



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

Francesco Danilo TIZIANO

E-mail

PEC

Nazionalità

Italiana

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Data

Qualifica conseguita

24 luglio 1996

Laurea in Medicina e Chirurgia con la tesi sperimentale dal titolo "Correlazioni clinico-molecolari nelle atrofie muscolari spinali", relatore Prof.ssa Christina Brahe, correlatore Prof. Attilio Tonali. votazione riportata: 110/110 e lode. Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

Data

Qualifica conseguita

Luglio 1997

diploma di abilitazione all'esercizio della professione medica nella prima sessione.

Data

Qualifica acquisita

29 luglio 1997

iscrizione all'Ordine dei Medici della Provincia di Reggio Calabria.

Data

Qualifica acquisita

Novembre 2000

diploma di specializzazione in Genetica Medica (UCSC), con tesi sperimentale dal titolo "Atrofie Muscolari Spinali: sviluppo di un modello animale e implicazioni sui meccanismi patogenetici", relatore Prof.ssa Christina Brahe, correlatore Dr. Enrico Bertini. votazione riportata: 50/50 e lode.

ATTIVITÀ UNIVERSITARIA

Data

Lavoro o posizione
ricoperti

31 marzo 2017 - 31 marzo 2029

Abilitazione Scientifica Nazionale Professore Prima Fascia SSD MEDS-01/A

Date

Lavoro o posizione
ricoperti

01 novembre 2017 ad oggi

Professore Associato di Genetica Medica, Sezione di Medicina Genomica, Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Università

Cattolica del Sacro Cuore

Date	<u>1 ottobre 2007 – 31 ottobre 2017</u>
Lavoro o posizione ricoperti	ricercatore confermato presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore
Date	<u>1 ottobre 2004 – 1 ottobre 2007</u>
Lavoro o posizione ricoperti	ricercatore non confermato presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore
Date	<u>1 febbraio 2002 – luglio 2004</u>
Lavoro o posizione ricoperti	titolare di Assegno di Ricerca presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore per il progetto "Studi di riattivazione del gene <i>SMN2</i> in colture di fibroblasti di pazienti affetti da atrofia muscolare spinale".
Date	<u>1 novembre 2000 – 30 aprile 2001</u>
Lavoro o posizione ricoperti	medico frequentatore presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore
Date	<u>1 dicembre 1998 – 1 dicembre 1999</u>
Lavoro o posizione ricoperti	Post-doctoral Fellowship presso Institut de Genetique et de Biologie Moleculaire et Cellulaire a Strasburgo (Francia).
Date	<u>1996-2000</u>
Lavoro o posizione ricoperti	medico specializzando in Genetica Medica indirizzo medico (direttore Prof. Giovanni Neri) presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.
Date	<u>novembre 1994-luglio 1996</u>
Lavoro o posizione ricoperti	studente interno presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore (Direttore Prof. Giovanni Neri).
ATTIVITÀ ASSISTENZIALE	
Date	<u>1 luglio 2021 – ad oggi</u>
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente I livello UOC Genetica Medica, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A. Gemelli" – Roma
Date	<u>1 luglio 2002 – 31 dicembre 2012</u>
Lavoro o posizione ricoperti	consulente genetista medico in regime convenzionale (DM. N. 284 del 23/3/2000), inviato dal Policlinico Universitario Agostino Gemelli – Università Cattolica del Sacro Cuore, presso il Servizio di Citogenetica e Genetica Medica, Unità Operativa di Anatomia Patologica, dell'Azienda Ospedaliera S. Giovanni - Addolorata - Roma
Date	<u>15 marzo – 14 ottobre 2004</u>

Lavoro o posizione ricoperti	contratto a tempo definito presso il Servizio di Genetica Medica del Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma.
Date	<u>1 ottobre 2002 – 16 marzo 2003</u>
Lavoro o posizione ricoperti	contratto a tempo definito presso il Servizio di Genetica Medica del Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma.
Date	<u>1 maggio – 31 ottobre 2001</u>
Lavoro o posizione ricoperti	contratto a tempo definito presso il Servizio di Genetica Medica del Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma.

ESPERIENZA CLINICA

Responsabile delle seguenti diagnosi molecolari, nell'ambito del Servizio di Genetica Medica del Policlinico Universitario IRCCS A. Gemelli di Roma:

- Distrofia facio-scapolo-omeroale (FSHD, test diagnostico e predittivo) (anni 2008-2009)
- Atrofia muscolare spinale (SMA, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2010 ad oggi)
- Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio di tipo I (SMARD1, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2010 ad oggi)
- Emiplegia alternante dell'infanzia (AHC, test diagnostico, diagnosi prenatale) ed emicrania emiplegia familiare (FHM, test diagnostico e predittivo) (dal 2012 ad oggi)
- Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica (SMA-PME, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2012 ad oggi)
- Atrofia muscolare spinale distale (SMA-LED, test diagnostico) (dal 2015 ad oggi)
- Test prenatale non invasivo su DNA fetale circolante (NIPT) (anni 2017-2018)
- Genotipo APOE (di predisposizione alla malattia di Alzheimer) (dal 2019 ad oggi)
- Demenze familiari (test diagnostico) (dal 2020 ad oggi)
- Cardiomiopatie strutturali ed aritmiche (test diagnostico e predittivo) (dal 2021 ad oggi)
- Malattia di Parkinson (test diagnostico) (dal 2021 ad oggi)
- Distonie (test diagnostico e predittivo) (dal 2021 ad oggi)
- Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nelle Regioni Lazio e Toscana (dal 2021 ad oggi)
- Screening neonatale della SMA per la Regione Toscana, in convenzione Università Cattolica del Sacro Cuore/AOU Meyer (dallo 05/09/2021 al 31/01/2024)

- Distrofinopatie (gene DMD, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2023 ad oggi)
- Screening neonatale della SMA per la Provincia Autonoma di Trento (dallo 01/11/2023 al 31/12/2024)
- Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nella Provincia Autonoma di Trento (dallo 01/11/2023 al 31/12/2024)
- Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nella Provincia Autonoma di Bolzano (dal 2023 ad oggi)
- Screening neonatale della SMA per la Provincia Autonoma di Bolzano (dal 2023 ad oggi)
- Beta-globinopatie (gene HBB, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2024 ad oggi)

Responsabile degli ambulatori di:

- genetica delle cardiomiopatie
- genetica delle demenze familiari
- Consulente genetista di riferimento per malattie neuromuscolari, disturbi del movimento, malattie neurodegenerative, malattie cardiovascolari, diagnosi prenatale, patologia neonatale.

ATTIVITÀ ISTITUZIONALE

Partecipazione a Consigli e Commissioni:

- Consigli di Corso di Laurea di cui è docente incaricato (dal 2004 ad oggi)
- Commissione Didattica Università Cattolica del Sacro Cuore, presidente Prof. Gigliola Sica (membro, a.a. 2010-2011/2011-2012)
- Consiglio della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2017 ad oggi)
- Concorso di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Genetica Medica - indirizzo non medico - dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. (commissario, dal 2020 ad oggi)
- Università di Bologna: membro della commissione per la "Procedura selettiva bandita con D.D. n. 6652 del 11/10/2021, ai sensi dell'art. 24 comma 3 della Legge n. 240/2010 per la copertura di un posto di Ricercatore a tempo determinato di tipo a) (junior) – per le esigenze del Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, settore concorsuale 06/A1, SSD: MED/03". (commissario, febbraio 2021)
- Università di Bologna: commissario per la "Procedura selettiva bandita con D.D. n. 1025/2022 del 18/02/2022, ai sensi dell'art. 24 comma 3 della Legge n. 240/2010 per la copertura di un posto di Ricercatore a tempo determinato di tipo a) (junior) – per le esigenze del Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, settore concorsuale 06/A1, SSD: MED/03" (commissario, maggio 2022)
-
-

- **9) Disordine di famiglia / Specializzazione (D) (dal 2020 ad oggi)**
candidati:
- 10) Cardiomiopatie strutturali ed aritmiche (test diagnostico e **Creditativo**) (dal 2021 ad oggi)
Dr.ssa Irene Mancuso (Laurea in Biotecnologie Mediche)
- 11) Malattia di Parkinson (test diagnostico) (dal 2021 ad oggi)
Dr.ssa Rosa Lomastro (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
- 12) Distrofia (test diagnostico e **Creditativo**) (dal 2021 ad oggi)
Dr.ssa Emanuela Abiusi (Laurea in Medicina e Chirurgia)
- 13) Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nelle Regioni Lazio e Toscana (dal 2021 ad oggi)
Dr.ssa Lorena Di Pietro (Laura Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare)
- 14) Screening neonatale della SMA per la Regione Toscana, in convenzione Università Cattolica del Sacro Cuore/AQU Meyer (dallo 05/09/2021 al 31/01/2024)
Dr.ssa Grazia Marini (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
- 15) Distrofinopatie (gene DMD, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2023 ad oggi)
Dr.ssa Agnese Novelli (Laurea in Biotecnologie Genomiche)
- 16) Screening neonatale della SMA per la Provincia Autonoma di Trento (dallo 01/11/2023 al 31/12/2024)
Dr.ssa Maria Teresa Dell'Abate (Laurea in Biotecnologie Mediche)
- 17) Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nella Provincia Autonoma di Trento (dal 01/11/2023 al 31/12/2024)
Dr.ssa Alessandra Tortora Della Corte (Laurea in Biologia Molecolare)
- 18) Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nella Provincia Autonoma di Bolzano (dal 2023 ad oggi)
Dr.ssa Lorena Di Pietro
- 19) Screening neonatale della SMA per la Provincia Autonoma di Bolzano (dal 2023 ad oggi)
Dr.ssa Agnese Novelli
- 20) Beta-globinopatie (gene HBB, test diagnostico e di identificazione dei portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2024 ad oggi)
Dr.ssa Martina Rinelli
Dr. Alessandro Vaisfeld
Dr.ssa Emanuela Abiusi
- **Esposabile degli ambulatori di:**
- Diploma di Specializzazione in Genetica Medica (indirizzi medico e non-medico):**
- 1) genetica delle cardiomiopatie
Dr.ssa Emanuela Abiusi
- 2) genetica delle demenze familiari
Dr. Andrea Martella
Dr. Antonio Capalbo
Dr.ssa Anna Maria Pinto
Dr.ssa Valentina Maria Sofia
Dr.ssa Maria Vittoria Faggiano
Dr.ssa Giulia Maneri
Dr.ssa Domizia Pasquetti
Dr.ssa Elena Sonnini
Dr. Lorenzo Loberti
- Diploma di Specializzazione in Medicina Legale e delle Assicurazioni:**
Dr. Simone Grassi
- Diploma di Specializzazione in Patologia Clinica:**
Dr.ssa Serena Spartano

Attività in qualità di esperto:

- Membro del TREAT-NMD Activity A07 (Accelerate preclinical phase of new therapeutic treatment development), del Work package 7.4 (Develop standardized protocols and procedures for harmonizing and accelerating pre-clinical studies). (anni 2008-2011)

- Nell'ambito del Progetto, è stato curatore/co-autore delle seguenti Standard Operating Procedure per l'atrofia muscolare spinale:
 - Human and murine SMN transcript analysis by absolute real time PCR
 - ELISA (enzyme-linked immunosorbent assay) to quantify SMN protein levels", curata dalla Prof. Brunhilde Wirth, Cologne, Germany
 - Semiquantitative Western Blot (quantification of SMN protein levels), curata dalla Prof. Brunhilde Wirth, Cologne, Germany
- Membro albo revisori VQR-ANVUR (dal 2011 al 2024)
- International Coordinating Committee (ICC) for clinical trials in SMA (dal 2013 al 2017). (Comitato internazionale, promosso dalle associazioni USA di pazienti SMA Foundation e Families of SMA, finalizzato alla identificazione di misure di outcome e biomarcatori standardizzati per i trial clinici sulla SMA)
- Associate editor della rivista BMC-Medical Genetics (dal 2015 al 2020)
- Comitato scientifico dell'associazione di pazienti Famiglie SMA (dal 2015 ad oggi)
- Board di revisori/advisors dell'associazione francese AFM-Telethon (dal 2017 al 2024)
- Revisore di grant application per i seguenti Enti:
 - Association Francaise de Myopathies (AFM), France
 - Prinses Beatrix Fonds, The Netherlands
 - Famiglie SMA, Italia
 - SMA Europe
- Advisory Board per l'Atrofia Muscolare Spinale per Roche, Biogen Pharmaceuticals e Novartis Gene Therapy (successivamente Novartis) (dal 2020 ad oggi)
- Audizione del Gruppo di Lavoro sullo screening neonatale esteso (istituito per DM del 17/11/2020) per l'inclusione della SMA tra le condizioni soggette a screening neonatale universale (SNE). (Il Gruppo di Lavoro, sulla base dei risultati del progetto pilota di Lazio e Toscana, sui dati della letteratura e sulla valutazione HTA di AGENAS, ha espresso parere positivo per l'inclusione della SMA nel panel dello SNE, in data 01/06/2021).
- Responsabile delle sezioni "Area di intervento 1a - Screening prenatale" e "Area di intervento 1b – Screening neonatale" del "DOCUMENTO TECNICO-SCIENTIFICO A SUPPORTO DELLA STRATEGIA GENOMICA NAZIONALE" (Si tratta di uno dei prodotti del progetto “Strategia Genomica italiana: istituzione di una cabina di regia a supporto dell’iniziativa europea 1+Million Genomes (1+MG) e Beyond 1+MG (B1MG) e del Coordinamento Interistituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica”, coordinato dal Prof. Paolo Villari e finanziato dal Ministero della Salute) (anno 2024)
- Indicato dalla Società Italiana di Genetica Umana quale membro del tavolo congiunto con la Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN) per l'uso dei test genetici negli screening neonatali (da maggio 2024 ad oggi)

Partecipazione a progetti di ricerca come responsabile di unità/PI:

- Co-PI del progetto “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)”. Finanziato da AIFA, PI: Dr.ssa Lucia

Morandi. (importo finanziato €247878) (anni 2012-2017)

- PI del progetto "Muscular miRNome and transcriptome analysis as a tool for the identification of biomarkers in spinal muscular atrophy". Finanziato da Fondazione Telethon. (importo finanziato €313400) (ottobre 2012-gennaio 2016)
- PI del progetto "Screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale nel Lazio e in Toscana: un progetto pilota di due anni". Finanziato da Biogen Pharmaceuticals Inc. (importo finanziato €1.124.420,50) (settembre 2018-settembre 2021)
- PI del progetto "TREAT-AHC. Identification of compounds for the treatment of Alternating Hemiplegia of Childhood by drug repositioning. Molecular and pre-clinical evaluation and clinical outcome measure validation". Finanziato da AISEA ONLUS, Fundacio La Marato TV3, Regione Lazio. (importo finanziato globale €445.350) (settembre 2018 ad oggi)
- PI del progetto "Incidenza e Patogenesi molecolare delle neoplasie associate a mutazioni nei geni della cascata RAS/MAPK". Finanziato da Fondazione Mia Neri ONLUS. (importo finanziato €45000) (anni 2019-2021)
- PI del progetto "HLA and innate-immunity gene variants as severity predictors of COVID-19: an Italian multi-centric prospective association study". Finanziato da Emergex Vaccines (Importo finanziato €218.000) (novembre 2021-novembre 2022)
- Membro del progetto "Strategia Genomica italiana: istituzione di una cabina di regia a supporto dell'iniziativa europea 1+Million Genomes (1+MG) e Beyond 1+MG (B1MG) e del Coordinamento Interistituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica". PI: Prof. Paolo Villari (dicembre 2021-giugno 2024)
- Responsabile del finanziamento Linea di intervento D2.2 dell'Università Cattolica del Sacro Cuore per il progetto "Implementazione facility sequenziamento nucleotidico di Sanger per la sede di Roma" (importo finanziato € 163.992,40) (anno 2022)
- Responsabile di Unità del progetto "Development of a multidisciplinary network for clinical and laboratory research for spinal muscular atrophy and other rare motoneuron diseases" PNRR-MR1-2022-12376937. PI: Prof. Eugenio Mercuri (Importo finanziato €120.000) (anno 2023 ad oggi)
- Membro del progetto "Chronic myocarditis and inflammatory cardiomyopathies with ventricular pro-arrhythmic and heart failure phenotypes: the role of genotype-environment interaction" PNRR-MAD-2022-12376225 PI Fondazione Policlinico Gemelli: Dr.ssa Maria Lucia Narducci (importo finanziato €71.666) (anno 2023 ad oggi)
- PI del progetto "Studio pilota di fattibilità del sequenziamento genomico su vasta scala: verso la definizione della strategia genomica italiana a supporto dell'iniziativa europea 1+Million Genomes (1+MG), Beyond 1+MG (B1MG) e del Coordinamento Interistituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica.", finanziato dal Ministero della Salute (importo finanziato €54.000) (ottobre 2023-ottobre 2024)
- Membro del Progetto "Development of a registry to assess natural

**TITOLI FORMATIVI E
PROFESSIONALI**

Titolo di specializzazione ed incarichi di responsabilità in ambito assistenziale sono indicati sopra.

