 30448404.
411. Abati E, Faravelli I, Magri F, Govoni A, Velardo D, Gagliardi D, Mauri E, Brusa R, Bresolin N, Fabio G, **Comi GP**, Carrabba M, Corti S. Central Nervous System Involvement in Common Variable Immunodeficiency: A Case of Acute Unilateral Optic Neuritis in a 26-Year-Old Italian Patient. *Front Neurol*. 2018 Nov 30;9:1031. doi: 10.3389/fneur.2018.01031. eCollection 2018. PubMed PMID: 30555409; PubMed Central PMCID: PMC6284006.
412. Mauri E, Dilena R, Boccazzi A, Ronchi D, Piga D, Triulzi F, Gagliardi D, Brusa R, Faravelli I, Bresolin N, Magri F, Corti S, **Comi GP**. Subclinical Leber's hereditary optic neuropathy with pediatric acute spinal cord onset: more than meets the eye. *BMC Neurol*. 2018 Dec 27;18(1):220. doi: 10.1186/s12883-018-1227-9. PubMed PMID: 30591017; PubMed Central PMCID: PMC6307307.
413. Gagliardi D, **Comi GP**, Bresolin N, Corti S. MicroRNAs as regulators of cell death mechanisms in amyotrophic lateral sclerosis. *J Cell Mol Med*. 2019 Mar;23(3):1647-1656. doi: 10.1111/jcmm.13976. Epub 2019 Jan 4. PubMed PMID: 30614179; PubMed Central PMCID: PMC6378226.
414. Rizzo F, Nizzardo M, Vashisht S, Molteni E, Melzi V, Taiana M, Salani S, Santonicola P, Di Schiavi E, Bucchia M, Bordoni A, Faravelli I, Bresolin N, Comi GP, Pozzoli U, **Corti S**. Key role of SMN/SYNERIP and RNA-Motif 7 in spinal muscular atrophy: RNA-Seq and motif analysis of human motor neurons. *Brain*. 2019 Feb 1;142(2):276-294. doi: 10.1093/brain/awy330. PubMed PMID: 30649277; PubMed Central PMCID: PMC6351774.
415. Gagliardi D, Mauri E, Magri F, Velardo D, Meneri M, Abati E, Brusa R, Faravelli I, Piga D, Ronchi D, Triulzi F, Peverelli L, Sciacco M, Bresolin N, **Comi GP**, Corti S, Govoni A. Can Intestinal Pseudo-Obstruction Drive Recurrent Stroke-Like Episodes in Late-Onset MELAS Syndrome? A Case Report and Review of the Literature. *Front Neurol*. 2019 Jan 31;10:38. doi: 10.3389/fneur.2019.00038. eCollection 2019. PubMed PMID: 30766507; PubMed Central PMCID: PMC6365425.
416. Filosto M, Cotti Piccinelli S, Lamperti C, Mongini T, Servidei S, Musumeci O, Tonin P, Santorelli FM, Simoncini C, Primiano G, Vercelli L, Rubegni A, Galvagni A, Moggio M, **Comi GP**, Carelli V, Toscano A, Padovani A, Siciliano G, Mancuso M. Muscle pain in mitochondrial diseases: a picture from the Italian network. *J Neurol*. 2019 Feb 2. doi: 10.1007/s00415-019-09219-x. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30710167.
417. Barbullushi K., Abati E, Rizzo F., Bresolin N., **Comi GP**, Corti S. Disease modelling and therapeutic strategies in CMT2A: state of the art. Accepted in *Molecular Neurobiology*. 2019 Mar 4. doi: 10.1007/s12035-019-1533-2.
418. Monfrini E, Straniero L, Bonato S, Monzio Compagnoni G, Bordoni A, Dilena R, Rinchetti P, Silipigni R, Ronchi D, Corti S, **Comi GP**, Bresolin N, Duga S, Di Fonzo A. Neurofascin (NFASC) gene mutation causes autosomal recessive ataxia with demyelinating neuropathy. *Parkinsonism Related Disorders*. 2019 Mar 1. pii: S1353-8020(19)30091-4. doi: 10.1016/j.parkreldis.2019.02.045. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30850329.
419. Piga D, Salani S, Magri F, Brusa R, Mauri E, **Comi GP**, Bresolin N, Corti S. Human iPSC models for the study and treatment of Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. Accepted in *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*.
420. Abati E, Rizzo F., Bresolin N., **Comi GP**, Corti S. Advances, challenges and perspectives in translational stem cell therapy for amyotrophic lateral sclerosis. Accepted in *Molecular Neurobiology*.

