

## **Curriculum Vitae**

**Nome VERCELLI Liliana**

E-mail lilianavercelli@hotmail.com

Cittadinanza ITA

CF VRCLLN77A54L219H

Data di conseguimento 13/02/2013

**Titolo conseguito Dottore di ricerca**

Descrizione Dottorato in Neuroscienze Cliniche, PhD

Titolo della Tesi: “Facio-Scapulo-Humeral Muscular Dystrophy (FSHD): clinical casistic and factors modifying genotype-phenotype correlation”

Titolo dottorato NEUROSCIENZE CLINICHE (XXIV ciclo)

Nome e indirizzo istituzione Università degli Studi di TORINO - Via Verdi, 8 - TORINO

Data di conseguimento 22/12/2008

**Titolo conseguito Diploma di scuola di specializzazione in Neurologia, secondo D.Lgs 257/91**

Descrizione Università degli Studi di Torino / Facoltà di Medicina e Chirurgia

Voto conseguito 70/70 e lode

Durata: anni 5

Nome e indirizzo istituzione Università degli Studi di TORINO - Via Verdi, 8 - TORINO

Titolo della tesi: “Revisione critica della nostra casistica di 80 casi di distrofia muscolare facio-scapolo-omerale nell'ambito di un progetto Telethon sulla caratterizzazione genotipo-fenotipo”. Valutata con la dignità di stampa

Data di conseguimento 03/04/2003

**Titolo conseguito Laurea (vecchio ordin.)**

Descrizione **MEDICINA E CHIRURGIA**

Voto conseguito 110/110 e lode

Nome e indirizzo istituzione Università degli Studi di TORINO - Via Verdi, 8 – TORINO

Titolo della tesi: “Caratteristiche clinico-patologiche e genetiche della polineuropatia ereditaria sensori-motoria legata al cromosoma X (CMT-X)”. Valutata con la dignità di stampa

Abilitata all'Esercizio della Professione di Medico Chirurgo nella II sessione dell'anno 2003 presso l'Università di Torino

Iscritta all'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri di Torino dalla data 19/1/2004 (numero 20168)

Periodo 01/08/2013 – 31/07/2016

### **Assegnista di Ricerca**

Nome e indirizzo istituzione Università degli Studi di TORINO - Via Verdi, 8 - TORINO

Struttura Dip. L.240/2010 Neuroscienze "Rita Levi Montalcini"

Titolo del progetto "Glicogenosi tipo 2 (M. di Pompe): ricerca di biomarkers clinici e di laboratorio correlati alla variabilità fenotipica della malattia e alla risposta alla terapia" (Responsabile Prof.ssa T. Mongini).

Periodo 01/08/2016 – 31/12/2016

Attività di **borsista** presso il Dipartimento di Neuroscienze Via Cherasco 15 Torino dal 01/08/2016 con progetto finanziato Telethon (GUP13012: "Caratterizzazione clinica e molecolare di famiglie fshd come presupposto per valutare l'efficacia di terapie")

### **Esperienze formative**

Da gennaio 2004 a dicembre 2008 attività clinica e diagnostica in qualità di Medico Specializzando in Neurologia presso le S.C.D.U. Neurologia I, II e III dell' A.S.O. S.Giovanni Battista "Molinette" di Torino e presso D.E.A. di Neurologia dell' A.S.O. S.Giovanni Battista "Molinette" di Torino.

Da gennaio 2004 a dicembre 2008 attività ambulatoriale, di assistenza in reparto e ricerca nell'ambito della diagnosi e della cura delle Malattie Neuromuscolari presso la Neurologia I dell'A.S.O. S.Giovanni Battista "Molinette" di Torino.

Da gennaio 2004 a dicembre 2008 attività di laboratorio (diagnostica e ricerca) nell'ambito delle Malattie Neuromuscolari presso il Laboratorio di Neuropatologia del Dipartimento di Neuroscienze dell'A.S.O. S.Giovanni Battista "Molinette" di Torino.

Da marzo 2008 a maggio 2008 attività ambulatoriale presso il Centro Epilessia A.S.O. S.Giovanni Battista "Molinette" di Torino

Da giugno 2008 ad agosto 2008 frequenza presso la SOC Neurologia dell'Ospedale "Cardinal Massaia" di Asti in qualità di medico specializzando.

