

## AII. A

Procedura di valutazione per la chiamata a professore di II fascia da ricoprire ai sensi dell'art. 24, comma 6, della Legge n. 240/2010 per il settore concorsuale 06/D6 – Neurologia, (settore scientifico-disciplinare MED/26 – Neurologia), presso il Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute, Codice Concorso 3703.

### Valeria Ada Maria Sansone CURRICULUM VITAE

COGNOME	SANSONE
NOME	VALERIA ADA MARIA
DATA DI NASCITA	13 Aprile 1965

#### Posizione attuale:

**Ricercatore confermato di Neurologia** presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università degli Studi di Milano (Settore Scientifico Disciplinare MED/26). Afferente al Dipartimento di Scienze Biomediche e della Salute.

**Conseguimento dell'Abilitazione Scientifica Nazionale** dal 28/3/2017 (Bando D.D. 1532/2016) come Professore di II Fascia MED/26.

Ruolo di **Direttore Clinico** da aprile 2013 con riconoscimento delle funzioni assistenziali presso la UO di Neuroriabilitazione del Centro Clinico NEMO, Fondazione Serena, A.O Niguarda Ca' Granda, Milano.

#### CURRICULUM DEGLI STUDI E FORMATIVO

**1985: Diploma professionale di 'Traduttore e Interprete'** per le lingue inglese e francese presso la Scuola Interpreti e Traduttori di Via Silvio Pellico a Milano. Ha tradotto dall'inglese all'italiano i capitoli 1-5 del *Patton- Textbook of Physiology* per la Casa Editrice Ambrosiana C.E.A srl

**1986: Diploma di maturità** conseguito secondo il sistema anglosassone General Certificate of Education e relativa equipollenza del titolo di studio valido per accedere alle Università Italiana di Medicina e Chirurgia.

**1987-1991: tirocinante in elettrofisiologia cellulare** utilizzando la tecnica del patch-clamp presso l'Istituto di Fisiologia Umana dell'Università di Milano (Prof. M. Mancini) fino al conseguimento della tesi di laurea 'I canali ionici: uno studio sulla modulazione dei canali del calcio utilizzando la tecnica del patch-clamp sulle cellule dei gangli delle radici dorsali'.

**1989 (Ottobre-Novembre): tirocinio nel Laboratorio di Neurofisiologia** del Dipartimento di Anatomia e Fisiologia Umana, diretto dal Prof. E. Carbone, dell'Università di Torino per imparare ad allestire culture cellulari di diverso tipo e per apprendere la tecnica di registrazione del singolo canale mediante il patch-clamp.

**1990-1991: Vincitrice di una Borsa di Studio** dell'Università di Milano per lo studio della Fisiologia di Membrana.

**1991: Laurea in Medicina e Chirurgia** conseguita il 5 luglio 1991 presso l'Università degli Studi di Milano con pieni voti e lode discutendo la seguente tesi sperimentale 'I canali ionici: uno studio sulla modulazione dei canali del calcio utilizzando la tecnica del patch-clamp sulle cellule dei gangli delle radici dorsali' (*Relatore: Prof. M Mancia*)

**1991 (Marzo-Settembre): tirocinio nel Laboratorio di Culture Cellulari diretto dal Prof. Meola, dell'Università degli Studi di Milano**, studiando l'espressione di difetti metabolici nelle miopatie metaboliche ereditarie in vitro e la loro correzione utilizzando il modello degli ibridi cellulari.

**1991-1995: tirocinio clinico come Assistente Medico del Reparto di Neurologia dell'Istituto Policlinico San Donato** sotto la guida e responsabilità del Professor Giovanni Meola.