## B) Attività di didattica, di didattica integrativa e di servizio agli studenti

Il Prof. Giacomo Comi ha svolto ininterrottamente attività didattica su argomenti attinenti la Neurologia e le Neuroscienze dall'Anno Accademico **1992 ad oggi**.

### Anni accademici 1992-1995:

- Attività tutoriale relativa al Corso di Neurologia per gli studenti della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano, negli anni accademici 1992-93, 1993-94, 1994-95.
- Il Prof Comi è stato correlatore di tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia, tesi di specialità in Neurologia, tesi di Laurea in Scienze Biologiche e per il Diploma universitario di tecnico di laboratorio biomedico.
- A partire dall'anno accademico 1994-95 ha svolto attività didattica seminariale presso la Scuola di Specializzazione di Neurologia dell'Università degli Studi di Milano.
- Docente del corso di Neurologia negli anni 1990-91 e 1992-93, 1995-96 e di Anatomia-fisiologia del sistema nervoso negli anni 1991-92, 1993-94, presso la Scuola Regionale Terapisti della Riabilitazione, Istituto Scientifico E. Medea,

Bosisio Parini, Lecco.

**1995 a oggi**, prima come ricercatore (1995-2002) e poi come professore associato ha svolto continuativamente funzione di docente per vari Corsi, facendo parte delle relative Commissioni d'Esame:

#### **Corso di Laurea magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia**

-Dal 1995 al 2006 docente nel Corso di Laurea in Malattie del Sistema Nervoso per la Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia per il Polo Centrale della facoltà di Medicina e Chirurgia.

-Dall'anno accademico **2006/2007 al 2010/2011 (n: 6 AA)**, **Responsabile del Corso di Laurea in Malattie del Sistema Nervoso (MED26) per la Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia per il Polo Centrale** della Facoltà di Medicina e Chirurgia.

-Dall'anno accademico **2011/12 a oggi (n: 7 AA)**, docente nel Corso Integrato di Malattie del Sistema Nervoso (MED26) per studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia del Polo Centrale - Ca' Granda Ospedale Maggiore e Linea – Polo Ospedale San Giuseppe

-2015-presente **responsabile corso elettivo neurogenetica** (100 ore 4 crediti)

-2016/2017 corso nuove terapie molecolari per le malattie neurologiche (6 ore 1 credito)

#### **Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Facoltà di Medicina e Chirurgia**

Lezioni formali come **docente** nell'ambito dell'insegnamento di Diagnostica Biotecnologica (C2) Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano: da AA 2002/03 a 2017/2018 (**n: 16 AA**).

#### **Corsi di Laurea Triennale**

##### **Docente Titolare dell'insegnamento**

-1997/98 al 2000/2001, ha insegnato elementi di neurologia nell'ambito del Corso Integrato di Tecniche Infermieristiche applicate alla Medicina Clinica Specialistica, presso la Scuola Infermieri dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano.

-1997-98 ad oggi, è **responsabile** del Corso di Neurologia al II anno del Corso di Diploma Universitario per Ortottisti e Assistenti di Oftalmologia, presso l'Istituto di Clinica Oculistica dell'Università degli Studi di Milano.

##### **Scuola di Specializzazione**

-**Responsabile** Corso Ufficiale di "Neurologia Pediatrica" (Med 26) (IV anno), Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università degli Studi di Milano (2002-presente) (**n: 16 AA**).

-2000-oggi **Membro** del Consiglio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in Neurologia, Università degli Studi di Milano.

2016-2017 membro e docente di Neurologia alla Scuola di Specializzazione in Pediatria.