Da gennaio 2009 fino a dicembre 2012 Dottorato di Ricerca presso il Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini", seguendo i progetti finanziati da Telethon e i trials terapeutici nell'ambito delle Malattie Neuromuscolari.

Dal 3 gennaio 2005 al 28 febbraio 2013 attività di assistenza sanitaria e guardia medica presso la Casa Circondariale "Lorusso e Cutugno" di Torino, con impegno di 96 ore mensili (turni notturni/festivi)

Dal 01/03/2013 ad ora incarico a tempo indeterminato di Medico di Medicina Generale- Continuità Assistenziale (ex SIAS) presso la Casa Circondariale "Lorusso e Cutugno" di Torino (via Maria Adelaide Aglietta Torino) con impegno di 24h/settimanali (turni diurni/notturni/festivi)

Dal 1 settembre 2008 ad ora attività di collaborazione autonoma libero professionale e convenzionata SSN nella posizione funzionale di Neurologo consulente con rapporto di lavoro 6ore/settimana presso la Struttura LARC SpA (struttura privata convenzionata con il Servizio Sanitario Nazionale) con sede legale in Corso Venezia 10, Torino

## **Partecipazione a Progetti di Ricerca**

### Progetti finanziati Telethon

GUP05001: Validazione italiana di una scala di qualità di vita individualizzata in pazienti adulti con malattie neuromuscolari (INQoL Italia)

GUP06004: Studio genetico delle forme di distrofia muscolare congenita secondaria a difetti della glicosilazione e in altre forme con ritardo mentale

GUP07009: Misure di outcome nella Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)

GUP08005: Caratterizzazione clinica, morfologica e molecolare di pazienti italiani con miopatia congenita (miopatia congenita, network clinico e genetico, identificazione di mutazioni)

GUP03556: Questionario SOLE: sviluppo e validazione di un nuovo strumento per misurare la qualità della vita nei bambini con malattie neuromuscolari

GUP07001: Criteri clinici e di laboratorio per la diagnosi di Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-Omerale (FSHD) in previsione di un registro nazionale della malattia Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-Omerale (FSHD)

GUP08004: “FSHD, penetranza, espressività, diagnosi molecolare nei pazienti con fenotipo simil-FSHD”.

GUP08005 “Studio clinico, morfologico e molecolare di pazienti italiani con miopatia congenita”

GUP09004 : “Sviluppo e validazione di un network nazionale per la creazione del registro italiano delle malattie mitocondriali”

GUP09010: “Misure di outcome nella distrofia muscolare di duchenne: validazione del pediatric quality of life inventory tm neuromuscular module nella popolazione italiana e correlazioni con altre valutazioni funzionali”

GUP10006: “Rete clinica e di laboratorio delle distrofie dei cingoli per stabilire un registro nazionale”

GUP11002: “Valutazione della funzione degli arti superiori in pazienti non deambulanti affetti da distrofia muscolare di Duchenne”

GUP11009 “Sviluppo del Registro Nazionale dell'FSHD”

GUP13012 “Caratterizzazione clinica e molecolare di famiglie fshd come presupposto per valutare l'efficacia di terapie”

GUP13013 “Sviluppo di una rete collaborativa italiana per la raccolta dei pazienti con glicogenosi muscolari: creazione di un registro nazionale e studio della storia naturale delle mgds”

Partecipazione al Progetto di Ricerca indipendente multicentrico con Ente Promotore l'Istituto Neurologico C. Besta di Milano “Studio di fase II, randomizzato, doppio-cieco verso placebo per la valutazione della efficacia e tollerabilità del salbutamolo somministrato per via orale in pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale (A phase II randomized double blind study vs. placebo of efficacy and tolerability of salbutamol administered by oral route in patients affected by spinal muscular atrophy)”Numero protocollo: SMA200701

### Progetti MIUR (Programmi di Ricerca Scientifica di Rilevante Interesse Nazionale)

Anno 2004 - prot. 2004067071\_003: Correlazione genotipo/fenotipo nelle distrofie muscolari dei cingoli: identificazione dello spettro di espressione clinica e delle diverse manifestazioni tessutali del deficit di lamine A/C

Anno 2005 - prot. 2005069175\_003: Correlazione genotipo/fenotipo nelle distrofie muscolari dei cingoli: identificazione dello spettro di espressione clinica e delle diverse manifestazioni tessutali dei deficit di lamine A/C