Vincitore del Market Access Award 2019 per il progetto pilota dello screening neonatale della SMA in Lazio e Toscana

Incarichi di Insegnamento:

Corsi di Laurea:

- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, Istituto Figlie di San Camillo, sede di Rieti (dal 2001 al 2011)
- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in Infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Istituto Figlie di San Camillo, Scuola Padre L. Tezza (dal 2003 al 2023)
- Genetica Medica (C.I. Riproduzione) - Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2005 al 2013)
- Genetica Medica (C.I. Biologia e Genetica) - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2011 al 2018)
- Medical Genetics - Corso di Laurea Magistrale in lingua inglese a Corso Unico in Medicine & Surgery. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2015 ad oggi)
- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in Infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Azienda Complesso Ospedaliero San Filippo Neri, Roma (dal 2018 al 2023)
- Genetica Umana - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia - I canale. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2018 al 2020)
- Genetica Medica (C.I. Scienze Biomediche) - Corso di Laurea in Logopedia. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Scuola Provinciale Superiore di Sanità, Bolzano (dal 2019 ad oggi)
- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in Infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Scuola Istituto Suore della Misericordia, Azienda Ospedaliera San Giovanni – Addolorata (dal 2019 al 2021)
- Terapia Genica e di modulazione genica - Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie per la Medicina Personalizzata. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2020 ad oggi)
- Genetica Umana - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia II canale. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2020 ad oggi)
- Genetica Medica (CI Pediatria Generale e specialistica) - Corso di Laurea

Scuole di Specializzazione:

- Tecnologie ricombinanti - Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e Genetica Medica – indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2001 ad oggi)
- Genetica Avanzata - Scuola di Specializzazione in Ortodonzia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2001 al 2014)
- Genetica - Scuola di Specializzazione in Malattie dell'Apparato Cardiovascolare. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2015 ad oggi)
- Genetica Medica - Scuola di Specializzazione in Neurologia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2015 ad oggi)
- Tecnologie di analisi genomica - Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2016 ad oggi)
- Genetica delle malattie neuromuscolari - Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2016 ad oggi)
- Cardiogenetica - Scuola di Specializzazione in Genetica Medica –indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2016 ad oggi)
- Genetica - Scuola di Specializzazione in Microbiologia e Virologia – Indirizzo non Medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2017 ad oggi)

Brevetti:

- Melki Judith, Dierich Andree, Cifuentes-diaz Carmen, Le Meur Marianne, Frugier Tony, **Tiziano F** (2000). Murine models characterized by conditional mutation of SMN gene - use for study of spinal muscular atrophy and other neurodegenerative diseases and muscular myopathies . Deposito francese: EP1116790,INSERM
- Brahe C, Neri G, **Tiziano F** (2005). Therapeutical use. Deposito USA: US20050171206
- Brahe C, Neri G, **Tiziano F** (2005). USE OF PHENYLBUTYRATE FOR TREATMENT OF SPINAL MUSCULAR ATROPHY. Deposito internazionale: WO2005072720, FYRKLÖVERN SCANDINAVIA AB
- **TIZIANO F**, PINTO ANNA MARIA, BRAHE CHRISTINA, NERI GIOVANNI (2008). marcatore biologico per l'atrofia muscolare spinale. Deposito Italiano: RM2008A000270, Università Cattolica del Sacro Cuore
- **Tiziano F**, Abiusi E, Di Marcotullio L, Infante P. (2018) "IDENTIFICAZIONE DI miRNA MUSCOLARI COME BIOMARCATORI E TRATTAMENTO CO-ADIUVANTE PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE ". Deposito Italiano: IT201800004359A1; Deposito internazionale: WO2019197954A1, Università Cattolica del Sacro Cuore
- **Tiziano** Francesco Danilo, Abiusi Emanuela, Coletti Silvano, Vaisfeld

Alessandro (2019) "DISPOSITIVO DIAGNOSTICO E SUOI USI". Deposito Italiano: IT201900012345A1 Deposito internazionale: WO2021014305A1, Coletti Biotechnologies LLC

Partecipazione a congressi/convegni in qualità di invited speaker (selezione):

- 4th Symposium on ATP1A3 in Disease - Washington DC, 23-25/08/2015
- XI simposio di genetica clinica e molecolare delle patologie cardiovascolari - Università Cattolica del Sacro Cuore, 23/06/2016
- LATAM SMA Summit - São Paulo, Brasil, 12-13/05/2017
- International symposium on SMA treatment - Clinica Las Condes Pediatric Neurology department, Santiago Cile, 11/11/2017
- SMA Europe: 2nd International Scientific & Clinical Congress on Spinal Muscular Atrophy - Barcelona, Spain, 05-07/02/2020
- XX UPDATE OF NEONATOLOGY - da remoto, 21-22/05/2020
- XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIN Il neonato al centro del futuro – Venezia, 7-10/10/2020
- RIFLESSIONE E APPROFONDIMENTO DEL PROPRIO OPERATO MALATTIE GENETICHE: DALLA DIAGNOSI AL TRATTAMENTO – Padova, 17/02/2021
- XXI congresso nazionale Associazione Italiana di Miologia – Bergamo, 1-4/12/2021
- SMA-NBS Academy I edition – Università de Liege, Liege, Belgium, 13-14/05/2022
- PRISMA Promuovere l'Identificazione dei bambini con SMA - Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti, 29/09/2022
- Epilepsy and movement disorders: translational medicine and novel therapeutic approaches - Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain, 13-14/10/2022
- NUOVE FRONTIERE DELLO SCREENING NEONATALE NOVITÀ IN REGIONE LOMBARDIA - Università di Milano, Milano, 18/10/2022
- XII Congresso Annuale SIMMESN 2022 - Al crocevia tra complessità clinica e sfide future – Bari, 9-11/11/2022
- SMA-NBS academy II edition - Università de Liege, Liege, Belgium, 12-13/11/2022
- Italian Medical Genetics Academy, SIGU – Milano, 15/12/2022
- CONVEGNO FONDAZIONE UILDM LAZIO NeMO – Ancona, 24/06/2023
- Focus on SMA – Istituto Stella Maris, Calambrone, Pisa, 23/09/2023
- 11th Neurogenetics Meeting - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, PORTUGAL, 20/10/2023
- RETE LOMBARDA SCREENING NEONATALE: novità in tema di screening 2° WORKSHOP - Palazzo Lombardia, Milano, 19/01/2024
- Towards an Italian SMA Connectome - National Meeting for Innovation and Shared Research - Università Cattolica Sacro Cuore, Roma, 26/01/2024
- SMA-NBS Academy III edition - Università de Liege, Liege, Belgium, 01-

02/06/2024

- IL METABOLISMO DELL'RNA NELLE MALATTIE NEUROLOGICHE - IV - IRCCS Fondazione C. Mondino, Pavia, 14/06/2024
- La Genomica tra ricerca e innovazione: sfide e opportunità per l'integrazione nella Sanità Pubblica in Italia - Sapienza Università di Roma, 14/06/2024
- SMA: DALLA RIVOLUZIONE TERAPEUTICA ALLO SCREENING NEONATALE - Auditorium CEINGE, Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli, 24/06/2024
- SMA-NBS academy IV edition - Università de Liege, Liege, Belgium, 28-29/06/2024
- Welfair, la fiera del fare sanità – Fiera di Roma, Roma, 05-07/11/2024
- 12th Symposium on ATP1A3 in Disease - Recinte Modernista, Barcelona, Spain, 14-15/11/2024
- Cardiovascular Translational medicine - Palazzo della salute, Padova, 24-25/01/2025
- Fondazione Telethon- Convegno clinico neuromuscolare -Palacongressi di Rimini, Rimini, 16-16/03/2025

Collaborazioni nazionali ed internazionali concluse od ancora in atto:

- Prof. Judith Melki, INSERM, France
- Dr. Martine Barkats, Institut de Myologie, Paris, France
- Dr. Laura Kirkpatrick, Lexicon Pharmaceuticals, Texas, USA
- Dr. Friedrich Metzger, Roche Pharmaceuticals, Switzerland
- Dr. Fred Marin, GMP-Orphan Pharmaceuticals, France
- Dr. Lucia Morandi, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- Prof. Lucia Di Marcotullio, Dipartimento di Medicina Molecolare, Università Sapienza, Roma
- Dr. Dione Kobayashi, Dr. Sergey Paushkin, SMA Foundation, New York, USA
- Dr. Enrico Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Prof. Eugenio Mercuri, Sezione di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Louise Simard, Head of Biochemistry and Medical Genetics, University of Manitoba, Manitoba, Canada
- Dr. Eduardo Tizzano, Department of Genetics, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, Spain
- Prof. Brunhilde Wirth, Institute of Human Genetics, Cologne, Germany
- Prof. Filippo Crea, Istituto di Cardiologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Paolo Zeppilli, Sezione di Medicina dello Sport, Policlinico A. Gemelli, Roma
- Dr.ssa Lucia Ricci Vitiani, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Prof. Roberto Pallini, Istituto di Neurochirurgia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Carlo Masullo, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Claudio Grassi, Istituto di Fisiologia Umana, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

- Dr. Andrea Beccari, Dompè Farmaceutici
- Dr. Marco Pacifici, Biogen Pharmaceuticals
- Dr. Silvano Coletti, Chelonia Group Applied Science
- Prof. Rino Ragno, Dipartimento di Chimica e Tecnologia del Farmaco, Università Sapienza, Roma

ESPERIENZA MANAGERIALE

Responsabile di un gruppo di ricerca formato da 8 persone (tecnici di laboratorio biomedico, assegnisti di ricerca, contrattisti, dottorandi, studenti, specializzandi) (il gruppo di ricerca è coinvolto in progetti di ricerca di base e traslazionale su SMA, AHC, DMD. Tranne dottorandi e specializzandi medici, assegnisti di ricerca, contrattisti e tecnici di laboratorio sono retribuiti con fondi propri ottenuti da progetti di ricerca)

Responsabile del Laboratorio di Cardiogenetica (il Laboratorio comprende il personale che effettua la diagnosi molecolare delle cardiomiopatie strutturali ed aritmiche nel contesto del Servizio di Genetica Medica della Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A. Gemelli")

Coordina l'attività assistenziale di supporto dei Medici Specializzandi in formazione con cui collabora nella gestione dei propri turni dell'Ambulatorio della UOC di Genetica Medica

Titolare di fondi di ricerca per un totale di € 3.538.062,00 a partire dal 2012 ad oggi, come dettagliato in tabella:

Progetto	Periodo di riferimento	Importo finanziato (€)	Ente finanziatore
Salbutamolo e SMA	2012/2017	247.878,00	AIFA
miRNA e SMA	2012/2016	313.400,00	Fondazione Telethon
NBS-SMA progetto pilota	2018/2021	1.124.420,50	Biogen Pharmaceuticals
TREAT-AHC	2018 ad oggi	445.350,00	AISEA ONLUS, Fundacio La Marato TV3, Regione Lazio
RAS-MAPK	2019/2021	45.000,00	Fondazione Mia Neri ONLUS
HLA e COVID19	2021/2022	218.000,00	Emergex Vaccines
Facility sequenziamento	2022/2022	163.992,40	Università Cattolica del Sacro Cuore
PNRR SMA	2023/2025	120.000,00	PNRR
PNRR Cardiologia	2023/2025	71.666,00	PNRR
PNRR DMD	2024/2026	35.000,00	PNRR
Pilota sequenziamento genomico	2023/2024	54.000,00	Ministero della Salute
Convenzione Meyer/UCSC NBS Toscana	2021/2024	414.483,60	Regione Toscana
Convenzione PA Trento/UCSC NBS Trento	2023/2024	45.078,77	PA Trento
Convenzione PA Bolzano/UCSC NBS Bolzano	2023 ad oggi	59.792,73	PA Bolzano
Assegni di ricerca	2024 ad oggi	180.000,00	Associazione Famiglie SMA

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

OTTIMO

OTTIMO

OTTIMO

ALTRE LINGUE

FRANCESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

BUONO

SUFFICIENTE

BUONO

PUBBLICAZIONI

Scopus (09 agosto 2025):

H-index: 39

Citazioni: 6474

Articoli su riviste internazionali con impact factor

1. Zappata S, **Tiziano** F, Neri G, Brahe C. Deletions in the SMN gene in infantile and adult spinal muscular atrophy patients from the same family. Hum Genet. 1996 Mar;97(3):315-8. doi: 10.1007/BF02185762. PMID: 8786072.
2. Brahe C, Clermont O, Zappata S, F, Melki J, Neri G. Frameshift mutation in the survival motor neuron gene in a severe case of SMA type I. Hum Mol Genet. 1996 Dec;5(12):1971-6. doi: 10.1093/hmg/5.12.1971. PMID: 8968751.
3. Patrizi AL, **Tiziano** F, Zappata S, Donati MA, Neri G, Brahe C. SMN protein analysis in fibroblast, amniocyte and CVS cultures from spinal muscular atrophy patients and its relevance for diagnosis. Eur J Hum Genet. 1999 Apr;7(3):301-9. doi: 10.1038/sj.ejhg.5200286. PMID: 10234506.
4. Miniou P, **Tiziano** D, Frugier T, Roblot N, Le Meur M, Melki J. Gene targeting restricted to mouse striated muscle lineage. Nucleic Acids Res. 1999 Oct 1;27(19):e27. doi: 10.1093/nar/27.19.e27. PMID: 10481039
5. Vitali T, Sossi V, **Tiziano** F, Zappata S, Giuli A, Paravatou-Petsotas M, Neri G, Brahe C. Detection of the survival motor neuron (SMN) genes by FISH: further evidence for a role for SMN2 in the

- modulation of disease severity in SMA patients. *Hum Mol Genet.* 1999 Dec;8(13):2525-32. doi: 10.1093/hmg/8.13.2525.PMID: 10556301.
6. Zollino M, **Tiziano** F, Di Stefano C, Neri G. Partial duplication of the long arm of chromosome 15: confirmation of a causative role in craniosynostosis and definition of a 15q25-qter trisomy syndrome. *Am J Med Genet.* 1999 Dec22;87(5):391-4. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19991222)87:5<391::aid-ajmg4>3.0.co;2-o. PMID: 10594876.
 7. Frugier T, **Tiziano** FD, Cifuentes-Diaz C, Miniou P, Roblot N, Dierich A, LeMeur M, Melki J. Nuclear targeting defect of SMN lacking the C-terminus in a mouse model of spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet.* 2000 Mar 22;9(5):849-58. doi: 10.1093/hmg/9.5.849. PMID: 10749994.
 8. Puccio H, Simon D, Cossée M, Criqui-Filipe P, **Tiziano** F, Melki J, Hindelang C, Matyas R, Rustin P, Koenig M. Mouse models for Friedreich ataxia exhibit cardiomyopathy, sensory nerve defect and Fe-S enzyme deficiency followed by intramitochondrial iron deposits. *Nat Genet.* 2001 Feb;27(2):181-6. doi:10.1038/84818. PMID: 11175786.
 9. Cifuentes-Diaz C, Frugier T, **Tiziano** FD, Lacène E, Roblot N, Joshi V, Moreau MH, Melki J. Deletion of murine SMN exon 7 directed to skeletal muscle leads to severe muscular dystrophy. *J Cell Biol.* 2001 Mar 5;152(5):1107-14. doi:10.1083/jcb.152.5.1107. PMID: 11238465; PMCID: PMC2198815.
 10. Sossi V, Giuli A, Vitali T, **Tiziano** F, Mirabella M, Antonelli A, Neri G, Brahe C. Premature termination mutations in exon 3 of the SMN1 gene are associated with exon skipping and a relatively mild SMA phenotype. *Eur J Hum Genet.* 2001 Feb;9(2):113-20. doi: 10.1038/sj.ejhg.5200599. PMID: 11313744.
 11. Andreassi C, Angelozzi C, **Tiziano** FD, Vitali T, De Vincenzi E, Boninsegna A, Villanova M, Bertini E, Pini A, Neri G, Brahe C. Phenylbutyrate increases SMN expression in vitro: relevance for treatment of spinal muscular atrophy. *Eur J Hum Genet.* 2004 Jan;12(1):59-65. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201102. PMID: 14560316.
 12. Mercuri E, Bertini E, Messina S, Pelliccioni M, D'Amico A, Colitto F, Mirabella M, **Tiziano** FD, Vitali T, Angelozzi C, Kinali M, Main M, Brahe C. Pilot trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2004 Feb;14(2):130-5. doi: 10.1016/j.nmd.2003.11.006. PMID: 14733959.
 13. Marra C, Bizzarro A, Daniele A, De Luca L, Ferraccioli M, Valenza A, Brahe C, **Tiziano** FD, Gainotti G, Masullo C. Apolipoprotein E epsilon4 allele differently affects the patterns of neuropsychological presentation in early- and late-onset Alzheimer's disease patients. *Dement Geriatr Cogn Disord.* 2004;18(2):125-31. doi: 10.1159/000079191. Epub 2004 Jun 18. PMID: 15211066.
 14. Brahe C, Vitali T, **Tiziano** FD, Angelozzi C, Pinto AM, Borgo F, Moscato U, Bertini E, Mercuri E, Neri G. Phenylbutyrate increases SMN gene expression in spinal muscular atrophy patients. *Eur J Hum Genet.* 2005 Feb;13(2):256-9. doi:10.1038/sj.ejhg.5201320. PMID: 15523494.
 15. Bizzarro A, Marra C, Acciarri A, Valenza A, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. Apolipoprotein E epsilon4 allele differentiates the clinical response to donepezil in Alzheimer's disease. *Dement Geriatr Cogn Disord.* 2005;20(4):254-61. doi: 10.1159/000087371. Epub 2005 Aug 9. PMID: 16103669.
 16. Bertini E, Burghes A, Bushby K, Estournet-Mathiaud B, Finkel RS, Hughes RA, Iannaccone ST, Melki J, Mercuri E, Muntoni F, Voit T, Reitter B, Swoboda KJ, **Tiziano** D, Tizzano E, Topaloglu H, Wirth B, Zerres K. 134th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy, 11-13 February 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2005 Nov;15(11):802-16. doi: 10.1016/j.nmd.2005.07.005. Epub 2005 Oct 3. PMID: 16202598.