**1992: Abilitazione alla professione di Medico-Chirurgo** presso l'Università degli Studi di Milano nel 1992.

**1995: Specializzazione in Neurologia** conseguita in data 8/11/1995 con pieni voti e lode presso l'Università degli Studi di Milano. Tesi dal titolo: La paramiotonia congenita: descrizione della prima famiglia Italiana caratterizzata dal punto di vista clinico e biomolecolare (*Relatore: Prof. Meola*)

**1997-1999: Vincitrice del Concorso di Dottorato in Scienze Neurologiche dell'Università di Milano** con particolare interesse rivolto allo studio delle distrofie miotoniche discutendo la seguente tesi di dottorato: Studio neromuscolare, multisistemico e di linkage in 9 famiglie con miopatia miotonica prossimale (PROMM) (*Tutore: Prof. Meola*)

**2003: Valutazione dei titoli e delle pubblicazioni** relative a procedura di valutazione comparativa per la copertura di 1 posto di ricercatore universitario per il settore scientifico-disciplinare Med/26 – Neurologia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, D.R 1909/Valcomp del 1/10/2003.

**Dal 2/1/2006: Ricercatore non confermato** - settore Med26 (Neurologia) dell'Università degli Studi di Milano.

**Dal 2/1/2009: Ricercatore confermato** - settore Med26 (Neurologia) dell'Università degli Studi di Milano.

**28/3/2017: Conseguimento dell'Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN)**  
BANDO D.D. 1532/2016, SETTORE CONCORSUALE 06/D6 NEUROLOGIA

## **ESPERIENZE ALL'ESTERO**

**1990 (Settembre-Novembre): tirocinio nel Laboratorio di Neurofisiologia** diretto dal Dr Swandulla, del Dell'Istituto di Biofisica e Biochimica al Max Planck Institute di Gottingen, Germania, per migliorare la tecnica del patch-clamp ed imparare l'allestimento di culture ipotalamiche.

**1997 (Gennaio-Agosto): Vincitrice di una Borsa di studio – Fellowship** - presso il Dipartimento di Neurologia diretto dal Prof. Griggs dell'Università di Rochester, NY. Ha lavorato nell'ambito della ricerca clinica in campo neuromuscolare presso il General Clinical Research Center presso l'Ospedale Universitario Strong Memorial, University of Rochester, NY.

## ATTIVITÀ SCIENTIFICA

**1987-1991: ricerca neurologica di base**, sui meccanismi di modulazione dei canali del calcio voltaggio-dipendenti mediante la tecnica del patch-clamp sui gangli delle radici dorsali e su sistemi cellulari in cultura. Ha contribuito all'allestimento di colture in vitro di mioblasti umani normali e patologici ed ha utilizzato la tecnica degli "ibridi cellulari" tra mioblasti normali e patologici, allestiti in cultura, per valutare la possibilità di correggere difetti enzimatici in vitro, quali la deficienza di G-6PD

**1991-ad oggi: ricerca clinica nel campo delle malattie neuromuscolari** ed in particolare nelle distrofie miotoniche e nelle canalopatie scheletriche. Ha acquisito esperienza nella quantificazione della forza muscolare mediante dinamometro computerizzato impiegando un software (Quantitative Muscle Assessment, The Computer Source, Gainesville, GA, USA) che permette di analizzare dettagliatamente la modalità di sviluppo di una contrazione isometrica esercitata dal paziente sotto precise indicazioni (misura del massimo della forza sviluppata, tempo impiegato al raggiungimento del picco di forza, durata della massima contrazione, misura della fatica statica e misura della fatica dinamica). Dal 2013 implementazione della ricerca clinica anche nel campo della sclerosi laterale amiotrofica (SLA), amiotrofia spinale (SMA) e distrofie muscolari, in particolare Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD).