Anno 2006 - prot. 2006062912\_003: Correlazione genotipo/fenotipo nelle distrofie muscolari dei cingoli: identificazione dello spettro di espressione clinica e delle diverse manifestazioni tessutali dei deficit di lamine A/C

#### Progetti di Ricerca Sanitaria Finalizzata Regione Piemonte

Partecipazione al Progetto di Ricerca sanitaria finalizzata della Regione Piemonte anno 2004: “Creazione di un protocollo diagnostico-assistenziale-terapeutico multidisciplinare nella distrofia miotonica di Steinert”

Partecipazione al Progetto di Ricerca sanitaria finalizzata della Regione Piemonte anno 2007: “La distrofia muscolare facio-scapolo-omerale: correlazioni genotipo-fenotipo per una migliore procedura diagnostico-assistenziale regionale”

Partecipazione al Progetto di Ricerca sanitaria finalizzata della Regione Piemonte anno 2009: “Organizzazione della rete diagnostico-assistenziale per le malattie neuromuscolari della regione Piemonte-Valle d’Aosta”

Membro della Società Italiana di Neurologia dal 2005 e della Associazione Italiana di Miologia dal 2005

Corso di Formazione per Classificatore di Wheelchair Hockey FIWH (Abano Terme 24-25 ottobre 2015), con inserimento nel Settore Nazionale Classificatori FIWH con la qualifica di Aspirante Classificatore.FIWH con esame finale

Aggiornamento del Corso di Basic Life Support Defibrillation. Torino, 27 maggio 2015. Scuola Professionale Sanitaria, con superamento delle prove finali teoriche e pratiche di valutazione e conseguimento crediti ECM

#### Relatore ai seguenti congressi-corsi

1. Congresso Congiunto AIM-GSSNP, Taormina 6-8 maggio 2004

2. 5° Congresso Associazione Italiana di Miologia, Ischia 16-18 giugno 2005
3. Corso Regionale di aggiornamento sulle malattie neurologiche rare dell'adulto, Torino 29 ottobre e 5 novembre 2007
4. "Nuovi aspetti diagnostici e terapeutici della malattia di Pompe (Glicogenosi II) forma giovanile-adulta." Torino, 21 settembre 2007
5. "2° Giornata per la FSHD (Distrofia Facio-Scapolo-Omerale) – Registro Nazionale per la malattia: risultati e prospettive" Modena 22 ottobre 2011.
6. 15° Convegno su Patologia Immune e Malattie Orfane", 19-21 gennaio 2012
7. Corso di Formazione ECM "le Malattie Rare in Liguria Focus sulle miopatie metaboliche e la Malattia di Pompe. Genova 10 marzo 2012
8. "Percorsi di cura nelle patologie neuromuscolari ad esordio in età evolutiva: la rete sanitaria della Regione Piemonte" Torino, 13 aprile 2012
9. "Malattie rare: percorsi clinici e organizzativi" Torino 15 maggio 2012
10. 12° Congresso Associazione Italiana Miologia, Scicli (Ragusa) 17–19 Maggio 2012
11. Corso di Formazione ECM "Le neuropatie periferiche e le ipercemie: gestione del paziente nella pratica clinica" Alessandria 28 marzo 2015
12. La variabilità fenotipica nella distrofia muscolare facioscapolomerale: training all'utilizzo di una nuova classificazione clinica. Modena 18 settembre 2015
13. "4ª Giornata per la FSHD "Il Registro Nazionale Italiano per la Distrofia Muscolare Facioscapolomerale: un modello da esportare" Modena 19 settembre 2015
14. Corso dell'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Torino: "importanza della diagnosi precoce nelle malattie neuromuscolari con nuovi approcci terapeutici: 'red flags' per pediatri e medici di famiglia". Torino, 7 Luglio 2016 – Villa Raby –
15. 16° Congresso Associazione Italiana Miologia, Lecce 8-11 giugno 2016