17. Acciarri A, Masullo C, Bizzarro A, Valenza A, Quaranta D, Marra C, Tiziano FD, Brahe C, Seripa D, Matera MG, Fazio VM, Gainotti G, Daniele A. Apoeepsilon2-epsilon4 genotype is a possible risk factor for primary progressive aphasia. *Ann Neurol*. 2006 Feb;59(2):436-7. doi: 10.1002/ana.20780. PMID:16437577.
18. Giannini A, Pinto AM, Rossetti G, Prandi E, **Tiziano** D, Brahe C, Nardocci N. Respiratory failure in infants due to spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1. *Intensive Care Med*. 2006 Nov;32(11):1851-5. doi:10.1007/s00134-006-0346-8. Epub 2006 Sep 9. PMID: 16964485.
19. Trecarichi EM, Tumbarello M, de Gaetano Donati K, Tamburrini E, Cauda R, Brahe C, **Tiziano** FD. Partial protective effect of CCR5-Delta 32 heterozygosity in a cohort of heterosexual Italian HIV-1 exposed uninfected individuals. *AIDS Res Ther*. 2006 Sep 25;3:22. doi: 10.1186/1742-6405-3-22. PMID: 16999868; PMCID:PMC1592103.
20. Mercuri E, Bertini E, Messina S, Solari A, D'Amico A, Angelozzi C, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bruno C, Cini C, Colitto F, Kinali M, Minetti C, Mongini T, Morandi L, Neri G, Orcesi S, Pane M, Pelliccioni M, Pini A, **Tiziano** FD, Villanova M, Vita G, Brahe C. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2007 Jan;68(1):51-5. doi: 10.1212/01.wnl.0000249142.82285.d6. Epub 2006 Nov 2. PMID:17082463.
21. **Tiziano** FD, Bertini E, Messina S, Angelozzi C, Pane M, D'Amico A, Alfieri P, Fiori S, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bruno C, Cini C, Minetti C, Mongini T, Morandi L, Orcesi S, Pelliccioni M, Pini A, Villanova M, Vita G, Locatelli M, Mercuri E, Brahe C. The Hammersmith functional score correlates with the SMN2 copy number: a multicentric study. *Neuromuscul Disord*. 2007 May;17(5):400-3. doi: 10.1016/j.nmd.2007.02.006. Epub 2007 Apr 12. PMID: 17433677.
22. Bussu F, **Tiziano** FD, Giorgio A, Pinto AM, De Corso E, Angelozzi C, Brahe C, Paludetti G. Arg16gly polymorphism of the beta2-adrenoceptor gene (ADRBeta2) as a susceptibility factor for nasal polyposis. *Am J Rhinol*. 2007 May-Jun;21(3):378-82. doi: 10.2500/ajr.2007.21.3015. PMID: 17621827.
23. Vitte J, Fassier C, **Tiziano** FD, Dalard C, Soave S, Roblot N, Brahe C, Saugier-Verber P, Bonnefont JP, Melki J. Refined characterization of the expression and stability of the SMN gene products. *Am J Pathol*. 2007 Oct;171(4):1269-80. doi: 10.2353/ajpath.2007.070399. Epub 2007 Aug 23. PMID:17717146; PMCID: PMC1988876.
24. Angelozzi C, Borgo F, **Tiziano** FD, Martella A, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases SMN mRNA and protein levels in spinal muscular atrophy cells. *J Med Genet*. 2008 Jan;45(1):29-31. doi: 10.1136/jmg.2007.051177. Epub 2007 Oct 11. PMID: 17932121.
25. Bizzarro A, Seripa D, Acciarri A, Matera MG, Pilotto A, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. The complex interaction between APOE promoter and AD: an Italian case-control study. *Eur J Hum Genet*. 2009 Jul;17(7):938-45. doi:10.1038/ejhg.2008.263. Epub 2009 Jan 28. PMID: 19172988; PMCID: PMC2986491.
26. Chassaing N, Golzio C, Odent S, Lequeux L, Vigouroux A, Martinovic-Bourie IJ, **Tiziano** FD, Masini L, Piro F, Maragliano G, Delezoide AL, Attié-Bitach T, Manouvrier-Hanu S, Etchevers HC, Calvas P. Phenotypic spectrum of STRA6 mutations: from Matthew-Wood syndrome to non-lethal anophthalmia. *Hum Mutat*. 2009 May;30(5):E673-81. doi: 10.1002/humu.21023. PMID: 19309693.
27. **Tiziano** FD, Pinto AM, Fiori S, Lomastro R, Messina S, Bruno C, Pini A, Pane M, D'Amico A, Ghezzi A, Bertini E, Mercuri E, Neri G, Brahe C. SMN transcript levels in leukocytes of SMA patients determined by absolute real-time PCR. *Eur J Hum Genet*. 2010 Jan;18(1):52-8. doi: 10.1038/ejhg.2009.116. PMID: 19603064; PMCID: PMC2987170.
28. D'Amico A, Cuttini M, Ravà L, Mercuri E., Messina S., Pane M., Mastella C., Chiarini Testa MB, Brahe C., **Tiziano** D., Vita G., Bertini E. Clinical factors as predictors of survival in spinal muscular atrophy type I. *PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH* (2008) 18(S1):s43-s47.

29. Bizzarro A, Guglielmi V, Lomastro R, Valenza A, Lauria A, Marra C, Silveri MC, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. BuChE K variant is decreased in Alzheimer's disease not in fronto-temporal dementia. *J Neural Transm (Vienna)*. 2010 Mar;117(3):377-83. doi: 10.1007/s00702-009-0358-y. PMID: 20058037.
30. Valenza A, Bizzarro A, Marra C, Lauria A, Guglielmi V, Rossi C, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. The APOE-491 A/T promoter polymorphism effect on cognitive profile of Alzheimer's patients. *Neurosci Lett*. 2010 Mar 26;472(3):199-203. doi:10.1016/j.neulet.2010.02.004. Epub 2010 Feb 10. PMID: 20152880.
31. **Tiziano** FD, Lomastro R, Pinto AM, Messina S, D'Amico A, Fiori S, Angelozzi C, Pane M, Mercuri E, Bertini E, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases survival motor neuron (SMN) transcript levels in leucocytes of spinal muscular atrophy (SMA) patients: relevance for clinical trial design. *J Med Genet*. 2010 Dec;47(12):856-8. doi: 10.1136/jmg.2010.080366. Epub 2010 Sep 12. PMID: 20837492.
32. **Tiziano** FD, Neri G, Brahe C. Biomarkers in rare disorders: the experience with spinal muscular atrophy. *Int J Mol Sci*. 2010 Dec 24;12(1):24-38. doi:10.3390/ijms12010024. PMID: 21339974; PMCID: PMC3039940.
33. Capalbo A, Sagnella F, Apa R, Fulghesu AM, Lanzzone A, Morciano A, Farcomeni A, Gangale MF, Moro F, Martinez D, Ciardulli A, Palla C, Uras ML, Spettu F, Cappai A, Carcassi C, Neri G, **Tiziano** FD. The 312N variant of the luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor gene (LHCGR) confers up to 2.7-fold increased risk of polycystic ovary syndrome in a Sardinian population. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2012 Jul;77(1):113-9. doi: 10.1111/j.1365-2265.2012.04372.x. PMID: 22356187.
34. Willmann R, Dubach J, Chen K; TREAT-NMD Neuromuscular Network. Developing standard procedures for pre-clinical efficacy studies in mouse models of spinal muscular atrophy: report of the expert workshop "Pre-clinical testing for SMA", Zürich, March 29-30th 2010. *Neuromuscul Disord*. (2011) 21:74-7.
35. D'Amico A, Mercuri E, **Tiziano** FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Nov 2;6:71. doi: 10.1186/1750-1172-6-71. PMID: 22047105; PMCID: PMC3231874.
36. Crawford TO, Paushkin SV, Kobayashi DT, Forrest SJ, Joyce CL, Finkel RS, Kaufmann P, Swoboda KJ, **Tiziano** D, Lomastro R, Li RH, Trachtenberg FL, Plasterer T, Chen KS; Pilot Study of Biomarkers for Spinal Muscular Atrophy Trial Group. Evaluation of SMN protein, transcript, and copy number in the biomarkers for spinal muscular atrophy (BforSMA) clinical study. *PLoS One*. 2012;7(4):e33572. doi: 10.1371/journal.pone.0033572. Epub 2012 Apr 27. PMID: 22558076; PMCID: PMC3338744.
37. Zhou J, Tawk M, **Tiziano** FD, Veillet J, Bayes M, Nolent F, Garcia V, Servidei S, Bertini E, Castro-Giner F, Renda Y, Carpentier S, Andrieu-Abadie N, Gut I, Levade T, Topaloglu H, Melki J. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy is caused by mutations in *ASA1*. *Am J Hum Genet*. 2012 Jul 13;91(1):5-14. doi: 10.1016/j.ajhg.2012.05.001. Epub 2012 Jun 14. PMID: 22703880; PMCID: PMC3397266.
38. Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, Gurrieri F, Nicole S, de Vries B, **Tiziano** FD, Fontaine B, Walley NM, Heavin S, Panagiotakaki E; European Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC) Genetics Consortium; Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium; European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterprises (SMEs) Consortium; Fiori S, Abiusi E, Di Pietro L, Sweney MT, Newcomb TM, Viollet L, Huff C, Jorde LB, Reyna SP, Murphy KJ, Shianna KV, Gumbs CE, Little L, Silver K, Ptáček LJ, Haan J, Ferrari MD, Bye AM, Herkes GK, Whitelaw CM, Webb D, Lynch BJ, Uldall P, King MD, Scheffer IE, Neri G, Arzimanoglou A, van den Maagdenberg AM, Sisodiya SM, Mikati MA, Goldstein DB. De novo mutations in *ATP1A3* cause alternating hemiplegia of

- childhood. *Nat Genet.* 2012 Sep;44(9):1030-4. doi:10.1038/ng.2358. Epub 2012 Jul 29. PMID: 22842232; PMCID: PMC3442240.
39. Boccuto L, Lauri M, Sarasua SM, Skinner CD, Buccella D, Dwivedi A, Orteschi D, Collins JS, Zollino M, Visconti P, Dupont B, **Tiziano** D, Schroer RJ, Neri G, Stevenson RE, Gurrieri F, Schwartz CE. Prevalence of SHANK3 variants in patients with different subtypes of autism spectrum disorders. *Eur J Hum Genet.* 2013 Mar;21(3):310-6. doi: 10.1038/ejhg.2012.175. Epub 2012 Aug 15. PMID: 22892527; PMCID: PMC3573207.
 40. **Tiziano** FD, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pisanisi 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.* 2013 Jun;21(6):630-6. doi: 10.1038/ejhg.2012.233. Epub 2012 Oct 17. PMID: 23073312; PMCID: PMC3658179.
 41. **Tiziano** FD, Melki J, Simard LR. Solving the puzzle of spinal muscular atrophy: what are the missing pieces? *Am J Med Genet A.* 2013 Nov;161A(11):2836-45. doi: 10.1002/ajmg.a.36251. Epub 2013 Oct 3. PMID: 24124019.
 42. Heinzen EL, Arzimanoglou A, Brashear A, Clapcote SJ, Gurrieri F, Goldstein DB, Jóhannesson SH, Mikati MA, Neville B, Nicole S, Ozelius LJ, Poulsen H, Schyngs T, Sweadner KJ, van den Maagdenberg A, Vilsen B; ATP1A3 Working Group. Distinct neurological disorders with ATP1A3 mutations. *Lancet Neurol.* (2014) 13:503-14.
 43. Fornarino S, Stagnaro M, Rinelli M, **Tiziano** D, Mancardi MM, Traverso M, Veneselli E, De Grandis E. Paroxysmal features responding to flunarizine in a child with rapid-onset dystonia-parkinsonism. *Neurology.* 2014 Jun 3;82(22):2037-8. doi: 10.1212/WNL.0000000000000473. Epub 2014 May 2. PMID: 24793181.
 44. Cherry JJ, Kobayashi DT, Lynes MM, Naryshkin NN, **Tiziano** FD, Zaworski PG, Rubin LL, Jarecki J. Assays for the identification and prioritization of drug candidates for spinal muscular atrophy. *Assay Drug Dev Technol.* 2014 Aug;12(6):315-41. doi: 10.1089/adt.2014.587. PMID: 25147906; PMCID: PMC4142828.
 45. Finkel R, Bertini E, Muntoni F, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* (2015) 25:593-602.
 46. Bianco F, Pane M, D'Amico A, Messina S, Delogu AB, Soraru G, Pera MC, Mongini T, Politano L, Baranello G, Vita G, **Tiziano** FD, Morandi L, Bertini E, Mercuri E. Cardiac function in types II and III spinal muscular atrophy: should we change standards of care? *Neuropediatrics.* 2015 Feb;46(1):33-6. doi:10.1055/s-0034-1395348. Epub 2014 Dec 24. PMID: 25539139.
 47. Gasparotto D, Rossi S, Campagna D, Scavina P, **Tiziano** FD, Marzotto A, Toffolatti L, Vitelli CE, Amini M, Dei Tos AP, Maestro R. Imatinib-Sensitizing KIT Mutation in a Carney-Stratakis-Associated GI Stromal Tumor. *J Clin Oncol.* 2016 Apr 10;34(11):e99-e103. doi: 10.1200/JCO.2012.44.7300. Epub 2014 Dec 29. PMID: 25547508.
 48. Rubboli G, Veggiotti P, Pini A, Berardinelli A, Cantalupo G, Bertini E, **Tiziano** FD, D'Amico A, Piazza E, Abiusi E, Fiori S, Pasini E, Darra F, Gobbi G, Michelucci R. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy: A rare condition caused by mutations in *ASAH1*. *Epilepsia.* 2015 May;56(5):692-8. doi: 10.1111/epi.12977. Epub 2015 Apr 3. PMID: 25847462.
 49. Guglielmi V, Bizzarro A, Valenza A, Lauria A, **Tiziano** FD, Lomastro R, Masullo C. A functional 5HT2A receptor polymorphism (His452Tyr) and memory performances in Alzheimer's disease. *Int J Neurosci.* 2016 Jun;126(6):526-530. doi: 10.3109/00207454.2015.1045976. Epub 2015 Jul 20. PMID: 26000932.

50. Panagiotakaki E, De Grandis E, Stagnaro M, Heinzen EL, Fons C, Sisodiya S, de Vries B, Goubau C, Weckhuysen S, Kemlink D, Scheffer I, Lesca G, Rabilloud M, Klich A, Ramirez-Camacho A, Ulate-Campos A, Campistol J, Giannotta M, Moutard ML, Doummar D, Hubsch-Bonneaud C, Jaffer F, Cross H, Gurrieri F, **Tiziano** D, Nevsimalova S, Nicole S, Neville B, van den Maagdenberg AM, Mikati M, Goldstein DB, Vavassori R, Arzimanoglou A; Italian IBAHC Consortium; French AHC Consortium; International AHC Consortium. Clinical profile of patients with ATP1A3 mutations in Alternating Hemiplegia of Childhood-a study of 155 patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2015 Sep 26;10:123. doi: 10.1186/s13023-015-0335-5. PMID:26410222; PMCID: PMC4583741.
51. Gurrieri F, **Tiziano** FD, Zampino G, Neri G. Recognizable facial features in patients with alternating hemiplegia of childhood. *Am J Med Genet A*. 2016 Oct;170(10):2698-705. doi: 10.1002/ajmg.a.37808. Epub 2016 Jun 17. PMID:27312461.
52. **Tiziano** FD, Palmieri V, Genuardi M, Zeppilli P. The Role of Genetic Testing in the Identification of Young Athletes with Inherited Primitive Cardiac Disorders at Risk of Exercise Sudden Death. *Front Cardiovasc Med*. 2016 Aug 26;3:28. doi: 10.3389/fcvm.2016.00028. PMID: 27617263; PMCID: PMC5000131.
53. De Sanctis R, Coratti G, Pasternak A, Montes J, Pane M, Mazzone ES, Young SD, Salazar R, Quigley J, Pera MC, Antonaci L, Lapenta L, Glanzman AM, **Tiziano** D, Muntoni F, Darras BT, De Vivo DC, Finkel R, Mercuri E. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016 Nov;26(11):754-759. doi: 10.1016/j.nmd.2016.10.002. Epub 2016 Oct 5. PMID:27769560; PMCID: PMC5091285.
54. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2017 S0960:31284-154.
55. Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno C, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group. Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience. *Neuromuscul Disord*. 2017 27:1084-1086.
56. D'Amario D, Amodeo A, Adorisio R, **Tiziano** FD, Leone AM, Perri G, Bruno P, Massetti M, Ferlini A, Pane M, Niccoli G, Porto I, D'Angelo GA, Borovac JA, Mercuri E, Crea F. A current approach to heart failure in Duchenne muscular dystrophy. *Heart*. 2017 Nov;103(22):1770-1779. doi: 10.1136/heartjnl-2017-311269. Epub 2017 Jul 1. PMID: 28668906.
57. Pane M, Lapenta L, Abiusi E, de Sanctis R, Luigetti M, Palermo C, Ranalli D, Fiori S, **Tiziano** FD, Mercuri E. Longitudinal assessments in discordant twins with SMA. *Neuromuscul Disord*. 2017 Oct;27(10):890-893. doi:10.1016/j.nmd.2017.06.559. Epub 2017 Jul 8. PMID: 28797588.
58. De Sanctis R, Pane M, Coratti G, Palermo C, Leone D, Pera MC, Abiusi E, Fiori S, Forcina N, Fanelli L, Lucibello S, Mazzone ES, **Tiziano** FD, Mercuri E. Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type 1 spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jan;28(1):24-28. doi:10.1016/j.nmd.2017.09.015. Epub 2017 Oct 10. PMID: 29174525.
59. Pane M, Palermo C, Messina S, Sansone VA, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Brigati G, de Sanctis R, Coratti G, Lucibello S, Bertini E, Vita G, **Tiziano** FD, Mercuri E; Italian EAP working group. Nusinersen in type 1 SMA infants, children and young adults: Preliminary results on motor function. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jul;28(7):582-585. doi:10.1016/j.nmd.2018.05.010. Epub 2018 Jun 1. PMID: 29960818.
60. Vecchio F, Miraglia F, Iberite F, Lacidogna G, Guglielmi V, Marra C, Pasqualetti P, **Tiziano** FD, Rossini PM. Sustainable method for Alzheimer dementia prediction in mild cognitive impairment: Electroencephalographic connectivity and graph theory combined with