##### **Scuola di Dottorato di Medicina Molecolare**

-2000-oggi **Docente** nella Scuola di Dottorato di Medicina Molecolare (**n: 18 AA**)

-2000- oggi **Membro** del Consiglio dei Docenti della Scuola di Dottorato in Medicina Molecolare, Università degli Studi di Milano

##### **Docenza all'estero**

2014/2015 Co-Promoteur Dottorato in Scienze Mediche del Dr. Gauthier Remiche, Université Libre di Bruxelles, Belgio

Luglio 2017 iPSC models of neurodegenerative disorders, Motoneuron Center, Columbia University, New York, USA

##### **Attività Seminariale:**

**dal 1995-oggi Docente in seminari** di Neurologia presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche e, successivamente, il Dipartimento di Fisiopatologia Medica e Chirurgica e dei Trapianti, Università Degli Studi di Milano. In particolare a frequenza settimanale:

-Organizzazione Seminario di Laboratorio per presentazione dei risultati scientifici elaborati dai diversi gruppi di ricerca afferenti al Laboratorio; seminari di ospiti di altri laboratori nazionali ed internazionali.

-Partecipazione attiva al seminario di discussione dei casi clinici in regime di ricovero per Studenti e Specializzandi in Neurologia.

-Partecipazione attiva alla Riunione Clinica con presentazioni frontali e discussioni di argomenti clinici e di ricerca per l'équipe della U.O. Neurologia-Stroke Unit per Studenti e Specializzandi in Neurologia.

**Attività di mentore e tutoraggio** dal 1995 di oltre 48 studenti, 15 specializzandi e 17 dottorandi presentata in modo analitico in relazione al ruolo di relatore/correlatore tesi, a cui si aggiungono coloro ancora in corso di studi.

**Supervisione attuale** di studenti di Medicina, Biotecnologie, Dottorato, assegnisti di ricerca all'interno del laboratorio **> 25 persone/anno**.

##### **Attività di Esercitazioni Pratiche**

1995-oggi Attività di Esercitazioni Pratiche in corsia per studenti di Medicina e Chirurgia e Specializzandi nelle professioni mediche in particolare in Neurologia.

Attività di relatore di elaborati di laurea, di tesi di laurea magistrale, di tesi di dottorato e di tesi di specializzazione; le attività di tutorato degli studenti di corsi di laurea e di laurea magistrale e di tutorato di dottorandi di ricerca.

Relatore e Tutor Laurea magistrale in **Medicina e Chirurgia**, UNIMI (n=29)

AA 2017/2018 Giacomo BITETTO  
AA 2017/2018 Maria Sole VENANZI  
AA 2017/2018 Anita Sofia BELLOTTI

AA 2017/2018 Arianna MANINI  
AA 2017/2018 Maria VIZZIELLO

AA 2016/2017 Meghi DEDE  
AA 2016/2017 Martina LOCATELLI  
AA 2014/2015 Giacomo Monzio COMPAGNONI  
AA 2014/2015 Beatrice DAL FABBRO  
AA 2014/2015 Fiammetta VANOLI  
AA 2014/2015 Francesco TAFURI  
AA 2014/2015 Maria Sara CIPOLAT MIS  
AA 2013/2014 Emanuele FRATTINI  
AA 2013/2014 Giulia STUPPIA  
AA 2013/2014 Francesca PORRO  
AA 2013/2014 Ernesto Maria DI BIASE  
AA 2013/2014 Naghia AHMED  
AA 2012/2013 Chiara ZANETTA

AA 2012/2013 Roberta BRUSA  
AA 2012/2013 Irene FARAVELLI  
AA 2010/2011 Mariya MALOVA  
AA 2009/2010 Giulietta RIBOLDI  
AA 2009-2010 Alessandra COSI  
AA 2008/2009 Alessandra GOVONI  
AA 2008/2009 Francesca GIANNI  
AA 2008/2009 Nicoletta MEZZINA  
AA 2007/2008 Michela RANIERI  
AA 2006/2007 Fabio DIGIACOMO  
AA 2006/2007 Arianna TUCCI  
AA 2004/2005 Luigi CALABRESE

Correlatore e Tutor Laurea magistrale in **Medicina e Chirurgia**, UNIMI (n=8)

AA 2004/5 Domenico SANTORO  
AA 2003/2004 Roberta VIRGILIO  
AA 2001/2002 Alessio DI FONZO  
AA 2001/2002 Michela GUGLIERI

AA 2001/2002 Dimitra PAPANITRIOU  
AA 1999/2000 Federica LOCATELLI  
AA 1999/2000 Marina L.R. SCARLATO  
AA 2003/2004 Francesca MAGRI

Relatore e Tutor Laurea Magistrale in **Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare**, UNIMI (n=6)