### **Attività di reviewer**

#### Attività di reviewer per la rivista British Medical Journal:

1. manuscript ID bcr.11.2009.2485 "Rhabdomyolysis with acute renal failure triggered by the seasonal flu vaccination in a patient taking simvastatin". Shah, Sneh; Reddy, Kalpana.
2. manuscript ID bcr.02.2009.1598 "Sodium Fusidate with Simvastatin silencing muscles". Assiotis, Angelos; Sarrigiannis Ptolemaios; Highley, Robin; Hadjivassiliou, M.
3. manuscript ID 2006.421479 "May statins cause neurodegenerative disease?" Kristina Star, Anne Kiuru, and I Ralph Edwards.
4. manuscript ID bcr.02.2010.2759 "Sarcoid Myositis: A rare presentation". Ahmad, Zafar; Skinner, John
5. manuscript ID bcr.11.2010.3513 "Elevation of Anti-MuSK antibody in a case with oculopharyngeal myopathy showing chondroitin sulfate deficiency" Yabe, Ichiro; Yokoyama, Noriyuki; Maruo, Yasunori; Konishi, Tetsuro; Sasaki, Hidenao.
6. manuscript ID bcr.12.2010.3672.R2 Subdural hematoma and Axonal polyneuropathy complicating dengue fever Mittal, Madhukar; Jain, Nirdesh

### **Partecipazione ai seguenti Corsi di Formazione**

1. "Corso Nazionale di Formazione Alzheimer Day", Torino, 25 ottobre 2003

2. 4° Corso Residenziale di Perfezionamento in Diagnostica Multidisciplinare e Terapia delle Malattie Neuromuscolari, Taormina 3-5 maggio 2004, con conseguimento crediti ECM
3. Corso Regionale di aggiornamento sulle malattie neurologiche rare dell'adulto, Torino 17 settembre-26 novembre 2007 (9 giornate)
4. III Workshop Italiano per la Gestione della Malattia di Pompe. Messina 26-27 febbraio 2010, con conseguimento crediti ECM
5. IX Corso di Base in EMG e Potenziali Evocati. Amalfi 13-19 marzo 2010, con conseguimento crediti ECM
6. Corso di Formazione "Come diagnosticare e trattare le malattie neuromuscolari: gestione integrata tra territorio ed ospedale". Padova 17 maggio 2011
7. Corso Residenziale In Neurogenetica, Pisa 29-30 maggio 2013 con esame finale, con conseguimento crediti ECM
8. Corso di Aggiornamento della Società Italiana di Neurologia, Milano 2 novembre 2013, con esame finale, con conseguimento crediti ECM
9. Corso di Aggiornamento della Società Italiana di Neurologia, Cagliari 11 ottobre 2014, con esame finale, con conseguimento crediti ECM
10. Corso di Aggiornamento della Società Italiana di Neurologia "Neurologia Di Urgenza", Genova 10 ottobre 2015, con esame finale, con conseguimento crediti ECM
11. Corso di Formazione per Classificatore di Wheelchair Hockey FIWH (Abano Terme 24-25 ottobre 2015), con inserimento nel Settore Nazionale Classificatori FIWH con la qualifica di Aspirante Classificatore.FIWH con esame finale
12. Corso di Basic Life Support Defibrillation. Torino, 27 maggio 2015. Scuola Professionale Sanitaria, con superamento delle prove finali teoriche e pratiche di valutazione e conseguimento crediti ECM