- apolipoprotein E. *Ann Neurol.* 2018 Aug;84(2):302-314. doi: 10.1002/ana.25289. Epub 2018 Aug 25. PMID: 30014515.
61. Stojanovic J, Tognetto A, **Tiziano** DF, Leoncini E, Posteraro B, Pastorino R, Boccia S. MicroRNAs expression profiles as diagnostic biomarkers of gastric cancer: a systematic literature review. *Biomarkers.* 2019 Mar;24(2):110-119. doi:10.1080/1354750X.2018.1539765. Epub 2018 Nov 15. PMID: 30387681.
 62. **Tiziano** FD, Lomastro R, Abiusi E, Pasanisi MB, Di Pietro L, Fiori S, Baranello G, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Mercuri E, Vasco G, Pane M, Vita G, Vita G, Messina S, Petillo R, Passamano L, Politano L, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Longitudinal evaluation of SMN levels as biomarker for spinal muscular atrophy: results of a phase IIb double-blind study of salbutamol. *J Med Genet.* 2019 May;56(5):293-300. doi:10.1136/jmedgenet-2018-105482. Epub 2018 Dec 28. PMID: 30593463.
 63. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Brigati G, Tacchetti P, Salmin F, de Sanctis R, Lucibello S, Piastra M, Genovese O, Bertini E, Vita G, **Tiziano** FD, Mercuri E; Italian Expanded Access Program Working Group. Nusinersen in type 1 spinal muscular atrophy: Twelve-month real-world data. *Ann Neurol.* 2019 Sep;86(3):443-451. doi: 10.1002/ana.25533. Epub 2019 Jul 8. PMID: 31228281.
 64. Pera MC, Coratti G, Berti B, D'Amico A, Sframeli M, Albamonte E, de Sanctis R, Messina S, Catteruccia M, Brigati G, Antonaci L, Lucibello S, Bruno C, Sansone VA, Bertini E, **Tiziano** D, Pane M, Mercuri E. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One.* 2020 Mar 23;15(3):e0230677. doi: 10.1371/journal.pone.0230677. PMID: 32203538; PMCID: PMC7089564.
 65. Novelli V, Bisignani A, Pelargonio G, Primiano G, Narducci ML, Palmieri V, **Tiziano** FD, Zeppilli P, Servidei S, Crea F, Genuardi M. Clinical utility of genetic testing in the early diagnosis of Danon disease mimicking hypertrophic cardiomyopathy: a case report. *BMC Cardiovasc Disord.* 2020 Apr 5;20(1):156. doi:10.1186/s12872-020-01421-4. PMID: 32248794; PMCID: PMC7132987.
 66. Tiberi E, Costa S, Pane M, Priolo F, de Sanctis R, Romeo D, **Tiziano** FD, Conti G, Vento G, Mercuri E. Nusinersen in type 0 spinal muscular atrophy: should we treat? *Ann Clin Transl Neurol.* 2020 Dec;7(12):2481-2483. doi:10.1002/acn3.51126. Epub 2020 Nov 4. PMID: 33147378; PMCID: PMC7732235.
 67. Dangouloff T, Burghes A, Tizzano EF, Servais L; NBS SMA Study Group. 244th ENMC international workshop: Newborn screening in spinal muscular atrophy May 10-12, 2019, Hoofddorp, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2020 30:93-103.
 68. **Tiziano** FD, Tizzano EF. 25 years of the SMN genes: the Copernican revolution of spinal muscular atrophy. *Acta Myol.* 2020 Dec 1;39(4):336-344. doi:10.36185/2532-1900-037. PMID: 33458589; PMCID: PMC7783429.
 69. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Catteruccia M, Bruno C, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Palermo C, Leone D, Brigati G, Tacchetti P, Salmin F, De Sanctis R, Lucibello S, Pera MC, Piastra M, Genovese O, Bertini E, Vita G, **Tiziano** FD, Mercuri E; Italian EAP Working Group. Type I SMA "new natural history": long-term data in nusinersen-treated patients. *Ann Clin Transl Neurol.* 2021 Mar;8(3):548-557. doi: 10.1002/acn3.51276. Epub 2021 Feb 6. PMID: 33547876; PMCID: PMC7951096.
 70. Cordani R, Stagnaro M, Pisciotto L, **Tiziano** FD, Calevo MG, Nobili L; I.B.AHC Consortium; De Grandis E. Alternating Hemiplegia of Childhood: Genotype-Phenotype Correlations in a Cohort of 39 Italian Patients. *Front Neurol.* 2021 Apr 8;12:658451. doi: 10.3389/fneur.2021.658451. PMID: 33897609; PMCID: PMC8060701.

71. Severino M, Pisciotto L, Tortora D, Toselli B, Stagnaro M, Cordani R, Morana G, Zicca A, Kotzeva S, Zanaboni C, Montobbio G, Rossi A, De Grandis E; IBAHC Consortium. White matter and cerebellar involvement in alternating hemiplegia of childhood. *J Neurol*. 2020 267:1300-1311.
72. Abiusi E, Infante P, Cagnoli C, Lospinoso Severini L, Pane M, Coratti G, Pera MC, D'Amico A, Diano F, Novelli A, Spartano S, Fiori S, Baranello G, Moronil, Mora M, Pasanisi MB, Pocino K, Le Pera L, D'Amico D, Travaglini L, Ria F, Bruno C, Locatelli D, Bertini ES, Morandi LO, Mercuri E, Di Marcotullio L, **Tiziano** FD. SMA-miRs (miR-181a-5p, -324-5p, and -451a) are overexpressed in spinal muscular atrophy skeletal muscle and serum samples. *Elife*. 2021 Sep20;10:e68054. doi: 10.7554/eLife.68054. PMID: 34542403; PMCID: PMC8486378.
73. Mercuri E, Tiberi E, Costa S, Pane M, Priolo F, Romeo D, de Sanctis R, **Tiziano** D, Conti G, Vento G. Reply to: The need for evidence-based treatment decisions in spinal muscular atrophy type 0. *Ann Clin Transl Neurol*. 2021Oct;8(10):2093. doi: 10.1002/acn3.51458. Epub 2021 Sep 21. PMID: 34546660; PMCID: PMC8528451.
74. Taiana M, Govoni A, Salani S, Kleinschmidt N, Galli N, Saladini M, Ghezzi SB, Melzi V, Bersani M, Del Bo R, Muehleemann O, Bertini E, Sansone V, Albamonte E, Messina S, Mari F, Cesaroni E, Porfiri L, **Tiziano** FD, Vita GL, Sframeli M, Bonanno C, Bresolin N, Comi G, Corti S, Nizzardo M. Molecular analysis of SMARD1 patient-derived cells demonstrates that nonsense-mediated mRNA decay is impaired. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2022 Aug;93(8):908-910. doi:10.1136/jnnp-2021-326425. Epub 2022 Jan 27. PMID: 35086940; PMCID: PMC9304090.
75. Pane M, Donati MA, Cutrona C, De Sanctis R, Pirinu M, Coratti G, Ricci M, Palermo C, Berti B, Leone D, Ticci C, Sacchini M, Cerboneschi M, Capasso A, Cicala G, Pera MC, Bravetti C, Abiusi E, Vaisfeld A, Vento G, **Tiziano** FD, Mercuri E. Neurological assessment of newborns with spinal muscular atrophy identified through neonatal screening. *Eur J Pediatr*. 2022 Jul;181(7):2821-2829. doi: 10.1007/s00431-022-04470-3. Epub 2022 May 6. PMID: 35522315; PMCID: PMC9192449.
76. Maggi L, Bello L, Bonanno S, Govoni A, Caponnetto C, Passamano L, Grandis M, Trojsi F, Cerri F, Gardani A, Ferraro M, Gadaleta G, Zangaro V, Caumo L, Maioli M, Tanel R, Sacconi E, Meneri M, Vacchiano V, Ricci G, Sorarù G, D'Errico E, Bortolani S, Pavesi G, Gellera C, Zanin R, Corti S, Silvestrini M, Politano L, Schenone A, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M, Verriello L, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Marrosu G, **Tiziano** FD, Siciliano G, Simonelli, Mongini T, Comi G, Pegoraro E. Adults with spinal muscular atrophy: a large-scale natural history study shows gender effect on disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2022 Dec;93(12):1253-1261. doi: 10.1136/jnnp-2022-329320. Epub 2022 Oct 11. PMID: 36220341.
77. Abiusi E, Vaisfeld A, Fiori S, Novelli A, Spartano S, Faggiano MV, Giovanniello T, Angeloni A, Vento G, Santoloci R, Gigli F, D'Amico A, Costa S, Porzi A, Panella M, Ticci C, Daniotti M, Sacchini M, Boschi I, Dani C, Agostiniani R, Bertini E, Lanzzone A, Lamarca G, Genuardi M, Pane M, Donati MA, Mercuri E, **Tiziano** FD; Italian SMA-NBS group. Experience of a 2-year spinal muscular atrophy NBS pilot study in Italy: towards specific guidelines and standard operating procedures for the molecular diagnosis. *J Med Genet*. 2023 Jul;60(7):697-705. doi: 10.1136/jmg-2022-108873. Epub 2022 Nov 22. PMID: 36414255.
78. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Catteruccia M, Bruno C, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, Brolatti N, Mizzoni I, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Palermo C, Leone D, Salmin F, De Sanctis R, Pera MC, Piastra M, Genovese O, Ricci F, Cavallina I, Masson R, Zanin R, Agosto C, Salomon E, Bruno I, Magnolato A, Bertini E, **Tiziano** FD, Bovis F, Mercuri E; Italian EAP Working Group. Type I spinal muscular atrophy patients treated with nusinersen: 4-year follow-up of motor, respiratory and bulbar function. *Eur J Neurol*. 2023 Jun;30(6):1755-1763. doi: 10.1111/ene.15768. Epub 2023 Apr 3. PMID: 36880698.
79. Ricci M, Cicala G, Capasso A, Coratti G, Fiori S, Cutrona C, D'Amico A, Sansone VA, Bruno C, Messina S, Mongini T, Coccia M, Siciliano G, Pegoraro E, Masson R, Filosto M, Comi GP, Corti S,

- Ronchi D, Maggi L, D'Angelo MG, Vacchiano V, Ticci C, Ruggiero L, Verriello L, Ricci FS, Berardinelli AL, Maioli MA, Garibaldi M, Nigro V, Previtali SC, Pera MC, Tizzano E, Pane M, **Tiziano** FD, Mercuri E; ITASMAC Working Group. Clinical Phenotype of Pediatric and Adult Patients With Spinal Muscular Atrophy With Four SMN2 Copies: Are They Really All Stable? *Ann Neurol*. 2023 Dec;94(6):1126-1135. doi: 10.1002/ana.26788. Epub 2023 Sep 22. PMID: 37695206.
80. Panagiotakaki E, **Tiziano** FD, Mikati MA, Vijfhuizen LS, Nicole S, Lesca G, Abiusi E, Novelli A, Di Pietro L; I.B.AHC Consortium; IAHCRC Consortium; Harder AVE, Walley NM, De Grandis E, Poulat AL, Portes VD, Lépine A, Nassogne MC, Arzimanoglou A, Vavassori R, Koenderink J, Thompson CH, George AL Jr, Gurrieri F, van den Maagdenberg AMJM, Heinzen EL. Exome sequencing of ATP1A3-negative cases of alternating hemiplegia of childhood reveals SCN2A as a novel causative gene. *Eur J Hum Genet*. 2024 Feb;32(2):224-231. doi: 10.1038/s41431-023-01489-4. Epub 2023 Dec 14. PMID: 38097767; PMCID: PMC10853263.
 81. Abiusi E, Costa-Roger M, Bertini ES, **Tiziano** FD, Tizzano EF; SMN2 Studygroup; Abiusi E, Baranello G, Bertini E, Boemer F, Burghes A, Codina-Solà M, Costa-Roger M, Dangouloff T, Groen E, Gos M, Jędrzejowska M, Kirschner J, Lemmink HH, Müller-Felber W, Ouillade MC, Quijano-Roy S, Rucinski K, Saugier-Verber P, **Tiziano** FD, Tizzano EF, Wirth B. 270th ENMC International Workshop: Consensus for SMN2 genetic analysis in SMA patients 10-12 March, 2023, Hoofddorp, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2024 Jan;34:114-122. doi:10.1016/j.nmd.2023.12.008. Epub 2023 Dec 14. PMID: 38183850.
 82. Giardina E, Mandich P, Ghidoni R, Ticozzi N, Rossi G, Fenoglio C, **Tiziano** FD, Esposito F, Capellari S, Nacmias B, Mineri R, Campopiano R, Di Pilla L, Sammarone F, Zampatti S, Peconi C, De Angelis F, Palmieri I, Galandra C, Nicodemo E, Origone P, Gotta F, Ponti C, Nicsanu R, Benussi L, Peverelli S, Ratti A, Ricci M, Di Fede G, Magri S, Serpente M, Lattante S, Domi T, Carrera P, Saltimbanco E, Bagnoli S, Ingannato A, Albanese A, Tagliavini F, Lodi R, Caltagirone C, Gambardella S, Valente EM, Silani V. Distribution of the C9orf72 hexanucleotide repeat expansion in healthy subjects: a multicenter study promoted by the Italian IRCCS network of neuroscience and neurorehabilitation. *Front Neurol*. 2024 Jan 31;15:1284459. doi:10.3389/fneur.2024.1284459. PMID: 38356886; PMCID: PMC10865370.
 83. Pane M, Stanca G, Ticci C, Cutrona C, De Sanctis R, Pirinu M, Coratti G, Palermo C, Berti B, Leone D, Sacchini M, Cerboneschi M, Fanelli L, Norcia G, Forcina N, Capasso A, Cicala G, Antonaci L, Ricci M, Pera MC, Bravetti C, Donati MA, Procopio E, Abiusi E, Vaisfeld A, Onesimo R, **Tiziano** FD, Mercuri E. Early neurological signs in infants identified through neonatal screening for SMA: do they predict outcome? *Eur J Pediatr*. 2024 Jul;183(7):2995-2999. doi:10.1007/s00431-024-05546-y. Epub 2024 Apr 18. PMID: 38634892; PMCID: PMC11192803.
 84. Narducci ML, Scacciavillani R, Nano RL, Bisignani A, D'Alessandris N, Inzani F, **Tiziano** FD, Perna F, Bencardino G, Burzotta F, Pelargonio G, Imazio M. Prognostic value of electroanatomic-guided endomyocardial biopsy in patients with myocarditis, arrhythmogenic cardiomyopathy and non dilated left ventricular cardiomyopathy. *Int J Cardiol*. 2024 Dec 1;416:132489. doi:10.1016/j.ijcard.2024.132489. Epub 2024 Aug 24. PMID: 39187071.
 85. Pane M, Stanca G, Coratti G, D'Amico A, Sansone VA, Berti B, Fanelli L, Albamonte E, Ausili Cefaro C, Cerchiari A, Catteruccia M, De Sanctis R, Leone D, Palermo C, Buchignani B, Onesimo R, Kuczynska EM, Tosi M, Pera MC, Bravetti C, **Tiziano** FD, Bertini E, Mercuri E. Prognostic factors for tube feeding in type ISMA patients treated with disease-modifying therapies: a cohort study. *Eur J Pediatr*. 2024 Nov;183(11):4735-4745. doi: 10.1007/s00431-024-05735-9. Epub 2024 Aug 29. PMID: 39210071; PMCID: PMC11473555.
 86. Sottani C, Di Lazzaro G, Calabresi P, Pomponi MG, **Tiziano** FD, Bentivoglio AR, Servidei S, Vollono C. Efficacy of galcanezumab in proline-rich transmembrane protein 2 (PRRT2)-

- associated familial hemiplegic migraine: A case series. *Headache*. 2025 Feb;65(2):377-381. doi: 10.1111/head.14840. Epub 2024 Sep30. PMID: 39345003; PMCID: PMC11794975.
87. Spartano S, Faggiano MV, Guidi G, D'Ambrosio P, Vaisfeld A, Novelli A, Falqui S, Cingolani A, Lambertenghi L, Visentin A, Azzini A, Righi E, Trecarichi EM, Mazzitelli M, Coletti S, Mous J, Rademacher TW, Torti C, Tacconelli E, Fantoni M, Cauda R, **Tiziano** FD. Sex-Specific HLA Alleles Contribute to the Modulation of COVID-19 Severity. *Int J Mol Sci*. 2024 Dec 8;25(23):13198. doi:10.3390/ijms252313198. PMID: 39684907; PMCID: PMC11642212.
 88. Sollazzo R, Li Puma DD, Aceto G, Paciello F, Colussi C, Vita MG, Giuffrè GM, Pastore F, Casamassa A, Rosati J, Novelli A, Maietta S, **Tiziano** FD, Marra C, Ripoli C, Grassi C. Structural and functional alterations of neurons derived from sporadic Alzheimer's disease hiPSCs are associated with downregulation of the LIMK1-cofilin axis. *Alzheimers Res Ther*. 2024 Dec 19;16(1):267. doi:10.1186/s13195-024-01632-3. PMID: 39702316; PMCID: PMC11660640.
 89. Vrščaj E, Dangouloff T, Osredkar D, Servais L; SMA NBS World Study Group. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide in 2023. *J Neuromuscul Dis*. 2024 Nov;11(6):1180-1189. doi: 10.1177/22143602241288095. PMID: 39973463.
 90. Romozzi M, Spartano S, L'Erario FF, Iannone LF, Trigila V, Gentile A, Sanginario P, Calabresi P, **Tiziano** FD, Vollono C. Clinical characterization of a novel ATP1A2 p.Gly615Glu mutation in nine family members with familial hemiplegic migraine. *Brain Commun*. 2024 Dec 10;7(1):fcae447. doi:10.1093/braincomms/fcae447. PMID: 39723107; PMCID: PMC11668175.
 91. Genovese D, Di Lazzaro G, Pomponi MG, **Tiziano** FD, Cassano I, Cimmino AT, Petracca M, Calabresi P, Bentivoglio AR. Ataxia-Telangiectasia Presenting as Tremor-Predominant Syndrome in an Adult Patient without Ataxia and Telangiectasias. *Mov Disord Clin Pract*. 2025 May 12. doi: 10.1002/mdc3.70109. Epub ahead of print. PMID: 40353693.
 92. Piemonte F, Petrillo S, Capasso A, Coratti G, D'Amico A, Catteruccia M, Pera MC, Palermo C, Pane M, Abiusi E, Cicala G, Villa M, Bravetti C, Arpaia C, Novelli A, Falqui S, Fiori S, Napoli G, Baroni S, **Tiziano** FD, Bertini E, Comi G, Corti S, Mercuri E. Myostatin Levels in SMA Following Disease-Modifying Treatments: A Multi-Center Study. *Ann Clin Transl Neurol*. 2025 Jul;12(7):1368-1377. doi: 10.1002/acn3.70070. Epub 2025 May 14. PMID: 40368588; PMCID: PMC12257122.
 93. Single Nucleotide SMN1 Variants in a Cohort of Individuals With Spinal Muscular Atrophy. *Neurology: Genetics* (in press)

Articoli su riviste scientifiche senza impact factor e capitoli di libri

1. T. Frugier, C. Cifuentes-Diaz, **F.D. Tiziano** e J. Melki. Amyotrophies spinales: apport des modèles animaux à une meilleure compréhension de la physiopathologie et au développement des thérapeutiques. *Médecine/sciences* (2001) 17 : 737-743.
2. G. Neri, **F.D. Tiziano**. A history of mental retardation. In M.G. Butler e J. Meaney, "Genetics of Developmental Disabilities", M. Decker Inc., 2005.
3. Ha curato, in collaborazione con il Dr. Eugenio Sangiorgi ed il Prof. Giovanni Neri, la seconda edizione italiana dalla seconda edizione americana del volume "Principles of Medical Genetics" di Gelerther-Collins-Ginsburg, edito da Masson-Italia, 1998.
4. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. La patologia molecolare del gene. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Masson – Italia, I edizione, 2007
5. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Masson – Italia , I edizione, 2007

6. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Elsevier - Masson, II edizione, 2010.
7. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Elsevier - Masson, II edizione, 2010
8. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014.
9. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014
10. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014
11. **F.D. Tiziano**, M. Genuardi. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, IV edizione, 2017.
12. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, IV edizione, 2017.
13. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, IV edizione, 2017.
14. **F.D. Tiziano**, E. Abiusi, A. Vaisfeld, Analisi molecolare del DNA: identificazione ed interpretazione di varianti genetiche. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, V edizione, 2024.
15. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Verso la medicina di precisione: le applicazioni della genetica nella ricerca biomedica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, V edizione, 2024.
16. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, V edizione, 2024.