### *Ricerca nella Amiotrofia Spinale*

**Multicenter, open-label, single arm study to evaluate long-term safety, tolerability, and effectiveness of 10mg/kg olesoxime in patients with SMA** (PI, Studio finanziato da Roche)

**A Study of Multiple Doses of Nusinersen (ISIS 396443) Delivered to Infants With Genetically Diagnosed and Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy (NURTURE)** (PI, Studio finanziato da Biogen)

**Study on the long-term effects on motor and respiratory function in patients with SMA1, 2 and 3 treated with intrathecal nusinersen** (PI, studio spontaneo, Fondazione Serena)

### *Ricerca nella Distrofia Muscolare di Duchenne*

**Natural history data in Becker Muscular Dystrophy (PIYY0112)** (CINRG site)

**Phase III Study (SIDEROS) with Raxone in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy Using Glucocorticoids** (PI, studio finanziato da Santhera)

**Natural history data collection in DMD in Italy (Telethon GUP15011)** (PI)

**Multicenter Italian study on risk factors for bone loss and fractures in boys affected by DMD: from genetics to treatment (RisBO-DMD)** (subinvestigator, studio sponsorizzato da Parent Project)

**Study on the long-term effects on motor and respiratory function in patients with DMD having non-sense mutations on treatment with Ataluren** (PI, studio finanziato da PTC)

### *Ricerca nella Sclerosi Laterale Amiotrofica:*

Sub-investigator in the following trials:

**Vitality-ALS, phase 3 Clinical Trial of Tirasemtiv in patients with ALS** (sub-investigator)

**RAP-ALS – Rapamycin treatment for Amyotrophic Lateral Sclerosis** (sub-investigator)

**A Pilot Study of RNS60 in Amyotrophic Lateral Sclerosis** (sub investigator)

**PROMISE - Protein misfolding, ALS and guanabenz: a phase II RCT with futility design** (sub investigator)

**Study on the efficacy of early NIV intervention on survival in ALS** (sub investigator, studio spontaneo, Fondazione Serena)

**Study of the neurocognitive profile and effects on survival in ALS** (sub investigator, studio spontaneo, Fondazione Serena)

## **Principali argomenti di ricerca clinica:**

L'attività scientifica e di ricerca si è articolata sui seguenti argomenti:

- Messa a punto di protocolli clinico-diagnostici nelle **CANALOPATIE MUSCOLARI**.
  - Ha partecipato attivamente al Primo Consorzio sulle Paralisi Periodiche tenuto a Naarden, Olanda nel 2000, dove sono stati definiti i criteri diagnostici per le paralisi periodiche.
  - Nell'Ottobre-Novembre 2004 ha partecipato, su invito del NIH ad un incontro di aggiornamento nella patogenesi e trattamento delle paralisi periodiche (Pathogenesis and treatment of the periodic paralysis) all'Università di Rochester, NY, presentando novità nel campo di una rara forma di paralisi periodica, la sindrome di Andersen-Tawi.
  - Ha svolto, su invito, una revisione della letteratura sulla terapia nelle paralisi periodiche per il gruppo di studio Cochrane (Cochrane Neuromuscular Disease Group). In corso l'aggiornamento della revisione (ruolo di coordinamento del gruppo di lavoro).
  - Ha svolto il ruolo di Co-investigatore principale di un progetto internazionale multicentrico finanziato dall'NIH, nell'ambito della terapia nelle paralisi periodiche (*Diclorofenammide nelle paralisi periodiche*) i cui risultati hanno fortemente contribuito all'approvazione da parte del FDA del farmaco per le paralisi periodiche ipo- ed ipercaliemiche.
  - Ha svolto il ruolo di Co-investigatore principale di un progetto internazionale multicentrico osservazionale, finanziato dall'NIH sulla storia naturale della sindrome di Andersen-Tawil. La Dott.ssa Sansone, ha raccolto un'ampia casistica a livello internazionale di una peculiare canalopatia a difetto sconosciuto con interessamento non solo muscolare ma anche cardiaco: la sindrome di Andersen-Tawil e successivamente, una volta identificato il canale implicato, e cioè quello del potassio tipo Kir, ha contribuito allo studio dei meccanismi eziopatogenetici implicati in tale sindrome mediante studi di espressione con mRNA in vitro.
  - Ha svolto il ruolo di Co-investigatore principale di un progetto internazionale multicentrico, finanziato dall'NIH sull'impiego della mexiletina nelle canalopatie scheletriche.
  - Partecipazione alla stesura delle Care Considerations for Periodic Paralysis, documento di raccomandazioni per la presa in carico delle persone con Paralisi Periodica Familiare. Gruppo di lavoro internazionale, promosso dal dr Robert Griggs, University of Rochester, NY.
- Messa a punto di protocolli clinico-diagnostici nelle **DISTROFIE MIOTONICHE**
  - Studio multisistemico ed identificazione di nuove famiglie italiane con distrofia miotonica di tipo 2 (DM2/PROMM/PDM) mediante l'applicazione di protocolli clinico-diagnostici di screening nelle forme miotoniche distrofiche e non-distrofiche. I risultati di tale studio sono stati presentati ai Consorzi (1°-6°) sulle distrofie miotoniche contribuendo attivamente alla definizione dei criteri diagnostici della distrofia miotonica di tipo 2 ed alla identificazione del cromosoma implicato, e dei meccanismi eziopatogenetici coinvolti.
  - Studio del coinvolgimento cardiaco nelle distrofie miotoniche. In particolare tale linea di ricerca si è articolata sui seguenti punti:
    - Studio longitudinale della compromissione muscolare e cardiaca nelle distrofie miotoniche di tipo 1 e di tipo 2
    - Studio degli effetti della mexiletina sui parametri cardiaci e neuromuscolari nelle distrofie miotoniche di tipo 1 e di tipo 2.