AA 2016/2017 Stefano LAMBERTI  
AA 2015/2016 Maite MARCANTONI  
AA 2015/2016 Luca CALANDRIELLO

AA 2015/2016 Federico RIBAUDO,  
AA 2013/2014 Cora FONTANA

Correlatore e Tutor Scuola di specializzazione in **Neurologia**, UNIMI (n=15)

AA 2017-2018 Roberta BRUSA  
AA 2016/2017 Simona BRAJKOVIC  
AA 2013/2014 Alessandra GOVONI  
AA 2012/2013 Michela RANIERI  
AA 2009/2010 Lorenzo MAGGI  
AA 2009/2010 Domenico SANTORO  
AA 2008/2009 Francesca MAGRI  
AA 2008/2009 Isabella GHIONE

AA 2008/2009 Roberta VIRGILIO  
AA 2007/2008 Dimitra PAPANITRIOU  
AA 2006/2007 Alessio DI FONZO  
AA 2006/2007 Michela GUGLIERI  
AA 2005/2006 Federica LOCATELLI  
AA 2002/2003 Stefania CORTI  
AA 1997/1998 Micaela ROBOTTI

Relatore e Tutor, Tesi di **Dottorato in Medicina Molecolare e Traslazionale** (n=17)

AA 2017/2018 Agnese RAMIREZ  
AA 2017/2018 Giacomo MONZIO COMPAGNONI  
AA 2016/17 Monica BUCCHIA  
AA 2014/2015 Federica RIZZO  
AA 2013/2014 Diego FORNI,  
AA 2011/2012 Maria SERPENTE  
AA 2011/2012 Silvia ERRATICO  
AA 2010/2011 Marianna FALCONE  
AA 2010/2011 Chiara SIMONE  
AA 2010/2011 Elisa FASSONE

AA 2017/2018 Paola FRATTINI  
AA 2010/2011 Valeria LUCCHINI  
AA 2010/2011 Manuela SIRONI  
AA 2009/2010 Dario RONCHI  
AA 2009/2010 Monica NIZZARDO  
AA 2008/2009 Francesca SALADINO  
AA 2007/2008 Andrea FARINI  
AA 2007/2008 Serena PAGLIARANI  
AA 2006/2007 Stefania CORTI

Relatore e Tutor Tesi di specializzazione in **Genetica Applicata (n=1)**

AA 2001/2002 Manuela SIRONI, UNIMI

Relatore e Tutor Laurea **Triennale in Biotecnologie Mediche** Facoltà di Medicina e Chirurgia UNIMI (n=1)

AA 2006/2007 Chiara MONTRASIO

**Correlatore e Tutor di tesi in altri indirizzi (n=9)**

AA 2012/2013 Gaetano Gianluca TIRI, Laurea Magistrale in biologia Molecolare della Cellula,

Facoltà di Scienze e Tecnologie UNIMI

AA 2011/2012 Domenica SACCOMANNO, Laurea Magistrale in Biologia Applicata alle Scienze della Nutrizione , Facoltà di Scienze MM. FF. NN. UNIMI

AA 2009/2010 Raffaella VIOLANO, Laurea in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica,

Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali UNIMI

AA 2009/2010 Alessandro FARINATO, Laurea in Biotecnologie Farmaceutiche, Facoltà di Farmacia UNIMI

AA 2008/2009 Diana GHEZZI, Laurea in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica, Facoltà di Scienze Matematiche,

Fisiche e Naturali UNIMI

AA 2008/2009 Mafalda RIZZUTI, Laurea Magistrale in Biotecnologie del Farmaco,

Facoltà di Farmacia UNIMI

AA 2005/2006 Dario RONCHI, Laurea Magistrale in Biotecnologie del Farmaco,

Facoltà di Farmacia UNIMI

AA 1996/1997 Viviana BIGNOTTI, Laurea in Scienze Biologiche,

Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali UNIMI

AA 2014/2015 Gauthier REMICHE, Tesi di dottorato in Medical Sciences,

Facoltà di Medicina, Université Libre di Bruxelles, Co-Promoteur

**Tutor di studenti:** Laurea in Medicina e Chirurgia (solo attuali studenti, i precedenti sono riassunti nell'elenco tesi): Anita Sofia Belotti, Matteo Saladini, Kordelia Barbullushi;

**Tutor** di specializzandi nella Scuola di Specializzazione in Neurologia (solo attuali studenti, i precedenti sono riassunti nell'elenco tesi): Eleonora Mauri (2015-present), Gianluca Costamagna (2018-present).