Il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi del Regolamento UE 2016/679 (GDPR) e della normativa nazionale vigente. Dichiara che le informazioni riportate nel presente curriculum vitae sono veritiere, ai sensi dell'art.46 del DPR 445/2000. Dichiara di essere stato compiutamente informato delle finalità e modalità del trattamento dei dati consapevolmente forniti nel presente curriculum e di autorizzarne l'utilizzo per l'archiviazione in banca dati.

Roma, 10 agosto 2025

Firma



CURRICULUM VITAE



PERSONAL INFORMATION

Name **Francesco Danilo TIZIANO**

E-mail

Certified e-mail address

Nationality **Italian**

EDUCATION AND FORMATION

Date **1996 (July)**
Title **Degree in Medicine and Surgery, summa cum laude. Experimental thesis: "clinical and molecular correlations in spinal muscular atrophy". Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma (UCSC)**

Date **29/07/1997**
Title **membership of the Provincial Medicine Board (Reggio Calabria) #7350**

Date **05/03/2020**
Title **GCP certification**

Date **2000**
Title **Residency in Medical Genetics. Thesis "Spinal muscular atrophies: development of an animal model and implications on pathogenic mechanisms". Summa cum laude.**

ACADEMIC ACTIVITY

Date **31 march 2017 - 31 march 2029**
Job or position **National Scientific qualification as Full Professor SSD MEDS-01/A**

Date **01 november 2017 to date**
Job or position **Associate Professor in Medical Genetics, Section of Genomic Medicine, Department of Life Sciences and Public Health, Università Cattolica del Sacro Cuore**

Date **1 october 2007 – 31 october 2017**

Job or position	Assistant Professor at the Institute of Medical Genetics of Università Cattolica del Sacro Cuore
Date	<u>1 october 2004 – 1 october 2007</u>
Job or position	Fixed term Assistant Professor at the Institute of Medical Genetics of Università Cattolica del Sacro Cuore
Date	<u>1 february 2002 – july 2004</u>
Job or position	Research fellowship at the Institute of Medical Genetics of Università Cattolica del Sacro Cuore for the project “SMN2 reactivation studies in fibroblast cultures of patients with spinal muscular atrophy”.
Date	<u>1 november 2000 – 30 april 2001</u>
Job or position	Attending doctor at the Institute of Medical Genetics of Università Cattolica del Sacro Cuore
Date	<u>1 december 1998 – 1 december 1999</u>
Job or position	Post-doctoral Fellowship at Institut de Genetique et de Biologie Moleculaire et Cellulaire in Strasbourg (France).
Date	<u>1996-2000</u>
Job or position	Resident in Medical Genetics (director Prof. Giovanni Neri) at the Institute of Medical Genetics of Università Cattolica del Sacro Cuore.
Date	<u>november 1994-july 1996</u>
Job or position	Student at the Institute of Medical Genetics of Università Cattolica del Sacro Cuore (Director Prof. Giovanni Neri).
ATTIVITÀ ASSISTENZIALE	
Date	<u>1 july 2021 – to date</u>
Job or position	Managing Doctor Level I at UOC of Medical genetics, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS “A. Gemelli” – Roma
Date	<u>1 july 2002 – 31 december 2012</u>
Job or position	Genetic consultant in conventional regime (DM. N. 284 del 23/3/2000), sent by Policlinico Universitario Agostino Gemelli – Università Cattolica del Sacro Cuore, to the Cytogenetics and Medical genetics Service, Pathology Operating Unit of Azienda Ospedaliera S. Giovanni - Addolorata - Roma
Date	<u>15 march – 14 october 2004</u>
Job or position	short-term contracts at the Service of Medical genetics at Policlinico Universitario “A. Gemelli” – Roma.
Date	<u>1 october 2002 – 16 march 2003</u>
Job or position	short-term contracts at the Service of Medical genetics at Policlinico Universitario “A. Gemelli” – Roma.

Date	<u>1 may – 31 october 2001</u>
Job or position	short-term contracts at the Service of Medical genetics at Policlinico Universitario “A. Gemelli” – Roma.

CLINICAL EXPERIENCE

Responsible of the following molecular diagnoses in the context of the Medical genetics Service of the Policlinico Universitario IRCCS A. Gemelli, Roma:

- Facio-Scapulo-Homeral dystrophy (FSHD, diagnostic and predictive tests) (years 2008-2009)
- Spinal muscular atrophy(SMA, diagnostic test, carrier screening, prenatal diagnosis) (2010 to date)
- Spinal muscular atrophy with respiratory distress type I (SMARD1, diagnostic test, carrier screening, prenatal diagnosis) (2010 to date)
- Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC, diagnostic test, prenatal diagnosis) and familial hemiplegic migraine (FHM, diagnostic and predictive tests) (2012 to date)
- Spinal muscular atrophy with myoclonic epilepsy (SMA-PME, diagnostic test, carrier screening, prenatal diagnosis) (2012 to date)
- Spinal muscular atrophy with lower extremities dominance (SMA-LED, diagnostic test) (2015 to date)
- non invasive prenatal test on fetal circulating DNA (NIPT) (years 2017-2018)
- APOE Genotype (predisposition to Alzheimer disease) (2019 to date)
- Familial dementia (diagnostic test) (2020 to date)
- Structural and arrhythmic cardiomyopathies (diagnostic and predictive tests) (2021 to date)
- Parkinson disease (diagnostic test) (2021 to date)
- Dystonias (diagnostic and predictive tests) (2021 to date)
- Molecular confirmation of SMA diagnosis of neonates identified through newborn screening in Lazio and Tuscany (2021 to date)
- SMA newborn screening for Tuscany, by conventional regime between Università Cattolica del Sacro Cuore/AOU Meyer (05/09/2021 to 31/01/2024)
- Dystrophinopathies (DMD gene, diagnostic test, carrier screening, prenatal diagnosis) (2023 to date)
- SMA newborn screening for Provincia Autonoma di Trento (01/11/2023 - 31/12/2024)
- Molecular confirmation of SMA diagnosis of neonates identified through newborn screening in Provincia Autonoma di Trento (01/11/2023 - 31/12/2024)
- Molecular confirmation of SMA diagnosis of neonates identified through newborn screening in Provincia Autonoma di Bolzano (2023 to

date)

- SMA newborn screening for Provincia Autonoma di Bolzano (2023 to date)

- Beta-globinopathies (HBB gene, diagnostic test, carrier screening, prenatal diagnosis) (2024 to date)

Responsible of the outpatients' units of:

- Genetics of cardiomyopathies
- Genetics of familial dementia
- Referral genetic consultant for neuromuscular disorders, movement disorders, neurodegenerative diseases, cardiovascular disease, prenatal diagnosis, neonatal pathology.

INSTITUTIONAL ACTIVITY

Participation to Boards and Commissions:

- Boards of the degree courses where appointed teacher (2004 to date)
- Didactic commission of Università Cattolica del Sacro Cuore, president Prof. Gigliola Sica (member, a.a. 2010-2011/2011-2012)
- Council of the Faculty of Medicine and Surgery of Università Cattolica del Sacro Cuore (2017 to date)
- Admission competition in Medical genetics - non medical- of Università Cattolica del Sacro Cuore. (2020 to date)
- Bologna University: member of the Board for the "Procedura selettiva bandita con D.D. n. 6652 del 11/10/2021, ai sensi dell'art. 24 comma 3 della Legge n. 240/2010 per la copertura di un posto di Ricercatore a tempo determinato di tipo a) (junior) – per le esigenze del Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, settore concorsuale 06/A1, SSD: MED/03". (february 2021)
- Bologna University: member of the Board for the "Procedura selettiva bandita con D.D. n. 1025/2022 del 18/02/2022, ai sensi dell'art. 24 comma 3 della Legge n. 240/2010 per la copertura di un posto di Ricercatore a tempo determinato di tipo a) (junior) – per le esigenze del Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, settore concorsuale 06/A1, SSD: MED/03" (may 2022)
- Master degree/PhD/graduate school of the following candidates:

Master degrees:

- Dr.ssa Irene Mancuso (Laurea in Biotecnologie Mediche)
- Dr.ssa Rosa Lomastro (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
- Dr.ssa Rosa Lomastro (Laurea in Biotecnologie Mediche)
- Dr.ssa Emanuela Abiusi (Laurea in Medicina e Chirurgia)
- Dr.ssa Lorena Di Pietro (Laura Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare)
- Dr.ssa Maria Teresa Moscato (Laura Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare)
- Dr.ssa Grazia Manfrè (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
- Dr. Mauro Tutino (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
- Dr.ssa Agnese Novelli (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
- Dr.ssa Agnese Novelli (Laurea in Biotecnologie Genomiche)

35) Dr. Ludovico Rizzuti (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
 Dr. Pino D'Ambrosio (Laurea in Medicina e Chirurgia)
 portatori sani, diagnosi prenatale) (dal 2023 to date)
 Dr.ssa Chiara Annesi (Laurea in Biotecnologie Genomiche)

37) Conferme delle diagnosi molecolari di SMA di neonati identificati mediante screening neonatale nella Provincia Autonoma di Trento
Dr.ssa Lorena Di Pietro
Dr.ssa Serena Spatano
Dr.ssa Agnese Novelli
(dallo 01/11/2023 al 31/12/2024)

39) Screening neonatale della SMA per la Provincia Autonoma di Bolzano (dal 2023 to date)

- Responsabile degli ambulatori di:

2) Genetica delle Malattie familiari

Dr. Lorenzo Loberti

Dr. Simone Grassi

Dr.ssa Serena Spartano

- Member of the TREAT-NMD Activity A07 (Accelerate preclinical phase of new therapeutic treatment development), Work package 7.4 (Develop standardized protocols and procedures for harmonizing and accelerating pre-clinical studies). (years 2008-2011)
 - As part of the Project, he was the editor/co-author of the following Standard Operating Procedures for spinal muscular atrophy:
 - Human and murine SMN transcript analysis by absolute real time PCR
 - ELISA (enzyme-linked immunosorbent assay) to quantify SMN protein levels”, edited by Prof. Brunhilde Wirth, Cologne, Germany
 - Semiquantitative Western Blot (quantification of SMN protein levels), edited by Prof. Brunhilde Wirth, Cologne, Germany
- Member of the auditors of VQR-ANVUR (2011-2024)
- International Coordinating Committee (ICC) for clinical trials in SMA (2013-2017). (International committee, promoted by the US patient associations SMA Foundation and Families of SMA, aimed at identifying standardized outcome measures and biomarkers for clinical trials on SMA)
- Associate editor of BMC-Medical Genetics journal (2015-2020)
- Scientific committee of the patients’ association Famiglie SMA (2015 to date)

- Board of reviewers/advisors of the French association AFM-Telethon (2017 - 2024)
- Reviewer of grant applications for the following Institutions:
 - Association Francaise de Myopathies (AFM), France
 - Prinses Beatrix Fonds, The Netherlands
 - Famiglie SMA, Italia
 - SMA Europe
- Advisory Board for Spinal muscular atrophy for Roche, Biogen Pharmaceuticals and Novartis Gene Therapy (subsequently Novartis) (2020 to date)
- Audit of the working group on extended newborn screening (established by DM of 17/11/2020) for the inclusion of SMA among conditions undergoing to universal newborn screening (SNE). (The Working Group, based on the results of the Lazio and Tuscany pilot project, on the literature data and on the AGENAS HTA evaluation, expressed a positive opinion for the inclusion of SMA in the SNE panel, on 01/06/2021).
- Head of the "Intervention Area 1a - Prenatal Screening" and "Intervention Area 1b - Neonatal Screening" sections of the "TECHNICAL-SCIENTIFIC DOCUMENT IN SUPPORT OF THE NATIONAL GENOMIC STRATEGY" (This is one of the products of the project "Italian Genomic Strategy: establishment of a control room to support the European initiative 1+Million Genomes (1+MG) and Beyond 1+MG (B1MG) and the Interinstitutional Coordination for Genomics in Public Health", coordinated by Prof. Paolo Villari and funded by the Ministry of Health.) (2024)
- Appointed by the Italian Society of Human Genetics as a member of the joint committee with the Italian Society of Hereditary Metabolic Diseases and Neonatal Screening (SIMMESN) for the use of genetic tests in neonatal screening (da maggio 2024 to date)

Participation to research projects as unit chief/PI:

- Co-PI of the project "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 Spinal muscular atrophy(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)". Funded by AIFA, PI: Dr.ssa Lucia Morandi. (financed amount €247878) (2012-2017)
- PI of the project "Muscular miRNome and transcriptome analysis as a tool for the identification of biomarkers in spinal muscular atrophy". Funded by Fondazione Telethon. (financed amount €313400) (october 2012-january 2016)
- PI of the project "Newborn screening for spinal muscular atrophy in Lazio and Tuscany: a two years pilot project". Funded by Biogen Pharmaceuticals Inc. (financed amount €1.124.420,50) (september 2018-september 2021)
- PI of the project "TREAT-AHC. Identification of compounds for the treatment of Alternating Hemiplegia of Childhood by drug repositioning. Molecular and pre-clinical evaluation and clinical outcome measure validation". Funded by AISEA ONLUS, Fundacio La Marato TV3, Regione Lazio. (global financed amount €445.350) (september 2018 to date)

- PI of the project "Incidenza e Patogenesi molecolare delle neoplasie associate a mutazioni nei geni della cascata RAS/MAPK". Funded by Fondazione Mia Neri ONLUS. (financed amount €45000) (2019-2021)
- PI of the project "HLA and innate-immunity gene variants as severity predictors of COVID-19: an Italian multi-centric prospective association study". Funded by Emergex Vaccines (Financed amount €218.000) (november 2021-november 2022)
- Member of the project "Strategia Genomica italiana: istituzione di una cabina di regia a supporto dell'iniziativa europea 1+Million Genomes (1+MG) e Beyond 1+MG (B1MG) e del Coordinamento Interistituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica". PI: Prof. Paolo Villari (december 2021-june 2024)
- Responsible for funding of the Line D2.2 Intervention of the Catholic University of the Sacred Heart for the project "Implementation of the Sanger nucleotide sequencing facility for the Rome site" (funded amount €163,992.40) (2022)
- Leader of research unit of the project "Development of a multidisciplinary network for clinical and laboratory research for spinal muscular atrophy and other rare motoneuron diseases" PNRR-MR1-2022-12376937. PI: Prof. Eugenio Mercuri (Financed amount €120.000) (anno 2023 to date)
- Member of the project "Chronic myocarditis and inflammatory cardiomyopathies with ventricular pro-arrhythmic and heart failure phenotypes: the role of genotype-environment interaction" PNRR-MAD-2022-12376225 PI Fondazione Policlinico Gemelli: Dr.ssa Maria Lucia Narducci (financed amount €71.666) (2023 to date)
- PI of the project "Studio pilota di fattibilità del sequenziamento genomico su vasta scala: verso la definizione della strategia genomica italiana a supporto dell'iniziativa europea 1+Million Genomes (1+MG), Beyond 1+MG (B1MG) e del Coordinamento Interistituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica.", Funded by Ministero della Salute (financed amount €54.000) (october 2023-october 2024)
- Member of the project "Development of a registry to assess natural history in Duchenne muscular dystrophy" PNRR-MR1-2023-12377031 PI: Prof. Marika Pane (Financed amount €35.000) (2024 to date)

TRAINING AND PROFESSIONAL QUALIFICATIONS

Specialization titles and positions of responsibility in the healthcare field are indicated above

Winner of the 2019 Market Access Award for the pilot project of newborn screening for SMA in Lazio and Tuscany

Teaching assignments:

Bachelor and Master degrees:

- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, Istituto Figlie di San

Camillo, sede di Rieti (dal 2001 al 2011)

- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in Infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Istituto Figlie di San Camillo, Scuola Padre L. Tezza (dal 2003 al 2023)
- Medical genetics (C.I. Riproduzione) - Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2005 al 2013)
- Medical genetics (C.I. Biologia e Genetica) - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2011 al 2018)
- Medical Genetics - Corso di Laurea Magistrale in lingua inglese a Corso Unico in Medicine & Surgery. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2015 to date)
- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in Infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Azienda Complesso Ospedaliero San Filippo Neri, Roma (dal 2018 al 2023)
- Genetica Umana - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia - I canale. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2018 al 2020)
- Medical genetics (C.I. Scienze Biomediche) - Corso di Laurea in Logopedia. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Scuola Provinciale Superiore di Sanità, Bolzano (dal 2019 to date)
- Genetica Applicata (C.I. Basi molecolari della vita) - Corso di Laurea in Infermieristica. Università Cattolica del Sacro Cuore, sede Scuola Istituto Suore della Misericordia, Azienda Ospedaliera San Giovanni – Addolorata (dal 2019 al 2021)
- Terapia Genica e di modulazione genica - Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie per la Medicina Personalizzata. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2020 to date)
- Genetica Umana - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia II canale. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2020 to date)
- Medical genetics (CI Pediatria Generale e specialistica) - Corso di Laurea Magistrale a Corso Unico in Medicina e Chirurgia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2022 to date)

Graduate schools:

- Tecnologie ricombinanti - Scuola di Specializzazione in Medical genetics e Medical genetics – indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2001 to date)
- Genetica Avanzata - Scuola di Specializzazione in Ortodonzia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2001 al 2014)
- Genetica - Scuola di Specializzazione in Malattie dell'Apparato Cardiovascolare. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2015 to date)
- Medical genetics - Scuola di Specializzazione in Neurologia. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2015 to date)

- Tecnologie di analisi genomica - Scuola di Specializzazione in Medical genetics – indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2016 to date)
- Genetica delle malattie neuromuscolari - Scuola di Specializzazione in Medical genetics – indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2016 to date)
- Cardiogenetica - Scuola di Specializzazione in Medical genetics –indirizzo non medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2016 to date)
- Genetica - Scuola di Specializzazione in Microbiologia e Virologia – Indirizzo non Medico. Università Cattolica del Sacro Cuore (dal 2017 to date)