- Studio del coinvolgimento del sistema nervoso centrale nelle distrofie miotoniche. In particolare tale linea di ricerca si è articolata sui seguenti punti:
  - valutazione nel tempo dei deficit cognitivi e neuroradiologici osservati nei pazienti con distrofia miotonica di tipo 1 e di tipo 2
  - Studio delle correlazioni tra tests neuropsicologici, dosaggio proteina tau e abeta-42 e risonanza magnetica quantitativa nelle distrofie miotoniche
  - Studio degli aspetti cognitivo-comportamentali nel determinare la percezione della qualità di vita da parte dei pazienti con distrofie miotoniche. La Dott.ssa Sansone sta approfondendo aspetti della qualità di vita che maggiormente intervengono nel determinarne la percezione da parte dei pazienti. Infatti, se gli aspetti cognitivo-comportamentali dovessero 'pesare' di più sulla percezione di qualità di vita piuttosto alle limitazioni funzionali legate all'ipostenia o gravità del quadro neuromuscolare, potrebbe essere necessario mirare diversamente le risorse umane e finanziarie in tale gruppo di pazienti, con l'obiettivo di migliorare la loro qualità di vita.
- Studio dell'interessamento respiratorio nelle distrofie miotoniche. In particolare tale linea di ricerca, in corso dal 2013 si articola sui seguenti punti:
  - relazione con l'ipersonnia diurna, gli aspetti cognitivi e comportamentali, neuromotori funzionali e cardiologici.
  - Valutazione della compliance relativa alle indicazioni di gestione dell'insufficienza respiratoria (es ventilazione non invasiva)
- Studio della deglutizione e problematiche nutrizionali nelle distrofie miotoniche. In particolare tale linea di ricerca, in corso dal 2013 si articola sui seguenti punti:
  - relazione tra disfagia e complicanze respiratorie
  - Valutazione della compliance relativa alle indicazioni di gestione della disfagia (es modifiche dietetiche, esercizi logopedici)
  - Valutazione tra quadro disfagico, assetto nutrizionale e quadro neuromotorio funzionale
- Partecipazione alla stesura delle Care Considerations in Myotonic Dystrophy type 1, documento internazionale di raccomandazioni per la presa in carico delle persone adulte con Distrofia Miotonica di tipo 1. Gruppo di lavoro internazionale guidato dalla Myotonic Dystrophy Foundation, USA. In corso implementazione a livello Italiano per rendere il documento disponibile anche a livello nazionale.
- Partecipazione alla stesura delle Care Considerations in Congenital and Childhood Myotonic Dystrophy, documento internazionale di raccomandazioni per la presa in carico delle forme congenite e infantili di Distrofia Miotonica di tipo 1. Gruppo di lavoro internazionale guidato dalla Myotonic Dystrophy Foundation, USA. In corso implementazione a livello Italiano per rendere il documento disponibile anche a livello nazionale.