### **Partecipazione ai seguenti Congressi**

1. II Congresso della Società Italiana di Neurologia, Torino, 14-15 giugno 2002
2. 8th International WMS Congress, Szeged (Ungheria), 3-6 settembre 2003.
3. XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova 25-29 settembre 2004
4. V Congresso Associazione Italiana di Miologia, Ischia 16-18 giugno 2005
5. Riunione Congiunta 6° Congresso Associazione Italiana di Miologia 42° Congresso Associazione Italiana di Neuropatologia (AINP) 32° Riunione Annuale. Roma 24-27 maggio 2006
6. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia - Bari 14-18 ottobre 2006
7. 7° Congresso Associazione Italiana Miologia Ferrara 24-26 maggio 2007
8. XXXVIII Congresso Società Italiana di Neurologia, Firenze 13-17 ottobre 2007
9. 12th International Congress of the World Muscle Society, Giardini Naxos 17-20 ottobre 2007
10. 8° Congresso Associazione Italiana Miologia Pisa 5-7 giugno 2008
11. XXXIX Congresso Società Italiana di Neurologia, Napoli 19-22 ottobre 2008
12. II Workshop sulla Malattia di Pompe "Linee guida per la gestione del paziente pediatrico e adulto", Firenze 19-20 novembre 2008
13. XV Convention Telethon, Riva del Garda 9-11 marzo 2009
14. 9° Congresso Associazione Italiana Miologia Verona, 11 - 13 giugno 2009
15. Riunione annuale della Società Italiana di Neurologia sezioni Piemonte e Valle d'Aosta, 6-7 novembre 2009
16. XL Congresso Società Italiana di Neurologia, Padova 22-25 novembre 2009
17. 1° Giornata per la FSHD (Distrofia Facio-Scapolo-Omerale). Presentazione del Registro Nazionale della malattia, Modena 10 aprile 2010
18. 10° Congresso Associazione Italiana Miologia, Milano 3-5 giugno 2010
19. XLI Congresso Società Italiana di Neurologia, Catania 23-27 ottobre 2010
20. 11° Congresso Associazione Italiana Miologia, Santa Margherita di Pula (CA) 26-28 maggio 2011
21. XLII Congresso Società Italiana di Neurologia, Torino, 22-25 ottobre 2011
22. 12° Congresso Associazione Italiana Miologia, Scicli (Ragusa) 17-19 Maggio 2012

23. XLIII Congresso Società Italiana di Neurologia, Rimini 6-9 ottobre 2012
24. 6th European Symposium: Steps Forward in Pompe Disease. Berlin 23-24 novembre 2012
25. 3° Giornata per la FSHD (Distrofia Facio-Scapolo-Omerale). FSHD Ieri, oggi: prospettive concrete per il futuro? Modena 13 aprile 2013
26. 13° Congresso Associazione Italiana Miologia Stresa 16-18 maggio 2013
27. Workshop Nazionale - Update Sulla Malattia Di Pompe a 7 Anni dall'Avvento dell'ERT, Roma 11 ottobre 2013
28. XLIV Congresso Società Italiana di Neurologia, Milano 2-5 novembre 2013
29. 14° Congresso Associazione Italiana Miologia, Sirmione 8-10 maggio 2014
30. IV Convegno Nazionale MITOCON 23-25 maggio 2014 Tivoli terme (Roma) , con conseguimento crediti ECM
31. XLV Congresso Società Italiana di Neurologia, Cagliari 11-14 ottobre 2014, con conseguimento crediti ECM
32. 7th European Symposium: Steps Forward in Pompe Disease. Torino 21-22 novembre 2014
33. 15° Congresso Associazione Italiana Miologia, Napoli 18-23 maggio 2015, con conseguimento crediti ECM
34. "Glicogenosi II: Dalla Diagnosi Alla Terapia", Brescia 23-24 settembre 2015, con conseguimento crediti ECM
35. XLVI Congresso Società Italiana di Neurologia, Genova 10-13 ottobre 2015, con conseguimento crediti ECM
36. Giornate Neurologiche Torinesi, Torino, 8-9 aprile 2016

### **Attività didattica**

1. Affiancamento nell'attività didattica della Prof.ssa L. Palmucci, professore associato presso l'Università di Torino, nei corsi di laurea in Medicina e Chirurgia (attività di ADI), Logopedia, Tecnici di Neurofisiopatologia, nel corso di specializzazione in Neuropsichiatria Infantile durante l'anno accademico 2008-2009, presso l'Università di Torino.
2. Creazione di filmati video nel corso del Progetto Telethon GUP07001 "Criteri clinici e di laboratorio per la diagnosi di Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-Omerale (FSHD) in previsione di un registro nazionale della malattia" per addestramento dei clinici nella corretta valutazione dei pazienti affetti da distrofia muscolare Facio-Scapolo-Omerale (FSHD).
3. Creazione di filmati video di pazienti affetti da malattie neuromuscolari per l'attività didattica in supporto alle lezioni pratiche della Prof.ssa L. Palmucci, professore associato presso l'Università di Torino, nei corsi di laurea in Medicina e Chirurgia (attività di ADI), Logopedia, Tecnici di Neurofisiopatologia, nel corso di specializzazione in Neuropsichiatria Infantile durante l'anno accademico 2008-2009, presso l'Università di Torino.