Patents:

- Melki Judith, Dierich Andree, Cifuentes-diaz Carmen, Le Meur Marianne, Frugier Tony, **Tiziano F** (2000). Murine models characterized by conditional mutation of SMN gene - use for study of spinal muscular atrophy and other neurodegenerative diseases and muscular myopathies . Deposito francese: EP1116790,INSERM
- Brahe C, Neri G, **Tiziano F** (2005). Therapeutical use. Deposito USA: US20050171206
- Brahe C, Neri G, **Tiziano F** (2005). USE OF PHENYLBUTYRATE FOR TREATMENT OF SPINAL MUSCULAR ATROPHY. Deposito internazionale: WO2005072720, FYRKLÖVERN SCANDINAVIA AB
- **TIZIANO F**, PINTO ANNA MARIA, BRAHE CHRISTINA, NERI GIOVANNI (2008). marcatore biologico per l'atrofia muscolare spinale. Deposito Italiano: RM2008A000270, Università Cattolica del Sacro Cuore
- **Tiziano F**, Abiusi E, Di Marcotullio L, Infante P. (2018) "IDENTIFICAZIONE DI miRNA MUSCOLARI COME BIOMARCATORI E TRATTAMENTO CO-ADIUVANTE PER L'SPINAL MUSCULAR ATROPHY". Deposito Italiano: IT201800004359A1; Deposito internazionale: WO2019197954A1, Università Cattolica del Sacro Cuore
- **Tiziano** Francesco Danilo, Abiusi Emanuela, Coletti Silvano, Vaisfeld Alessandro (2019) "DISPOSITIVO DIAGNOSTICO E SUOI USI". Deposito Italiano: IT201900012345A1 Deposito internazionale: WO2021014305A1, Coletti Biotechnologies LLC

Participation to congresses and conferences as an invited speaker (selection):

- 4th Symposium on ATP1A3 in Disease - Washington DC, 23-25/08/2015
- XI simposio di genetica clinica e molecolare delle patologie cardiovascolari - Università Cattolica del Sacro Cuore, 23/06/2016
- LATAM SMA Summit - São Paulo, Brasil, 12-13/05/2017
- International symposium on SMA treatment - Clinica Las Condes Pediatric Neurology department, Santiago Cile, 11/11/2017
- SMA Europe: 2nd International Scientific & Clinical Congress on Spinal Muscular Atrophy - Barcelona, Spain, 05-07/02/2020

- XX UPDATE OF NEONATOLOGY - da remoto, 21-22/05/2020
- XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIN Il neonato al centro del futuro – Venezia, 7-10/10/2020
- RIFLESSIONE E APPROFONDIMENTO DEL PROPRIO OPERATO MALATTIE GENETICHE: DALLA DIAGNOSI AL TRATTAMENTO – Padova, 17/02/2021
- XXI congresso nazionale Associazione Italiana di Miologia – Bergamo, 1-4/12/2021
- SMA-NBS Academy I edition – Università de Liege, Liege, Belgium, 13-14/05/2022
- PRISMA Promuovere l'Identificazione dei bambini con SMA - Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti, 29/09/2022
- Epilepsy and movement disorders: translational medicine and novel therapeutic approaches - Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain, 13-14/10/2022
- NUOVE FRONTIERE DELLO SCREENING NEONATALE NOVITÀ IN REGIONE LOMBARDIA - Università di Milano, Milano, 18/10/2022
- XII Congresso Annuale SIMMESN 2022 - Al crocevia tra complessità clinica e sfide future – Bari, 9-11/11/2022
- SMA-NBS academy II edition - Università de Liege, Liege, Belgium, 12-13/11/2022
- Italian Medical Genetics Academy, SIGU – Milano, 15/12/2022
- CONVEGNO FONDAZIONE UILDM LAZIO NeMO – Ancona, 24/06/2023
- Focus on SMA – Istituto Stella Maris, Calambrone, Pisa, 23/09/2023
- 11th Neurogenetics Meeting - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, PORTUGAL, 20/10/2023
- RETE LOMBARDA SCREENING NEONATALE: novità in tema di screening 2° WORKSHOP - Palazzo Lombardia, Milano, 19/01/2024
- Towards an Italian SMA Connectome - National Meeting for Innovation and Shared Research - Università Cattolica Sacro Cuore, Roma, 26/01/2024
- SMA-NBS Academy III edition - Università de Liege, Liege, Belgium, 01-02/06/2024
- IL METABOLISMO DELL'RNA NELLE MALATTIE NEUROLOGICHE - IV - IRCCS Fondazione C. Mondino, Pavia, 14/06/2024
- La Genomica tra ricerca e innovazione: sfide e opportunità per l'integrazione nella Sanità Pubblica in Italia - Sapienza Università di Roma, 14/06/2024
- SMA: DALLA RIVOLUZIONE TERAPEUTICA ALLO SCREENING NEONATALE - Auditorium CEINGE, Biotechnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli, 24/06/2024
- SMA-NBS academy IV edition - Università de Liege, Liege, Belgium, 28-29/06/2024
- Welfair, la fiera del fare sanità – Fiera di Roma, Roma, 05-07/11/2024

- 12th Symposium on ATP1A3 in Disease - Recinte Modernista, Barcelona, Spain, 14-15/11/2024
- Cardiovascular Translational medicine - Palazzo della salute, Padova, 24-25/01/2025
- Fondazione Telethon- Convegno clinico neuromuscolare -Palacongressi di Rimini, Rimini, 16-16/03/2025

Former and current national and international collaborations:

- Prof. Judith Melki, INSERM, France
- Dr. Martine Barkats, Institut de Myologie, Paris, France
- Dr. Laura Kirkpatrick, Lexicon Pharmaceuticals, Texas, USA
- Dr. Friedrich Metzger, Roche Pharmaceuticals, Switzerland
- Dr. Fred Marin, GMP-Orphan Pharmaceuticals, France
- Dr. Lucia Morandi, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- Prof. Lucia Di Marcotullio, Dipartimento di Medicina Molecolare, Università Sapienza, Roma
- Dr. Dione Kobayashi, Dr. Sergey Paushkin, SMA Foundation, New York, USA
- Dr. Enrico Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Prof. Eugenio Mercuri, Sezione di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Louise Simard, Head of Biochemistry and Medical Genetics, University of Manitoba, Manitoba, Canada
- Dr. Eduardo Tizzano, Department of Genetics, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, Spain
- Prof. Brunhilde Wirth, Institute of Human Genetics, Cologne, Germany
- Prof. Filippo Crea, Istituto di Cardiologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Paolo Zeppilli, Sezione di Medicina dello Sport, Policlinico A. Gemelli, Roma
- Dr.ssa Lucia Ricci Vitiani, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Prof. Roberto Pallini, Istituto di Neurochirurgia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Carlo Masullo, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Claudio Grassi, Istituto di Fisiologia Umana, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Dr. Andrea Beccari, Dompè Farmaceutici
- Dr. Marco Pacifici, Biogen Pharmaceuticals
- Dr. Silvano Coletti, Chelonia Group Applied Science
- Prof. Rino Ragno, Dipartimento di Chimica e Tecnologia del Farmaco, Università Sapienza, Roma

MANAGERIAL EXPERIENCE

Responsible for a research group of 8 people (biomedical laboratory technicians, research fellows, contractors, PhD students, students, and graduate students) (The research group is involved in basic and translational research projects on SMA, AHC, and DMD. Except for doctoral students and graduate students, research fellows, contractors, and laboratory technicians are paid with own funds obtained from research project)

Responsible for the Cardiogenetics Laboratory (The Laboratory includes the personnel who carry out the molecular diagnosis of structural and arrhythmic cardiomyopathies in the context of the Medical Genetics Service of the Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A.

Gemelli”)

Coordinates the support care activities of the trainee doctors with whom he collaborates in managing their shifts at the outpatients of the UOC of Medical genetics

Holder of research funds for a total of € 3.538.062,00 from 2012 to date, as detailed in the table:

Project	Referral period	Financed amount (€)	Funding Institution
Salbutamolo e SMA	2012/2017	247.878,00	AIFA
miRNA e SMA	2012/2016	313.400,00	Fondazione Telethon
NBS-SMA progetto pilota	2018/2021	1.124.420,50	Biogen Pharmaceuticals
TREAT-AHC	2018 to date	445.350,00	AISEA ONLUS, Fundacio La Marato TV3, Regione Lazio
RAS-MAPK	2019/2021	45.000,00	Fondazione Mia Neri ONLUS
HLA e COVID19	2021/2022	218.000,00	Emergex Vaccines
Facility sequenziamento	2022/2022	163.992,40	Università Cattolica del Sacro Cuore
PNRR SMA	2023/2025	120.000,00	PNRR
PNRR Cardiologia	2023/2025	71.666,00	PNRR
PNRR DMD	2024/2026	35.000,00	PNRR
Pilota sequenziamento genomico	2023/2024	54.000,00	Ministero della Salute
Convenzione Meyer/UCSC NBS Toscana	2021/2024	414.483,60	Regione Toscana
Convenzione PA Trento/UCSC NBS Trento	2023/2024	45.078,77	PA Trento
Convenzione PA Bolzano/UCSC NBS Bolzano	2023 to date	59.792,73	PA Bolzano
Research fellowships (2 persons/3 years)	2024 to date	180.000,00	Associazione Famiglie SMA

MOTHER LANGUAGE

ITALIAN

OTHER LANGUAGES

ENGLISH

- Reading ability
- Writing ability
- Oral expression

EXCELLENT

EXCELLENT

EXCELLENT

	FRENCH
• Reading ability	GOOD
• Writing ability	SUFFICIENT
• Oral expression	GOOD

PUBLICATIONS

Scopus (09 agosto 2025):

H-index: 39

Citazioni: 6474

Full articles in international journals with impact factor

94. Zappata S, **Tiziano** F, Neri G, Brahe C. Deletions in the SMN gene in infantile and adult spinal muscular atrophy patients from the same family. Hum Genet. 1996 Mar;97(3):315-8. doi: 10.1007/BF02185762. PMID: 8786072.
95. Brahe C, Clermont O, Zappata S, F, Melki J, Neri G. Frameshift mutation in the survival motor neuron gene in a severe case of SMA type I. Hum Mol Genet. 1996 Dec;5(12):1971-6. doi: 10.1093/hmg/5.12.1971. PMID: 8968751.
96. Patrizi AL, **Tiziano** F, Zappata S, Donati MA, Neri G, Brahe C. SMN protein analysis in fibroblast, amniocyte and CVS cultures from spinal muscular atrophy patients and its relevance for diagnosis. Eur J Hum Genet. 1999 Apr;7(3):301-9. doi: 10.1038/sj.ejhg.5200286. PMID: 10234506.
97. Miniou P, **Tiziano** D, Frugier T, Roblot N, Le Meur M, Melki J. Gene targeting restricted to mouse striated muscle lineage. Nucleic Acids Res. 1999 Oct 1;27(19):e27. doi: 10.1093/nar/27.19.e27. PMID: 10481039
98. Vitali T, Sossi V, **Tiziano** F, Zappata S, Giuli A, Paravatou-Petsotas M, Neri G, Brahe C. Detection of the survival motor neuron (SMN) genes by FISH: further evidence for a role for SMN2 in the modulation of disease severity in SMA patients. Hum Mol Genet. 1999 Dec;8(13):2525-32. doi: 10.1093/hmg/8.13.2525. PMID: 10556301.
99. Zollino M, **Tiziano** F, Di Stefano C, Neri G. Partial duplication of the long arm of chromosome 15: confirmation of a causative role in craniosynostosis and definition of a 15q25-qter trisomy syndrome. Am J Med Genet. 1999 Dec 22;87(5):391-4. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19991222)87:5<391::aid-ajmg4>3.0.co;2-o. PMID: 10594876.
100. Frugier T, **Tiziano** FD, Cifuentes-Diaz C, Miniou P, Roblot N, Dierich A, Le Meur M, Melki J. Nuclear targeting defect of SMN lacking the C-terminus in a mouse model of spinal muscular atrophy. Hum Mol Genet. 2000 Mar 22;9(5):849-58. doi: 10.1093/hmg/9.5.849. PMID: 10749994.
101. Puccio H, Simon D, Cossée M, Criqui-Filipe P, **Tiziano** F, Melki J, Hindelang C, Matyas R, Rustin P, Koenig M. Mouse models for Friedreich ataxia exhibit cardiomyopathy, sensory nerve defect and Fe-S enzyme deficiency followed by intramitochondrial iron deposits. Nat Genet. 2001 Feb;27(2):181-6. doi: 10.1038/84818. PMID: 11175786.
102. Cifuentes-Diaz C, Frugier T, **Tiziano** FD, Lacène E, Roblot N, Joshi V, Moreau MH, Melki J. Deletion of murine SMN exon 7 directed to skeletal muscle leads to severe muscular dystrophy. J Cell Biol. 2001 Mar 5;152(5):1107-14. doi: 10.1083/jcb.152.5.1107. PMID: 11238465; PMCID: PMC2198815.
103. Sossi V, Giuli A, Vitali T, **Tiziano** F, Mirabella M, Antonelli A, Neri G, Brahe C. Premature termination mutations in exon 3 of the SMN1 gene are associated with exon skipping and a

- relatively mild SMA phenotype. *Eur J Hum Genet.* 2001 Feb;9(2):113-20. doi: 10.1038/sj.ejhg.5200599. PMID: 11313744.
104. Andreassi C, Angelozzi C, **Tiziano** FD, Vitali T, De Vincenzi E, Boninsegna A, Villanova M, Bertini E, Pini A, Neri G, Brahe C. Phenylbutyrate increases SMN expression in vitro: relevance for treatment of spinal muscular atrophy. *Eur J Hum Genet.* 2004 Jan;12(1):59-65. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201102. PMID: 14560316.
 105. Mercuri E, Bertini E, Messina S, Pelliccioni M, D'Amico A, Colitto F, Mirabella M, **Tiziano** FD, Vitali T, Angelozzi C, Kinali M, Main M, Brahe C. Pilot trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2004Feb;14(2):130-5. doi: 10.1016/j.nmd.2003.11.006. PMID: 14733959.
 106. Marra C, Bizzarro A, Daniele A, De Luca L, Ferraccioli M, Valenza A, Brahe C, **Tiziano** FD, Gainotti G, Masullo C. Apolipoprotein E epsilon4 allele differently affects the patterns of neuropsychological presentation in early-and late-onset Alzheimer's disease patients. *Dement Geriatr Cogn Disord.* 2004;18(2):125-31. doi: 10.1159/000079191. Epub 2004 Jun 18. PMID: 15211066.
 107. Brahe C, Vitali T, **Tiziano** FD, Angelozzi C, Pinto AM, Borgo F, Moscato U, Bertini E, Mercuri E, Neri G. Phenylbutyrate increases SMN gene expression in spinal muscular atrophy patients. *Eur J Hum Genet.* 2005 Feb;13(2):256-9. doi:10.1038/sj.ejhg.5201320. PMID: 15523494.
 108. Bizzarro A, Marra C, Acciarri A, Valenza A, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. Apolipoprotein E epsilon4 allele differentiates the clinical response to donepezil in Alzheimer's disease. *Dement Geriatr Cogn Disord.* 2005;20(4):254-61. doi: 10.1159/000087371. Epub 2005 Aug 9. PMID: 16103669.
 109. Bertini E, Burghes A, Bushby K, Estournet-Mathiaud B, Finkel RS, Hughes RA, Iannaccone ST, Melki J, Mercuri E, Muntoni F, Voit T, Reitter B, Swoboda KJ, **Tiziano** D, Tizzano E, Topaloglu H, Wirth B, Zerres K. 134th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy, 11-13February 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2005Nov;15(11):802-16. doi: 10.1016/j.nmd.2005.07.005. Epub 2005 Oct 3. PMID:16202598.
 110. Acciarri A, Masullo C, Bizzarro A, Valenza A, Quaranta D, Marra C, **Tiziano** FD, Brahe C, Seripa D, Matera MG, Fazio VM, Gainotti G, Daniele A. Apoeepsilon2-epsilon4 genotype is a possible risk factor for primary progressive aphasia. *Ann Neurol.* 2006 Feb;59(2):436-7. doi: 10.1002/ana.20780. PMID:16437577.
 111. Giannini A, Pinto AM, Rossetti G, Prandi E, **Tiziano** D, Brahe C, Nardocci N. Respiratory failure in infants due to spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1. *Intensive Care Med.* 2006 Nov;32(11):1851-5. doi:10.1007/s00134-006-0346-8. Epub 2006 Sep 9. PMID: 16964485.
 112. Trecarichi EM, Tumbarello M, de Gaetano Donati K, Tamburrini E, Cauda R, Brahe C, **Tiziano** FD. Partial protective effect of CCR5-Delta 32 heterozygosity in a cohort of heterosexual Italian HIV-1 exposed uninfected individuals. *AIDS Res Ther.* 2006 Sep 25;3:22. doi: 10.1186/1742-6405-3-22. PMID: 16999868; PMCID:PMC1592103.
 113. Mercuri E, Bertini E, Messina S, Solari A, D'Amico A, Angelozzi C, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bruno C, Cini C, Colitto F, Kinali M, Minetti C, Mongini T, Morandi L, Neri G, Orcesi S, Pane M, Pelliccioni M, Pini A, **Tiziano** FD, Villanova M, Vita G, Brahe C. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neurology.* 2007 Jan;68(1):51-5. doi: 10.1212/01.wnl.0000249142.82285.d6. Epub 2006 Nov 2. PMID:17082463.
 114. **Tiziano** FD, Bertini E, Messina S, Angelozzi C, Pane M, D'Amico A, Alfieri P, Fiori S, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bruno C, Cini C, Minetti C, Mongini T, Morandi L, Orcesi S,