**Tutor** di studenti nel corso di Dottorato in Medicina Molecolare (solo attuali studenti, i precedenti sono riassunti nell'elenco tesi): Dr. Ilaria Trezzi

## C) ATTIVITÀ ISTITUZIONALI, ORGANIZZATIVE E DI SERVIZIO

### Attività Organizzativa Universitaria

-2000: Partecipa alla fondazione ed è membro del Collegio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Medicina Molecolare di UNIMI, dal 2013 Dottorato in Medicina Molecolare e Traslazionale

-2018 Membro del Collegio dei docenti Dottorato in Medicina Traslazionale

-“Centro Dino Ferrari per lo studio e la terapia delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative”, UNIMI,

Vicedirettore, dal 01/2002 al 06/2002, poi 07/2002-1/2003 Direttore ff, ed in seguito dal 2003 al 2017 Vicedirettore.

-2012-2017 Membro della Commissione Ricerca del Dipartimento di Fisiopatologia Medico Chirurgica e dei Trapianti

-Membro del Consiglio della Scuola di Specializzazione in Neurologia

-Membro del Consiglio della Scuola di Specializzazione in Pediatria

-Membro di Collegi dei docenti tra cui il collegio del Corso di Laurea in Medicina Polo Centrale.

### Attività Organizzativa in altre sedi

-2014-2017 Scientific Board, European NeuroMuscular Center, Naarden, The Netherlands

-2010– presente neurologo referente per la Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia

-membro comitato scientifico Associazione Mitofusina 2

-membro comitato scientifico Associazione Italiana Calpaina 3

-membro comitato scientifico Amici di Emanuele

-membro comitato scientifico Associazione Italiana Glicogenosi

- 2018 Componente Consiglio Direttivo Associazione Italiana di Miologia

## D) ATTIVITÀ CLINICO-ASSISTENZIALI

-1985 Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo 29/5/1985, Iscrizione all'Ordine Provinciale di Milano dei Medici-Chirurghi e degli Odontoiatri (26/6/1985)

-1985-1987 e 1990-1997 Attività clinica come neurologo frequentatore presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Milano, svolgendo attività assistenziali di sala. Ha inoltre svolto durante questi anni attività Clinica Ambulatoriale presso l'ambulatorio del “Centro Dino Ferrari”, IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico per le patologie neuromuscolari e neurodegenerative

-1992-1993 attività di consulente specialista neurologo presso l'Ospedale Militare di Milano.

-1993-1995 ha prestato servizio in qualità di medico Specialista nella branca di neurologia presso le USSL di Sesto S. Giovanni e Cologno Monzese, e Corsico.

-1994 ha svolto attività clinico-assistenziali come consulente presso l'Istituto Scientifico E. Medea.

**-Dal 1 marzo 1997 ad oggi** Attivata convenzione per le **funzioni assistenziali come assistente medico neurologo** presso l' U. O. Neurologia (Dipartimento di Scienze Neurologiche) della IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico. Presso l'UO svolge **attività cliniche assistenziali di: neurologia generale di reparto (responsabile di 9 letti degenza dal 2007 a oggi); servizio di DH terapeutici e MAC; attività ambulatoriale di I e II livello:** attività in ambulatorio di Neurologia Generale; attività clinico-assistenziale neurologica d'urgenza: turni di



guardia interdivisionale neurologica/neurochirurgica e di **PS** generale, pediatrico e ginecologico; Attività assistenziale presso l'UOS di Neurologia Pediatrica. In diverse occasioni ha esercitato la responsabilità dell'attività clinico-assistenziale della UOC di Neurologia come **“facente funzioni” del primario**. Il **Personale Medico supervisionato** dal Prof. Comi è progressivamente incrementato di numero e comprende oggi 2 Dirigenti Medici di I° Livello con contratto, 1 Professore Associato Universitario in convenzione, 4 Specializzandi in Neurologia, 1 medico contrattista ed un numero variabile di Studenti del 5° e 6° Anno del Corso di Medicina e Chirurgia che hanno scelto di elaborare nel suo gruppo la Tesi di Laurea.