### **Pubblicazioni in extenso su riviste scientifiche**

1. I Bosone, T Mongini, C Doriguzzi, **L Vercelli**, R Tupler, P Mortara, L Palmucci. Atypical histopathological

- changes in muscle biopsies from two patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *BAM* 2002 12 (5) 227-230.
2. I Bosone, **L Vercelli**, T Mongini, L Chiadò-Piat, E Vittonatto, L Palmucci, S Servidei, G Silvestri Glycogen storage disease type II diagnosed in a 74-year-old woman. *J Am Geriatr Soc.* 2004 Jun; 52(6):1034-5.
  3. **L Vercelli**, T Mongini, R Mutani, V Modena, C Centenaro, Di Vittorio, L Palmucci. Complement-mediated muscle involvement in juvenile ankylosing spondylitis. *BAM* 2004 14 (2), 79-81.
  4. **L Vercelli**, T Mongini, N Olivero, C Rodolico, O Musumeci, L Palmucci. Chinese red rice depletes muscle coenzyme Q10 and maintains muscle damage after discontinuation of statin treatment. *J Am Geriatr Soc.* 2006 Apr; 54(4):718-20.
  5. CP Trevisan, E Pastorello, G Tomelleri, **L Vercelli**, C Bruno, S Scapolan, G Siciliano G, F Comacchio. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: hearing loss and other atypical features of patients with large 4q35 deletions. *Eur J Neurol.* 2008 Dec;15(12):1353-8.
  6. Sansone VA, Panzeri M, Montanari M, Apolone G, Gandossini S, Rose MR, Politano L, Solimene C, Siciliano G, Volpi L, Angelini C, Palmieri A, Toscano A, Musumeci O, Mongini T, **Vercelli L**, Massa R, Panico MB, Grandi M, Meola G. Italian validation of INQoL, a quality of life questionnaire for adults with muscle diseases. *Eur J Neurol.* 2010 Sep;17(9):1178-87.
  7. Lamperti C, Fabbri G, **Vercelli L**, D'Amico R, Frusciantè R, Bonifazi E, Fiorillo C, Borsato C, Cao M, Servida M, Greco F, Di Leo R, Volpi L, Manzoli C, Cudia P, Pastorello E, Ricciardi L, Siciliano G, Galluzzi G, Rodolico C, Santoro L, Tomelleri G, Angelini C, Ricci E, Palmucci L, Moggio M, Tupler R. A standardized clinical evaluation of patients affected by facioscapulohumeral muscular dystrophy: The FSHD clinical score. *Muscle Nerve.* 2010 Aug; 42(2):213-7
  8. Scionti I, Fabbri G, Fiorillo C, Ricci G, Greco F, D'Amico R, Termanini A, **Vercelli L**, Tomelleri G, Cao M, Santoro L, Percesepe A, Tupler R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: new insights from compound heterozygotes and implication for prenatal genetic counselling. *J Med Genet.* 2012 Mar; 49(3):171-8.
  9. Scionti I, Greco F, Ricci G, Govi M, Arashiro P, **Vercelli L**, Berardinelli A, Angelini C, Antonini G, Cao M, Di Muzio A, Moggio M, Morandi L, Ricci E, Rodolico C, Ruggiero L, Santoro L, Siciliano G, Tomelleri G, Trevisan CP, Galluzzi G, Wright W, Zatz M, Tupler R. Large-scale population analysis challenges the current criteria for the molecular diagnosis of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Am J Hum Genet.* 2012 Apr 6;90(4):628-35.
  10. 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; the Italian Group on GSDII (The Italian Group on GSDII includes: E. Sette, V. Tugnoli, R. Parini, M. Rigoldi, MA, M.D. Donati, S. Gasperini, **L. Vercelli**, E. Barca, R. di Giacomo, M.B. Pasanisi, B. Bembi, V. Lucchini, R. Piras, G. Ricci, G. Di Iorio, D. Diodato, F. Carubbi, A. Ariatti). Observational clinical study in juvenile-adult glycogenesis type 2 patients undergoing enzyme replacement therapy for up to 4 years. *J Neurol.* 2012 May;259(5):952-958.
  11. Sansone VA, Ricci C, Montanari M, Apolone G, Rose M, Meola G; INQoL Group (Panzer M, Angelini C, Palmieri A, Siciliano G, Volpi L, Falorni M, Mongini T, **Vercelli L**, Politano L, Tozza S, Solimene C, Massa R, Panico MB, Pisani V, Grandi M, Toscano A, Musumeci O, Rodolico C). Measuring quality of life impairment in skeletal muscle channelopathies. *Eur J Neurol.* 2012 Nov;19(11):1470-6
  12. Benedetti S, Bernasconi P, Bertini E, Biagini E, Boriani G, Capanni C, Carboni N, Columbaro M, D'Adamo M, D'Amico A, D'Apice MR, Fontana M, Gambineri A, Lattanzi G, Liguori R, Maraldi NM, Mazzanti L, Mercuri E, Mongini T, Morandi LO, Neri I, Nigro G, Novelli G, Ortolani M, Pasquali R, Pini A, Petrini S, Politano L, Previtali S, Pucci L, Rapezzi C, Ricci G, Rodolico C, Sbraccia P, Scarano E, Siciliano G, Squarzone S, Toscano A, **Vercelli L**, Ziacchi M. The empowerment of translational research: Lessons from laminopathies. *Orphanet J Rare Dis.* 2012 Jun 12;7(1):37. 1-3
  13. 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; the Italian Group on GSDII (The Italian Group on GSDII includes: E. Sette, V. Tugnoli, R. Parini, M. Rigoldi, MA, M.D. Donati, S. Gasperini, **L. Vercelli**, E. Barca, R. di Giacomo, M.B. Pasanisi, B. Bembi, V. Lucchini, R. Piras, G. Ricci, G. Di Iorio, D. Diodato, F. Carubbi, A. Ariatti). New motor outcome function measures in evaluation of Late-Onset Pompe disease before and after enzyme replacement therapy. *Muscle Nerve.* 2012 Jun;45(6):831-834.