*Attività di Ricerca nelle Distrofie Miotoniche dal 2013-ongoing:*

**Study on the costs and burden of DM1 on patients and families in Italy** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**Validation study of the MDHI** in Italian patients with DM1 (PI, studio spontaneo - Fondazione Serena-University of Rochester, NY – completato con relative pubblicazione Sansone et al. Neuromuscular Disorders 27 (2017) 1047–1053)

**Validation study of the CCMDHI in Italian patients with DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena, University of Rochester NY and University of UTAH)

**Study on the prevalence and management of dysphagia in DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**Validation of the Respicheck questionnaire: a potential tool to detect and monitor respiratory symptoms in DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**Study on the effects of the diagnostic time-lag in DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**Study on secretion management in DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**Validation of the Fatigue and Sleepiness Scale in Italian patients with DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**Study on the compliance to NIV in DM1** (PI, studio spontaneo – Fondazione Serena)

**207 ENMC Workshop: Chronic Respiratory Insufficiency in Myotonic Dystrophies:**

**Management and Implications for Research.** Grant funding from European Neuromuscular Research Center to organize the meeting and host participants.

- Studio della **QUALITÀ DI VITA** nei pazienti affetti da malattie neuromuscolari. In particolare tale linea di ricerca si è articolata sui seguenti punti
  - Validazione di una scala di valutazione della qualità di vita nei pazienti affetti da patologia neuromuscolare a livello internazionale (InQoL), proposta avanzata dal Dr Michael Rose, Consultant Neurologist del King's Neuroscience Center, Department of Neurology, King's College Hospital, Londra UK che ha già validato il questionario a Londra, UK. La validazione è stata estesa alla atrofia spinale progressiva ed alle canalopatie scheletriche, patologie non incluse nella validazione inglese iniziale.
  - Correlazioni tra l'indice di qualità di vita valutato sia come INQoL che come SF-36 e parametri oggettivi di forza, parametri funzionali e cognitivo-comportamentali nelle malattie neuromuscolari.
  - Validazione di una scala di valutazione del carico di malattia sui pazienti con distrofia miotonica (disease burden) già in uso in lingua inglese (Myotonic Dystrophy Health Index, MDHI) ed ora disponibile in lingua italiana come potenziale misura di outcome nell'ambito clinico e di ricerca. In corso analoga validazione relativamente alla Amiotrofia Spinale ed alla Distrofia Facio-Scapolo-Omerale, in collaborazione con l'Università di Rochester, NY.

## **PREMI**

**1997:** Presentazione di un Poster alla American Association of Neurology e vincitrice di una delle 3 *Travel Fellowship* disponibili per il Convegno della 121st AMERICAN ASSOCIATION OF NEUROLOGY – Miami, Florida. Il lavoro premiato come abstract e pubblicato sugli Atti del Congresso è sfociato in una pubblicazione scientifica su *Annals of Neurology* (Sansone et al. ***Ann Neurol.* 1997 Sep;42(3):305-12**)

## **PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE**

I risultati della ricerca della Dott.ssa Sansone sono stati oggetto di pubblicazioni in riviste scientifiche internazionali e nazionali.

Nel corso di questi anni è stata autrice di oltre 200 pubblicazioni di interesse neurologico, comprensive di lavori originali pubblicati su riviste non recensite, abstracts a congressi internazionali e nazionali, 7 capitoli in lingua inglese e 2 capitoli in lingua italiana. In particolare, è stata autrice di:

- 86 lavori originali pubblicati su riviste internazionali e recensite dal Current Contents  
(**I.F. medio = 3.9; HI = 12; citation index = 505**)

## FINANZIAMENTI

### Come coordinatrice e titolare dei fondi di ricerca:

2005

**Progetto UILDM-Telethon** (GUP05001) multicentrico. "Validazione di una scala di qualità di vita in pazienti adulti con malattie neuromuscolari (InQoL Italia)"

Coordinatore Principale del progetto: Dott.ssa Valeria Sansone (**187.755,00 euro per 3 anni**)

2006:

**FIRST** : 'Forza muscolare, aspetti cognitivi e comportamentali dei pazienti adulti con malattie neuromuscolari: studio dell'impatto sulla qualità della vita'.