-1997-ad oggi **attività assistenziale in ambito neurologico di II livello nell' ambulatorio del Centro Dino Ferrari (CDF) per le malattie neuromuscolari**. All'ambulatorio afferiscono pazienti affetti da malattie neuromuscolari in particolare distrofie muscolari, miopatie congenite, miopatie metaboliche e mitocondriali, neuropatie periferiche. L'attività è volta alla presa in carico del paziente dal punto di vista diagnostico, di follow-up, di counselling e terapeutico. Tra gli aspetti diagnostici è possibile eseguire all'interno del centro biopsie neuromuscolari che sono inviate per la valutazione morfologico-biochimico-molecolare alla U.O. Dipartimentale Malattie Neuromuscolari all'interno della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico. Oltre all'attività clinica in senso stretto è svolta un'attività di ricerca sugli aspetti eziopatogenetici, le correlazioni genotipo fenotipo (con la costituzione di ampio database clinico e collezionamento di campioni biologici all'interno della Biobanca) e lo sviluppo di nuovi approcci terapeutici per le suddette malattie.

-1997-ad oggi **Responsabile del “Centro per le Malattie del Motoneurone, Servizio Ambulatoriale e Day Hospital”, IRCCS “Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico**. Tale centro oltre all'attività assistenziale nel settore, ha svolto una consistente attività di ricerca sui meccanismi patogenetici della malattia. In questi anni il Centro ha sviluppato un ampio database contenente dati clinici di pazienti affetti da malattia del motoneurone (genetica e sporadica) e ha contribuito alla raccolta di un'ampia collezione di campioni biologici (sangue, fibroblasti etc) di questi pazienti (con appropriata approvazione comitato etico). In questi anni il Prof Comi ha contribuito allo studio dei meccanismi molecolari della malattia del motoneurone, studiando il ruolo funzionale di TDP43, FUS e C9ORF72.

-**Dal 2015 al 2017 Responsabile di UOS Neurologia Pediatrica, Fondazione I.R.C.C.S Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico**. L'UO si propone come Centro di Eccellenza per l'assistenza clinica e la ricerca specializzato nelle malattie neurologiche con eziologia genetica dell'età pediatrica. L'UO ha l'obiettivo di erogare un efficiente servizio assistenziale di inquadramento clinico e diagnostico comprensivo di analisi molecolari nonché di impostazione terapeutica per queste patologie. Tale esperienza riguarda un elevato settore di malattie ad eziologia genetica, avvalendosi dell'operato dei Laboratori di Biochimica e Genetica (Resp. Prof. Comi) e di Diagnostica delle Malattie Neuromuscolari, nonché delle attività dell'UOC relative alla epilessia intrattabili della fascia pediatrica, all'ictus giovanile, alle atassie, alle malattie extrapiramidali, nonché alle cefalee e manifestazioni cerebrali episodiche infantili.

-2002-oggi: **medico prescrittore Malattie Rare**: malattie del motoneurone e neuromuscolari. L'assistenza al Paziente affetto da patologie neurodegenerative e neuromuscolari rare viene offerta in stretta **collaborazione con le Associazioni dei Pazienti** tra cui l'Associazione "Mitofusina 2", Associazione Famiglie SMA, Associazione Amici di Emanuele per la Distrofia Muscolare di Duchenne, Associazione Calpainopatie. Particolare attenzione è dedicata agli **aspetti neuropsicologici** sia a livello diagnostico che di counseling genetico per le diverse Malattie Neurodegenerative per cui viene offerta diagnosi genetica dal Laboratorio di Genetica e biochimica anche in collaborazione la U.O. di Psichiatria e con l' Unità Valutativa Alzheimer della Università degli Studi di Milano-Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

-Dal 2015, su delega del responsabile UOC Neurologia, **ha coordinato il percorso autorizzativo relativo all'istituzione della Stroke Unit dell'UOC di Neurologia della Fondazione I.R.C.C.S Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico**, che ha dato esito favorevole con riconoscimento della Stroke Unit come Hub regionale il 12 Agosto 2016 (nota prot. n. 0073470, R.L.) e l'istituzione del reparto di degenza 2 - Stroke Unit con relativo aggiornamento del registro regionale Stroke Unit del 20 Aprile 2017. La Stroke Unit è inserita nella rete urgenze e nella Rete Regionale Ictus del 118 ed esegue in urgenza TAC, angioTAC, eventuale RM per trombolisi endovenosa ed intrarteriosa in collaborazione con la Neuroradiologia interventistica all'interno della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore.