- Pelliccioni M, Pini A, Villanova M, Vita G, Locatelli M, Mercuri E, Brahe C. The Hammersmith functional score correlates with the SMN2 copy number: a multicentric study. *Neuromuscul Disord.* 2007 May;17(5):400-3. doi: 10.1016/j.nmd.2007.02.006. Epub 2007 Apr 12. PMID: 17433677.
115. Bussu F, **Tiziano** FD, Giorgio A, Pinto AM, De Corso E, Angelozzi C, Brahe C, Paludetti G. Arg16gly polymorphism of the beta2-adrenoceptor gene (ADRBeta2) as a susceptibility factor for nasal polyposis. *Am J Rhinol.* 2007 May-Jun;21(3):378-82. doi: 10.2500/ajr.2007.21.3015. PMID: 17621827.
 116. Vitte J, Fassier C, **Tiziano** FD, Dalard C, Soave S, Roblot N, Brahe C, Saugier-veber P, Bonnefont JP, Melki J. Refined characterization of the expression and stability of the SMN gene products. *Am J Pathol.* 2007 Oct;171(4):1269-80. doi: 10.2353/ajpath.2007.070399. Epub 2007 Aug 23. PMID: 17717146; PMCID: PMC1988876.
 117. Angelozzi C, Borgo F, **Tiziano** FD, Martella A, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases SMN mRNA and protein levels in spinal muscular atrophy cells. *J Med Genet.* 2008 Jan;45(1):29-31. doi: 10.1136/jmg.2007.051177. Epub 2007 Oct 11. PMID: 17932121.
 118. Bizzarro A, Seripa D, Acciarri A, Matera MG, Pilotto A, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. The complex interaction between APOE promoter and AD: an Italian case-control study. *Eur J Hum Genet.* 2009 Jul;17(7):938-45. doi: 10.1038/ejhg.2008.263. Epub 2009 Jan 28. PMID: 19172988; PMCID: PMC2986491.
 119. Chassaing N, Golzio C, Odent S, Lequeux L, Vigouroux A, Martinovic-Bourie IJ, **Tiziano** FD, Masini L, Piro F, Maragliano G, Delezoide AL, Attié-Bitach T, Manouvrier-Hanu S, Etchevers HC, Calvas P. Phenotypic spectrum of STRA6 mutations: from Matthew-Wood syndrome to non-lethal anophthalmia. *Hum Mutat.* 2009 May;30(5):E673-81. doi: 10.1002/humu.21023. PMID: 19309693.
 120. **Tiziano** FD, Pinto AM, Fiori S, Lomastro R, Messina S, Bruno C, Pini A, Pane M, D'Amico A, Ghezzi A, Bertini E, Mercuri E, Neri G, Brahe C. SMN transcript levels in leukocytes of SMA patients determined by absolute real-time PCR. *Eur J Hum Genet.* 2010 Jan;18(1):52-8. doi: 10.1038/ejhg.2009.116. PMID: 19603064; PMCID: PMC2987170.
 121. D'Amico A, Cuttini M, Ravà L, Mercuri E, Messina S, Pane M, Mastella C, Chiarini Testa MB, Brahe C, **Tiziano** D, Vita G, Bertini E. Clinical factors as predictors of survival in spinal muscular atrophy type I. *PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH* (2008) 18(S1):s43-s47.
 122. Bizzarro A, Guglielmi V, Lomastro R, Valenza A, Lauria A, Marra C, Silveri MC, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. BuChE K variant is decreased in Alzheimer's disease not in fronto-temporal dementia. *J Neural Transm (Vienna).* 2010 Mar;117(3):377-83. doi: 10.1007/s00702-009-0358-y. PMID: 20058037.
 123. Valenza A, Bizzarro A, Marra C, Lauria A, Guglielmi V, Rossi C, **Tiziano** FD, Brahe C, Masullo C. The APOE-491 A/T promoter polymorphism effect on cognitive profile of Alzheimer's patients. *Neurosci Lett.* 2010 Mar 26;472(3):199-203. doi: 10.1016/j.neulet.2010.02.004. Epub 2010 Feb 10. PMID: 20152880.
 124. **Tiziano** FD, Lomastro R, Pinto AM, Messina S, D'Amico A, Fiori S, Angelozzi C, Pane M, Mercuri E, Bertini E, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases survival motor neuron (SMN) transcript levels in leukocytes of spinal muscular atrophy (SMA) patients: relevance for clinical trial design. *J Med Genet.* 2010 Dec;47(12):856-8. doi: 10.1136/jmg.2010.080366. Epub 2010 Sep 12. PMID: 20837492.
 125. **Tiziano** FD, Neri G, Brahe C. Biomarkers in rare disorders: the experience with spinal muscular atrophy. *Int J Mol Sci.* 2010 Dec 24;12(1):24-38. doi: 10.3390/ijms12010024. PMID: 21339974; PMCID: PMC3039940.
 126. Capalbo A, Sagnella F, Apa R, Fulghesu AM, Lanzone A, Morciano A, Farcomeni A, Gangale MF, Moro F, Martinez D, Ciardulli A, Palla C, Uras ML, Spettu F, Cappai A, Carcassi C,

- Neri G, **Tiziano** FD. The 312N variant of the luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor gene (LHCGR) confers up to 2.7-fold increased risk of polycystic ovary syndrome in a Sardinian population. *ClinEndocrinol (Oxf)*. 2012 Jul;77(1):113-9. doi: 10.1111/j.1365-2265.2012.04372.x.PMID: 22356187.
127. Willmann R, Dubach J, Chen K; TREAT-NMD Neuromuscular Network. Developing standard procedures for pre-clinical efficacy studies in mouse models of spinal muscular atrophy: report of the expert workshop "Pre-clinical testing for SMA", Zürich, March 29-30th 2010. *Neuromuscul Disord*. (2011) 21:74-7.
 128. D'Amico A, Mercuri E, **Tiziano** FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Nov 2;6:71. doi: 10.1186/1750-1172-6-71. PMID:22047105; PMCID: PMC3231874.
 129. Crawford TO, Paushkin SV, Kobayashi DT, Forrest SJ, Joyce CL, Finkel RS, Kaufmann P, Swoboda KJ, **Tiziano** D, Lomastro R, Li RH, Trachtenberg FL, Plasterer T, Chen KS; Pilot Study of Biomarkers for Spinal Muscular Atrophy Trial Group. Evaluation of SMN protein, transcript, and copy number in the biomarkers for spinal muscular atrophy (BforSMA) clinical study. *PLoS One*. 2012;7(4):e33572. doi: 10.1371/journal.pone.0033572. Epub 2012 Apr 27. PMID: 22558076; PMCID:PMC3338744.
 130. Zhou J, Tawk M, **Tiziano** FD, Veillet J, Bayes M, Nolent F, Garcia V, Servidei S, Bertini E, Castro-Giner F, Renda Y, Carpentier S, Andrieu-Abadie N, Gut I, Levade T, Topaloglu H, Melki J. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy is caused by mutations in *ASA1*. *Am J Hum Genet*. 2012 Jul 13;91(1):5-14. doi: 10.1016/j.ajhg.2012.05.001. Epub 2012 Jun 14. PMID:22703880; PMCID: PMC3397266.
 131. Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, Gurrieri F, Nicole S, de Vries B, **Tiziano** FD, Fontaine B, Walley NM, Heavin S, Panagiotakaki E; European Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC) Genetics Consortium; Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium; European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterprises (SMEs) Consortium; Fiori S, Abiusi E, Di Pietro L, Sweney MT, Newcomb TM, Viollet L, Huff C, Jorde LB, Reyna SP, Murphy KJ, Shianna KV, Gumbs CE, Little L, Silver K, Ptáček LJ, Haan J, Ferrari MD, Bye AM, Herkes GK, Whitelaw CM, Webb D, Lynch BJ, Uldall P, King MD, Scheffer IE, Neri G, Arzimanoglou A, van den Maagdenberg AM, Sisodiya SM, Mikati MA, Goldstein DB. De novo mutations in *ATP1A3* cause alternating hemiplegia of childhood. *Nat Genet*. 2012 Sep;44(9):1030-4. doi:10.1038/ng.2358. Epub 2012 Jul 29. PMID: 22842232; PMCID: PMC3442240.
 132. Boccuto L, Lauri M, Sarasua SM, Skinner CD, Buccella D, Dwivedi A, Orteschi D, Collins JS, Zollino M, Visconti P, Dupont B, **Tiziano** D, Schroer RJ, Neri G, Stevenson RE, Gurrieri F, Schwartz CE. Prevalence of *SHANK3* variants in patients with different subtypes of autism spectrum disorders. *Eur J Hum Genet*. 2013 Mar;21(3):310-6. doi: 10.1038/ejhg.2012.175. Epub 2012 Aug 15. PMID: 22892527; PMCID: PMC3573207.
 133. **Tiziano** FD, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pisanisi 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*. 2013 Jun;21(6):630-6. doi: 10.1038/ejhg.2012.233. Epub 2012 Oct 17. PMID: 23073312; PMCID: PMC3658179.
 134. **Tiziano** FD, Melki J, Simard LR. Solving the puzzle of spinal muscular atrophy: what are the missing pieces? *Am J Med Genet A*. 2013 Nov;161A(11):2836-45. doi: 10.1002/ajmg.a.36251. Epub 2013 Oct 3. PMID:24124019.
 135. Heinzen EL, Arzimanoglou A, Brashear A, Clapcote SJ, Gurrieri F, Goldstein DB, Jóhannesson SH, Mikati MA, Neville B, Nicole S, Ozelius LJ, Poulsen H, Schyns T, Sweadner KJ,

- van den Maagdenberg A, Vilsen B; ATP1A3 Working Group. Distinct neurological disorders with ATP1A3 mutations. *Lancet Neurol.* (2014) 13:503-14.
136. Fornarino S, Stagnaro M, Rinelli M, **Tiziano** D, Mancardi MM, Traverso M, Veneselli E, De Grandis E. Paroxysmal features responding to flunarizine in achild with rapid-onset dystonia-parkinsonism. *Neurology.* 2014 Jun3;82(22):2037-8. doi: 10.1212/WNL.0000000000000473. Epub 2014 May 2. PMID:24793181.
 137. Cherry JJ, Kobayashi DT, Lynes MM, Naryshkin NN, **Tiziano** FD, Zaworski PG, Rubin LL, Jarecki J. Assays for the identification and prioritization of drug candidates for spinal muscular atrophy. *Assay Drug Dev Technol.* 2014 Aug;12(6):315-41. doi: 10.1089/adt.2014.587. PMID: 25147906; PMCID: PMC4142828.
 138. Finkel R, Bertini E, Muntoni F, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* (2015) 25:593-602.
 139. Bianco F, Pane M, D'Amico A, Messina S, Delogu AB, Soraru G, Pera MC, Mongini T, Politano L, Baranello G, Vita G, **Tiziano** FD, Morandi L, Bertini E, Mercuri E. Cardiac function in types II and III spinal muscular atrophy: should we change standards of care? *Neuropediatrics.* 2015 Feb;46(1):33-6. doi:10.1055/s-0034-1395348. Epub 2014 Dec 24. PMID: 25539139.
 140. Gasparotto D, Rossi S, Campagna D, Scavina P, **Tiziano** FD, Marchitto A, Toffolatti L, Vitelli CE, Amini M, Dei Tos AP, Maestro R. Imatinib-Sensitizing KIT Mutation in a Carney-Stratakis-Associated GI Stromal Tumor. *J Clin Oncol.* 2016 Apr 10;34(11):e99-e103. doi: 10.1200/JCO.2012.44.7300. Epub 2014 Dec 29. PMID: 25547508.
 141. Rubboli G, Veggiotti P, Pini A, Berardinelli A, Cantalupo G, Bertini E, **Tiziano** FD, D'Amico A, Piazza E, Abiusi E, Fiori S, Pasini E, Darra F, Gobbi G, Michelucci R. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy: A rare condition caused by mutations in *ASA1*. *Epilepsia.* 2015 May;56(5):692-8. doi: 10.1111/epi.12977. Epub 2015 Apr 3. PMID: 25847462.
 142. Guglielmi V, Bizzarro A, Valenza A, Lauria A, **Tiziano** FD, Lomastro R, Masullo C. A functional 5HT2A receptor polymorphism (His452Tyr) and memory performances in Alzheimer's disease. *Int J Neurosci.* 2016 Jun;126(6):526-530. doi: 10.3109/00207454.2015.1045976. Epub 2015 Jul 20. PMID: 26000932.
 143. Panagiotakaki E, De Grandis E, Stagnaro M, Heinzen EL, Fons C, Sisodiya S, de Vries B, Goubau C, Weckhuysen S, Kemlink D, Scheffer I, Lesca G, Rabilloud M, Klich A, Ramirez-Camacho A, Ulate-Campos A, Campistol J, Giannotta M, Moutard ML, Doummar D, Hubsch-Bonneaud C, Jaffer F, Cross H, Gurrieri F, **Tiziano** D, Nevsimalova S, Nicole S, Neville B, van den Maagdenberg AM, Mikati M, Goldstein DB, Vavassori R, Arzimanoglou A; Italian IBAHC Consortium; French AHC Consortium; International AHC Consortium. Clinical profile of patients with ATP1A3 mutations in Alternating Hemiplegia of Childhood-a study of 155 patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2015 Sep 26;10:123. doi: 10.1186/s13023-015-0335-5. PMID:26410222; PMCID: PMC4583741.
 144. Gurrieri F, **Tiziano** FD, Zampino G, Neri G. Recognizable facial features in patients with alternating hemiplegia of childhood. *Am J Med Genet A.* 2016 Oct;170(10):2698-705. doi: 10.1002/ajmg.a.37808. Epub 2016 Jun 17. PMID:27312461.
 145. **Tiziano** FD, Palmieri V, Genuardi M, Zeppilli P. The Role of Genetic Testing in the Identification of Young Athletes with Inherited Primitive Cardiac Disorders at Risk of Exercise Sudden Death. *Front Cardiovasc Med.* 2016 Aug 26;3:28. doi: 10.3389/fcvm.2016.00028. PMID: 27617263; PMCID: PMC5000131.
 146. De Sanctis R, Coratti G, Pasternak A, Montes J, Pane M, Mazzone ES, Young SD, Salazar R, Quigley J, Pera MC, Antonaci L, Lapenta L, Glanzman AM, **Tiziano** D, Muntoni F, Darras BT,

- De Vivo DC, Finkel R, Mercuri E. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016Nov;26(11):754-759. doi: 10.1016/j.nmd.2016.10.002. Epub 2016 Oct 5. PMID:27769560; PMCID: PMC5091285.
147. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2017 S0960:31284-154.
 148. Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno C, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group. Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience. *Neuromuscul Disord*. 2017 27:1084-1086.
 149. D'Amario D, Amodeo A, Adorisio R, **Tiziano** FD, Leone AM, Perri G, Bruno P, Massetti M, Ferlini A, Pane M, Niccoli G, Porto I, D'Angelo GA, Borovac JA, Mercuri E, Crea F. A current approach to heart failure in Duchenne muscular dystrophy. *Heart*. 2017 Nov;103(22):1770-1779. doi: 10.1136/heartjnl-2017-311269. Epub 2017 Jul 1. PMID: 28668906.
 150. Pane M, Lapenta L, Abiusi E, de Sanctis R, Luigetti M, Palermo C, Ranalli D, Fiori S, **Tiziano** FD, Mercuri E. Longitudinal assessments in discordant twins with SMA. *Neuromuscul Disord*. 2017 Oct;27(10):890-893. doi:10.1016/j.nmd.2017.06.559. Epub 2017 Jul 8. PMID: 28797588.
 151. De Sanctis R, Pane M, Coratti G, Palermo C, Leone D, Pera MC, Abiusi E, Fiori S, Forcina N, Fanelli L, Lucibello S, Mazzone ES, **Tiziano** FD, Mercuri E. Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type 1 spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jan;28(1):24-28. doi:10.1016/j.nmd.2017.09.015. Epub 2017 Oct 10. PMID: 29174525.
 152. Pane M, Palermo C, Messina S, Sansone VA, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Brigati G, de Sanctis R, Coratti G, Lucibello S, Bertini E, Vita G, **Tiziano** FD, Mercuri E; Italian EAP working group. Nusinersen in type 1 SMA infants, children and young adults: Preliminary results on motor function. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jul;28(7):582-585. doi:10.1016/j.nmd.2018.05.010. Epub 2018 Jun 1. PMID: 29960818.
 153. Vecchio F, Miraglia F, Iberite F, Lacidogna G, Guglielmi V, Marra C, Pasqualetti P, **Tiziano** FD, Rossini PM. Sustainable method for Alzheimer dementia prediction in mild cognitive impairment: Electroencephalographic connectivity and graph theory combined with apolipoprotein E. *Ann Neurol*. 2018 Aug;84(2):302-314. doi: 10.1002/ana.25289. Epub 2018 Aug 25. PMID: 30014515.
 154. Stojanovic J, Tognetto A, **Tiziano** DF, Leoncini E, Posteraro B, Pastorino R, Boccia S. MicroRNAs expression profiles as diagnostic biomarkers of gastric cancer: a systematic literature review. *Biomarkers*. 2019 Mar;24(2):110-119. doi:10.1080/1354750X.2018.1539765. Epub 2018 Nov 15. PMID: 30387681.
 155. **Tiziano** FD, Lomastro R, Abiusi E, Pasanisi MB, Di Pietro L, Fiori S, Baranello G, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Mercuri E, Vasco G, Pane M, Vita G, Vita G, Messina S, Petillo R, Passamano L, Politano L, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Longitudinal evaluation of SMN levels as biomarker for spinal muscular atrophy: results of a phase IIb double-blind study of salbutamol. *J Med Genet*. 2019 May;56(5):293-300. doi:10.1136/jmedgenet-2018-105482. Epub 2018 Dec 28. PMID: 30593463.
 156. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Bruno C, Catteruccia M, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Brigati G, Tacchetti P, Salmin F, de Sanctis R, Lucibello S, Piastra M, Genovese O, Bertini E, Vita G, **Tiziano** FD, Mercuri E; Italian Expanded Access Program Working Group. Nusinersen in type 1 spinal muscular atrophy:

- Twelve-month real-world data. *AnnNeurol.* 2019 Sep;86(3):443-451. doi: 10.1002/ana.25533. Epub 2019 Jul 8. PMID:31228281.
157. Pera MC, Coratti G, Berti B, D'Amico A, Sframeli M, Albamonte E, de Sanctis R, Messina S, Catteruccia M, Brigati G, Antonaci L, Lucibello S, Bruno C, Sansone VA, Bertini E, **Tiziano** D, Pane M, Mercuri E. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One.* 2020 Mar 23;15(3):e0230677. doi: 10.1371/journal.pone.0230677. PMID: 32203538; PMCID:PMC7089564.
 158. Novelli V, Bisignani A, Pelargonio G, Primiano G, Narducci ML, Palmieri V, **Tiziano** FD, Zeppilli P, Servidei S, Crea F, Genuardi M. Clinical utility of genetic testing in the early diagnosis of Danon disease mimicking hypertrophic cardiomyopathy: a case report. *BMC Cardiovasc Disord.* 2020 Apr 5;20(1):156. doi:10.1186/s12872-020-01421-4. PMID: 32248794; PMCID: PMC7132987.
 159. Tiberi E, Costa S, Pane M, Priolo F, de Sanctis R, Romeo D, **Tiziano** FD, Conti G, Vento G, Mercuri E. Nusinersen in type 0 spinal muscular atrophy: should we treat? *Ann Clin Transl Neurol.* 2020 Dec;7(12):2481-2483. doi:10.1002/acn3.51126. Epub 2020 Nov 4. PMID: 33147378; PMCID: PMC7732235.
 160. Dangouloff T, Burghes A, Tizzano EF, Servais L; NBS SMA Study Group. 244th ENMC international workshop: Newborn screening in spinal muscular atrophy May 10-12, 2019, Hoofddorp, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2020 30:93-103.
 161. **Tiziano** FD, Tizzano EF. 25 years of the SMN genes: the Copernican revolution of spinal muscular atrophy. *Acta Myol.* 2020 Dec 1;39(4):336-344. doi:10.36185/2532-1900-037. PMID: 33458589; PMCID: PMC7783429.
 162. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Catteruccia M, Bruno C, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Palermo C, Leone D, Brigati G, Tacchetti P, Salmin F, De Sanctis R, Lucibello S, Pera MC, Piastra M, Genovese O, Bertini E, Vita G, **Tiziano** FD, Mercuri E; Italian EAP Working Group. Type I SMA "new natural history": long-term data in nusinersen-treated patients. *Ann Clin Transl Neurol.* 2021 Mar;8(3):548-557. doi: 10.1002/acn3.51276. Epub 2021 Feb 6. PMID: 33547876; PMCID: PMC7951096.
 163. Cordani R, Stagnaro M, Pisciotto L, **Tiziano** FD, Calevo MG, Nobili L; I.B.AHC Consortium; De Grandis E. Alternating Hemiplegia of Childhood: Genotype-Phenotype Correlations in a Cohort of 39 Italian Patients. *Front Neurol.* 2021 Apr 8;12:658451. doi: 10.3389/fneur.2021.658451. PMID: 33897609; PMCID:PMC8060701.
 164. Severino M, Pisciotto L, Tortora D, Toselli B, Stagnaro M, Cordani R, Morana G, Zicca A, Kotzeva S, Zanaboni C, Montobbio G, Rossi A, De Grandis E; IBAHC Consortium. White matter and cerebellar involvement in alternating hemiplegia of childhood. *J Neurol.* 2020 267:1300-1311.
 165. Abiusi E, Infante P, Cagnoli C, Lospinoso Severini L, Pane M, Coratti G, Pera MC, D'Amico A, Diano F, Novelli A, Spartano S, Fiori S, Baranello G, Moroni L, Mora M, Pasanisi MB, Pocino K, Le Pera L, D'Amico D, Travaglini L, Ria F, Bruno C, Locatelli D, Bertini ES, Morandi LO, Mercuri E, Di Marcotullio L, **Tiziano** FD. SMA-miRs (miR-181a-5p, -324-5p, and -451a) are overexpressed in spinal muscular atrophy skeletal muscle and serum samples. *Elife.* 2021 Sep 20;10:e68054. doi: 10.7554/eLife.68054. PMID: 34542403; PMCID: PMC8486378.
 166. Mercuri E, Tiberi E, Costa S, Pane M, Priolo F, Romeo D, de Sanctis R, **Tiziano** D, Conti G, Vento G. Reply to: The need for evidence-based treatment decisions in spinal muscular atrophy type 0. *Ann Clin Transl Neurol.* 2021 Oct;8(10):2093. doi: 10.1002/acn3.51458. Epub 2021 Sep 21. PMID: 34546660; PMCID: PMC8528451.
 167. Taiana M, Govoni A, Salani S, Kleinschmidt N, Galli N, Saladini M, Ghezzi SB, Melzi V, Bersani M, Del Bo R, Muehleman O, Bertini E, Sansone V, Albamonte E, Messina S, Mari F, Cesaroni E, Porfiri L, **Tiziano** FD, Vita GL, Sframeli M, Bonanno C, Bresolin N, Comi G, Corti S,

- Nizzardo M. Molecular analysis of SMARD1 patient-derived cells demonstrates that nonsense-mediated mRNA decay is impaired. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2022 Aug;93(8):908-910. doi:10.1136/jnnp-2021-326425. Epub 2022 Jan 27. PMID: 35086940; PMCID: PMC9304090.
168. Pane M, Donati MA, Cutrona C, De Sanctis R, Pirinu M, Coratti G, Ricci M, Palermo C, Berti B, Leone D, Ticci C, Sacchini M, Cerboneschi M, Capasso A, Cicala G, Pera MC, Bravetti C, Abiusi E, Vaisfeld A, Vento G, **Tiziano** FD, Mercuri E. Neurological assessment of newborns with spinal muscular atrophy identified through neonatal screening. *Eur J Pediatr*. 2022 Jul;181(7):2821-2829. doi: 10.1007/s00431-022-04470-3. Epub 2022 May 6. PMID: 35522315; PMCID: PMC9192449.
169. Maggi L, Bello L, Bonanno S, Govoni A, Caponnetto C, Passamano L, Grandis M, Trojsi F, Cerri F, Gardani A, Ferraro M, Gadaleta G, Zangaro V, Caumo L, Maioli M, Tanel R, Sacconi E, Meneri M, Vacchiano V, Ricci G, Sorarù G, D'Errico E, Bortolani S, Pavesi G, Gellera C, Zanin R, Corti S, Silvestrini M, Politano L, Schenone A, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M, Verriello L, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Marrosu G, **Tiziano** FD, Siciliano G, Simonelli, Mongini T, Comi G, Pegoraro E. Adults with spinal muscular atrophy: a large-scale natural history study shows gender effect on disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2022 Dec;93(12):1253-1261. doi: 10.1136/jnnp-2022-329320. Epub 2022 Oct 11. PMID: 36220341.
170. Abiusi E, Vaisfeld A, Fiori S, Novelli A, Spartano S, Faggiano MV, Giovanniello T, Angeloni A, Vento G, Santoloci R, Gigli F, D'Amico A, Costa S, Porzi A, Panella M, Ticci C, Daniotti M, Sacchini M, Boschi I, Dani C, Agostiniani R, Bertini E, Lanzone A, Lamarca G, Genuardi M, Pane M, Donati MA, Mercuri E, **Tiziano** FD; Italian SMA-NBS group. Experience of a 2-year spinal muscular atrophy NBS pilot study in Italy: towards specific guidelines and standard operating procedures for the molecular diagnosis. *J Med Genet*. 2023 Jul;60(7):697-705. doi: 10.1136/jmg-2022-108873. Epub 2022 Nov 22. PMID: 36414255.
171. Pane M, Coratti G, Sansone VA, Messina S, Catteruccia M, Bruno C, Sframeli M, Albamonte E, Pedemonte M, Brolatti N, Mizzoni I, D'Amico A, Bravetti C, Berti B, Palermo C, Leone D, Salmin F, De Sanctis R, Pera MC, Piastra M, Genovese O, Ricci F, Cavallina I, Masson R, Zanin R, Agosto C, Salomon E, Bruno I, Magnolato A, Bertini E, **Tiziano** FD, Bovis F, Mercuri E; Italian EAP Working Group. Type I spinal muscular atrophy patients treated with nusinersen: 4-year follow-up of motor, respiratory and bulbar function. *Eur J Neurol*. 2023 Jun;30(6):1755-1763. doi: 10.1111/ene.15768. Epub 2023 Apr 3. PMID: 36880698.
172. Ricci M, Cicala G, Capasso A, Coratti G, Fiori S, Cutrona C, D'Amico A, Sansone VA, Bruno C, Messina S, Mongini T, Coccia M, Siciliano G, Pegoraro E, Masson R, Filosto M, Comi GP, Corti S, Ronchi D, Maggi L, D'Angelo MG, Vacchiano V, Ticci C, Ruggiero L, Verriello L, Ricci FS, Berardinelli AL, Maioli MA, Garibaldi M, Nigro V, Previtali SC, Pera MC, Tizzano E, Pane M, **Tiziano** FD, Mercuri E; ITASMAC Working Group. Clinical Phenotype of Pediatric and Adult Patients With Spinal Muscular Atrophy With Four SMN2 Copies: Are They Really All Stable? *Ann Neurol*. 2023 Dec;94(6):1126-1135. doi: 10.1002/ana.26788. Epub 2023 Sep 22. PMID: 37695206.
173. Panagiotakaki E, **Tiziano** FD, Mikati MA, Vijfhuizen LS, Nicole S, Lesca G, Abiusi E, Novelli A, Di Pietro L; I.B.AHC Consortium; IAHCRC Consortium; Harder AVE, Walley NM, De Grandis E, Poulat AL, Portes VD, Lépine A, Nassogne MC, Arzimanoglou A, Vavassori R, Koenderink J, Thompson CH, George AL Jr, Gurrieri F, van den Maagdenberg AMJM, Heinzen EL. Exome sequencing of ATP1A3-negative cases of alternating hemiplegia of childhood reveals SCN2A as a novel causative gene. *Eur J Hum Genet*. 2024 Feb;32(2):224-231. doi: 10.1038/s41431-023-01489-4. Epub 2023 Dec 14. PMID: 38097767; PMCID: PMC10853263.
174. Abiusi E, Costa-Roger M, Bertini ES, **Tiziano** FD, Tizzano EF; SMN2 Studygroup; Abiusi E, Baranello G, Bertini E, Boemer F, Burghes A, Codina-Solà M, Costa-Roger M, Dangouloff T, Groen E, Gos M, Jędrzejowska M, Kirschner J, Lemmink HH, Müller-Felber W, Ouillade MC,

- Quijano-Roy S, Rucinski K, Saugier-Weber P, **Tiziano** FD, Tizzano EF, Wirth B. 270th ENMC International Workshop:Consensus for SMN2 genetic analysis in SMA patients 10-12 March, 2023,Hoofddorp, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2024 Jan;34:114-122. doi:10.1016/j.nmd.2023.12.008. Epub 2023 Dec 14. PMID: 38183850.
175. Giardina E, Mandich P, Ghidoni R, Ticozzi N, Rossi G, Fenoglio C, TizianoFD, Esposito F, Capellari S, Nacmias B, Mineri R, Campopiano R, Di Pilla L,Sammarone F, Zampatti S, Peconi C, De Angelis F, Palmieri I, Galandra C,Nicodemo E, Origone P, Gotta F, Ponti C, Nicsanu R, Benussi L, Peverelli S, Ratti A, Ricci M, Di Fede G, Magri S, Serpente M, Lattante S, Domi T, Carrera P,Saltimbanco E, Bagnoli S, Ingannato A, Albanese A, Tagliavini F, Lodi R, Caltagirone C, Gambardella S, Valente EM, Silani V. Distribution of the C9orf72 hexanucleotide repeat expansion in healthy subjects: a multicenter study promoted by the Italian IRCCS network of neuroscience and neurorehabilitation. *Front Neurol*. 2024 Jan 31;15:1284459. doi:10.3389/fneur.2024.1284459. PMID: 38356886; PMCID: PMC10865370.
 176. Pane M, Stanca G, Ticci C, Cutrona C, De Sanctis R, Pirinu M, Coratti G,Palermo C, Berti B, Leone D, Sacchini M, Cerboneschi M, Fanelli L, Norcia G,Forcina N, Capasso A, Cicala G, Antonaci L, Ricci M, Pera MC, Bravetti C, DonatiMA, Procopio E, Abiusi E, Vaisfeld A, Onesimo R, **Tiziano** FD, Mercuri E. Early neurological signs in infants identified through neonatal screening for SMA: dothey predict outcome? *Eur J Pediatr*. 2024 Jul;183(7):2995-2999. doi:10.1007/s00431-024-05546-y. Epub 2024 Apr 18. PMID: 38634892; PMCID:PMC11192803.
 177. Narducci ML, Scacciavillani R, Nano RL, Bisignani A, D'Alessandris N, Inzani F, **Tiziano** FD, Perna F, Bencardino G, Burzotta F, Pelargonio G, Imazio M.Prognostic value of electroanatomic-guided endomyocardial biopsy in patientswith myocarditis, arrhythmogenic cardiomyopathy and non dilated left ventricular cardiomyopathy. *Int J Cardiol*. 2024 Dec 1;416:132489. doi:10.1016/j.ijcard.2024.132489. Epub 2024 Aug 24. PMID: 39187071.
 178. Pane M, Stanca G, Coratti G, D' Amico A, Sansone VA, Berti B, Fanelli L, Albamonte E, Ausili Cefaro C, Cerchiari A, Catteruccia M, De Sanctis R, Leone D, Palermo C, Buchignani B, Onesimo R, Kuczynska EM, Tosi M, Pera MC, Bravetti C, **Tiziano** FD, Bertini E, Mercuri E. Prognostic factors for tube feeding in type ISMA patients treated with disease-modifying therapies: a cohort study. *Eur JPediatr*. 2024 Nov;183(11):4735-4745. doi: 10.1007/s00431-024-05735-9. Epub 2024 Aug 29. PMID: 39210071; PMCID: PMC11473555.
 179. Sottani C, Di Lazzaro G, Calabresi P, Pomponi MG, **Tiziano** FD, Bentivoglio AR, Servidei S, Vollono C. Efficacy of galcanezumab in proline-rich transmembrane protein 2 (PRRT2)-associated familial hemiplegic migraine: A case series. *Headache*. 2025 Feb;65(2):377-381. doi: 10.1111/head.14840. Epub 2024 Sep30. PMID: 39345003; PMCID: PMC11794975.
 180. Spartano S, Faggiano MV, Guidi G, D'Ambrosio P, Vaisfeld A, Novelli A, Falqui S, Cingolani A, Lambertenghi L, Visentin A, Azzini A, Righi E, Trecarichi EM, Mazzitelli M, Coletti S, Mous J, Rademacher TW, Torti C, Tacconelli E,Fantoni M, Cauda R, **Tiziano** FD. Sex-Specific HLA Alleles Contribute to the Modulation of COVID-19 Severity. *Int J Mol Sci*. 2024 Dec 8;25(23):13198. doi:10.3390/ijms252313198. PMID: 39684907; PMCID: PMC11642212.
 181. Sollazzo R, Li Puma DD, Aceto G, Paciello F, Colussi C, Vita MG, Giuffrè GM, Pastore F, Casamassa A, Rosati J, Novelli A, Maietta S, **Tiziano** FD, Marra C,Ripoli C, Grassi C. Structural and functional alterations of neurons derived from sporadic Alzheimer's disease hiPSCs are associated with downregulation ofthe LIMK1-cofilin axis. *Alzheimers Res Ther*. 2024 Dec 19;16(1):267. doi:10.1186/s13195-024-01632-3. PMID: 39702316; PMCID: PMC11660640.
 182. Vrščaj E, Dangouloff T, Osredkar D, Servais L; SMA NBS World Study Group. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide in 2023. *J Neuromuscul Dis*. 2024 Nov;11(6):1180-1189. doi: 10.1177/22143602241288095. PMID: 39973463.
 183. Romozzi M, Spartano S, L'Erario FF, Iannone LF, Trigila V, Gentile A,Sanginario P, Calabresi P, **Tiziano** FD, Vollono C. Clinical characterization of a novel ATP1A2 p.Gly615Glu

- mutation in nine family members with familial hemiplegic migraine. *Brain Commun.* 2024 Dec 10;7(1):fcae447. doi:10.1093/braincomms/fcae447. PMID: 39723107; PMCID: PMC11668175.
184. Genovese D, Di Lazzaro G, Pomponi MG, **Tiziano** FD, Cassano I, Cimmino AT, Petracca M, Calabresi P, Bentivoglio AR. Ataxia-Telangiectasia Presenting as Tremor-Predominant Syndrome in an Adult Patient without Ataxia and Telangiectasias. *Mov Disord Clin Pract.* 2025 May 12. doi: 10.1002/mdc3.70109. Epub ahead of print. PMID: 40353693.
 185. Piemonte F, Petrillo S, Capasso A, Coratti G, D'Amico A, Catteruccia M, Pera MC, Palermo C, Pane M, Abiusi E, Cicala G, Villa M, Bravetti C, Arpaia C, Novelli A, Falqui S, Fiori S, Napoli G, Baroni S, **Tiziano** FD, Bertini E, Comi G, Corti S, Mercuri E. Myostatin Levels in SMA Following Disease-Modifying Treatments: A Multi-Center Study. *Ann Clin Transl Neurol.* 2025 Jul;12(7):1368-1377. doi: 10.1002/acn3.70070. Epub 2025 May 14. PMID: 40368588; PMCID: PMC12257122.
 186. Single Nucleotide SMN1 Variants in a Cohort of Individuals With Spinal Muscular Atrophy. *Neurology: Genetics* (in press)

Full articles in scientific journals without impact factor and book chapters

17. T. Frugier, C. Cifuentes-Diaz, **F.D. Tiziano** e J. Melki. Amyotrophies spinales: apport des modèles animaux à une meilleure compréhension de la physiopathologie et au développement des thérapeutiques. *Médecine/sciences* (2001) 17 : 737-743.
18. G. Neri, **F.D. Tiziano**. A history of mental retardation. In M.G. Butler e J. Meaney, "Genetics of Developmental Disabilities", M. Decker Inc., 2005.
19. Ha curato, in collaborazione con il Dr. Eugenio Sangiorgi ed il Prof. Giovanni Neri, la seconda edizione italiana dalla seconda edizione americana del volume "Principles of Medical Genetics" di Gelerther-Collins-Ginsburg, edito da Masson-Italia, 1998.
20. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. La patologia molecolare del gene. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Masson – Italia, I edizione, 2007
21. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Masson – Italia , I edizione, 2007
22. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Elsevier - Masson, II edizione, 2010.
23. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Elsevier - Masson, II edizione, 2010
24. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014.
25. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014
26. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014
27. **F.D. Tiziano**, M. Genuardi. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, IV edizione, 2017.

28. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, IV edizione, 2017.
29. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, IV edizione, 2017.
30. **F.D. Tiziano**, E. Abiusi, A. Vaisfeld, Analisi molecolare del DNA: identificazione ed interpretazione di varianti genetiche. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, V edizione, 2024.
31. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Verso la medicina di precisione: le applicazioni della genetica nella ricerca biomedica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, V edizione, 2024.
32. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra, V edizione, 2024.

I hereby authorize the use of my personal data in compliance with GDPR-UE 2016/679

Roma, August 10th 2025

Faithfully