14. Brioschi S, Gualandi F, Scotton C, Armaroli A, Bovolenta M, Falzarano MS, Sabatelli P, Selvatici R, D'Amico A, Pane M, Ricci G, Siciliano G, Tedeschi S, Pini A, **Vercelli L**, De Grandis D, Mercuri E, Bertini E, Merlini L, Mongini T, Ferlini A. Genetic characterization in symptomatic female DMD carriers: lack of relationship between X-inactivation, transcriptional DMD allele balancing and phenotype. *BMC Med Genet*. 2012 Aug 16;13:73.
15. Tiziano FD, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pasanisi M, Fiori S, Angelozzi C, Abiusi E, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, **Vercelli L**, Vasco G, Vita G, Luca Vita G, Messina S, Politano L, Passamano L, Di Gregorio G, Montomoli C, Orsi C, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Clinical and molecular cross-sectional study of a cohort of adult type III spinal muscular atrophy patients: clues from a biomarker study. *Eur J Hum Genet*. 2012 Oct 17.
16. 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 (Nation-wide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases includes: Bruno C, Filosto M, Lamperti C, Martinelli D, Moroni I, Musumeci O, Orsucci D, Pegoraro E, Santorelli FM, Scarpelli M, Sciacco M, Spinazzi M, Valentino ML, **Vercelli L**). Fatigue and exercise intolerance in mitochondrial diseases. Literature revision and experience of the Italian Network of mitochondrial diseases. *Neuromuscul Disord*. 2012 Dec;22 Suppl 3:S226-9.
17. 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.
18. 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 (2013). Phenotypic heterogeneity of the 8344A>G mtDNA "MERRF" mutation. *Neurology*, vol. 80, p. 2049-2054.
19. Ricci G, Scionti I, Serac F, Govi M, D'Amico R, Frambolfi I, Mele F, Filosto M, **Vercelli L**, Ruggiero L, Berardinelli A, Angelini C, Antonini G, Bucci E, Cao M, Daolio J, Di Muzio A, Di Leo R, Galluzzi G, Iannaccone E, Maggi L, Maruotti G, Moggio M, Mongini T, Morandi L, Nikolic A, Pastorello E, Ricci E, Rodolico C, Santoro L, Servida M, Siciliano G, Tomelleri G, Tupler R (2014). Large-scale genotype-phenotype analyses indicate that novel prognostic tools are required for facioscapulohumeral muscular dystrophy families. *BRAIN*, vol. 136; p 3408-3417, ISSN: 0006-8950
20. 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. *Movement Disorders*, 2014, vol. 29; p. 722-728.
21. 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, **Vercelli L**, Zeviani M, Siciliano G. (2014). The m.3243A>G mitochondrial DNA mutation and related phenotypes. A matter of gender?. *Journal Of Neurology*, vol. 261; p. 504-510, ISSN: 0340-5354.
22. 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
23. 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 (Montagnese F, Ombrone D, Pagliardini S, De Filippi P, Ronchi D, Semplicini C, Garibaldi M, Piras R, Maggi L, Lucchini V, Terracciano C, Todeschini A, Scarpelli M, Ciccocioppo F, Primiano G, Ricci G, **Vercelli L**, Barca E.). LOPED study: looking for an early diagnosis in a late-onset Pompe disease high-risk population. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016 Jan;87(1):5-11.
24. Maggi L, D'Amico A, Pini A, Sivo S, Pane M, Ricci G, **Vercelli L**, D'Ambrosio P, Travaglini L, Sala S, Brenna G, Kapetis D, Scarlato M, Pegoraro E, Ferrari M, Toscano A, Benedetti S, Bernasconi P, Colleoni L, Lattanzi G, Bertini E, Mercuri E, Siciliano G, Rodolico C, Mongini T, Politano L, Previtali SC, Carboni N, Mantegazza R, Morandi L.