-2002 ad oggi **Responsabile della sezione della biobanca biologica DNA e colture cellulari (BioBanking)** che opera in modo integrante con la “Banca di tessuto muscolare, nervo periferico, DNA e colture cellulari”, Eurobiobank, Telethon. Il sistema è basato su adeguati database clinici interfacciati con la banca biologica per sangue, liquor, DNA, fibroblasti cutanei, cellule muscolari per colture in vitro per le diverse patologie. Per il deposito a breve termine di campioni biologici, il laboratorio è dotato di congelatori da -80° e da -20°. Per la conservazione a lungo termine, il sistema di stoccaggio automatico dell'azoto MVE XLC 1211 (Sapio) è disponibile.

-2002 ad oggi **Responsabile del Laboratorio di Genetica e Biochimica**. Il laboratorio fornisce un servizio di diagnostica molecolare per le malattie neurologiche ed è centro di riferimento italiano e internazionale. Le indagini di biologia molecolare, a fini diagnostici, includono l'analisi di sequenza dei geni associati alla Sclerosi Laterale Amiotrofica Familiare (ALS1-10), altre malattie del motoneurone (SMA e SMA non 5q) e neuropatie ereditarie (CMT2), **malattie neurodegenerative** (malattie prioniche ereditarie, demenza frontotemporale (tra cui C9ORF72,

TDP43, progranulin, MAPT), Parkinson familiare (PARK1-8), analisi di delezione del gene della distrofina eseguita tramite metodiche di Multiplex PCR e Southern Blot per le Distrofie Muscolari di Duchenne e Becker, analisi di mutazioni puntiformi nel gene della distrofina mediante sequenziamento diretto, Distrofie Muscolari dei Cingoli Autosomiche Recessive e Dominanti, Distrofie Miotoniche (DM1-2) e canalopatie, miopatie metaboliche (CPTII e glicogenosi), analisi genetica delle Encefalomiopatie mitocondriali associate a mutazioni del DNA mitocondriale (mtDNA) o a geni nucleari codificanti per proteine mitocondriali (PEOA1-A4 e sindromi da deplezione del mtDNA). L'attività diagnostica include inoltre determinazioni biochimiche (analisi del metabolismo glicidico, analisi del metabolismo mitocondriale, analisi del metabolismo lipidico) e di determinazione proteica con metodica western blot di proteine muscolari. Oltre 300 nuove diagnosi molecolari sono formulate ogni anno. Il personale di ricerca presso il Laboratorio di è rappresentato da oltre **15 Biologi/Biotecnologi** e da personale convenzionato con l'Università degli Studi di Milano tra cui **1 ricercatore e 3 tecnici**. Il Laboratorio dispone di una superficie di circa 400 mq ed è attrezzato per studi non solo di biologia molecolare e biochimici, ma anche di istologia e colture cellulari. Le principali apparecchiature di laboratorio includono un Genetic Analyzer (Applied Biosystems) per il sequenziamento Sanger del DNA; un sistema DHPLC; una real time RT-PCR; n. 3 camere coltura cellulare completamente attrezzate; un microscopio confocale. Sono inoltre disponibili una core facility NGS che consente di eseguire studi di genotipizzazione e di espressione genica high-throughput, e due piattaforme per next generation sequencing, di cui una dedicata alla diagnostica (MiSeq, Illumina) ed una alla ricerca biomedica (HiScanSQ System, Illumina). Il Prof. Comi ha significativamente contribuito alla scelta di attrezzature avanzate per laboratorio.

-Dal 2002 a oggi **Responsabile di 21 trial clinici** (vedi elenco dettagliato all'apposita sezione nella descrizione della ricerca di questo CV) dedicati allo studio di nuovi composti terapeutici per la DMD, la SMA e altre patologie neuromuscolari e neurodegenerative.

Data

23/03/2019

Luogo

Milano

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 (Codice in materia di protezione dei dati personali) e sue successive modifiche e integrazioni, nonché del Regolamento UE 679/2016 (Regolamento Generale sulla Protezione dei dati o, più brevemente, RGPD).