LMNA-associated myopathies: the Italian experience in a large cohort of patients. *Neurology*. 2014 Oct 28;83(18):1634-44.

25. Nikolic A, Ricci G, Sera F, Bucci E, Govi M, Mele F, Rossi M, Ruggiero L, **Vercelli L**, Ravaglia S, Brisca G, Fiorillo C, Villa L, Maggi L, Cao M, D'Amico MC, Siciliano G, Antonini G, Santoro L, Mongini T, Moggio M, Morandi L, Pegoraro E, Angelini C, Di Muzio A, Rodolico C, Tomelleri G, Grazia D'Angelo M, Bruno C, Berardinelli A, Tupler R. Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 1-3 D4Z4 reduced alleles: experience of the FSHD Italian National Registry. *BMJ Open*. 2016 Jan 5;6(1):e007798
26. 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, Caldarazzo Ienco E, Filosto M, Lamperti C, Diodato D, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Spinazzi M, Ahmed N, Sciacco M, **Vercelli L**, Ardisone A, Zeviani M, Siciliano G. "Mitochondrial neuropathies": a survey from the large cohort of the Italian Network. *Neuromuscul Disord*. 2016 Apr-May;26(4-5):272-6
27. Ricci G, Ruggiero L, **Vercelli L**, Sera F, Nikolic A, Govi M, Mele F, Daolio J, Angelini C, Antonini G, Berardinelli A, Bucci E, Cao M, D'Amico MC, D'Angelo G, Di Muzio A, Filosto M, Maggi L, Moggio M, Mongini T, Morandi L, Pegoraro E, Rodolico C, Santoro L, Siciliano G, Tomelleri G, Villa L, Tupler R. A novel clinical tool to classify facioscapulohumeral muscular dystrophy phenotypes. *J Neurol*. 2016 Jun;263(6):1204-14
28. 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
29. C Fiorillo, G. Astrea, M. Savarese, D. Cassandrini, G. Brisca, F. Trucco, M. Pedemonte, R. Trovato, L. Ruggiero, **L. Vercelli**, A. D'amico, G. Tasca, M. Pane, M. Fanin, L. Bello, P. Broda, O. Musumeci, C. Rodolico, S. Messina, G. Vita, M. Sframeli, S. Gibertini, L. Morandi, M. Mora, L. Maggi, A. Petrucci, R. Massa, M. Grandis, A. Toscano, E. Pegoraro, E. Mercuri, E. Bertini, T. Mongini, L. Santoro, V. Nigro, C. Minetti, F.M Santorelli, C. Bruno. MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2016 Jul 7;11(1):91.

### **Contributo in volume**

1. Mongini T, **Vercelli L** (2012). ERT in the Adult Form of Type II Glycogenosis. In: Filosto, Massimiliano;Toscano, Antonio; Padovani, Alessandro. *Advances In Diagnosis & Management Of Glycogenosis II*. p. 121-135, New York: Nova Science Publishers Inc, ISBN: 1621005151

Autorizzo il trattamento dei dati personali ai sensi del D.Lgs 196/03”