Responsabile del progetto: Dott.ssa Valeria Sansone (**2.807,93 Euro per 1 anno**)

2007:

**FIRST**: 'Forza muscolare, aspetti cognitivi e comportamentali dei pazienti adulti con malattie neuromuscolari: studio dell'impatto sulla qualità della vita'.

Responsabile del progetto: Dott.ssa Valeria Sansone (**2.959,18 Euro per 1 anno**)

2008:

**FIRST**: Protocollo clinico-diagnostico e biomolecolare nelle canalopatie ereditarie scheletriche muscolari

Responsabile del progetto: Dott.ssa Valeria Sansone (**2.965,16 Euro per 1 anno**)

2009:

**PUR-90%**: Studio della compromissione muscolare, cardiovascolare ed endocrina nelle distrofie miotoniche: aspetti clinici, diagnostici e terapeutici. (Responsabile del progetto: Prof. Giovanni Meola) (**9.000 Euro per 1 anno/6 collaboratori al progetto**)

Coordinatrice clinica: Dott.ssa Valeria Sansone

2010-2013:

**NIH FUNDED REASERCH GRANT**: Dichlorophenamide vs placebo in the treatment of periodic paralysis. (1000 Euro/Patient, 13 totali)

Responsabile italiana del progetto: Dott.ssa Valeria Sansone

2013-ongoing come Coordinatrice Principale e Responsabile Scientifico:

**BANDO TELETHON-UILDM (GUP15004)**: Clinical efficacy of NIV and modafinil on excessive daytime sleepiness: a multicentre randomized placebo-controlled, double-blind clinical trial in DM1 (391950 Euro per 2 anni)

- Come **collaboratrice** ai seguenti progetti

2001:

**Conclusione di un Progetto Speciale ex MURST 60%** dell'Università degli Studi di Milano, dal titolo "Studio multisistemico nella miopatia miotonica prossimale (PROMM) e localizzazione del difetto genico" (70 milioni di lire).

**FIRST** (Fondo Interno Ricerca Scientifica e Tecnologica) - "Effetti della mexilitina sulla forza muscolare e sulla miotonia nei pazienti affetti da distrofie miotoniche e da canalopatia del cloro e del sodio". (3.901,55 euro)

**FIRST – AZIONE ESPLORATIVA** - "La quantificazione dinamometrica (QMA) della forza nella storia naturale delle malattie neuromuscolari nei trials clinici" (7.746,85 euro)

**COFIN** (Cofinanziamento programmi di ricerca di interesse nazionale): "Correlazioni fenotipo-genotipo nelle canalopatie ereditarie: approccio clinico, diagnostico ed elettrofisiologico" ("*Le canalopatie come mezzo di indagine dei ruoli fisiologici dei canali ionici*" - coordinatore nazionale Prof. E. Wanke) (48.546,00 euro)

2002:

Continuazione **FIRST 2001**: "Effetti della mexilitina sulla forza muscolare e sulla miotonia nei pazienti affetti da distrofie miotoniche e da canalopatia del cloro e del sodio". (5.694,00 euro)

2003:

**FIRST** "Quantificazione della miotonia: studio di un protocollo clinico, funzionale ed elettromiografico". (2.803,00 euro)

**FIRST – AZIONE ESPLORATIVA**. "La biopsia muscolare come strumento diagnostico precoce nella distrofia miotonica tipo 2" (7.747,00 euro)

**COFIN** "Aspetti clinici, istopatologici, biomolecolari ed elettrofisiologici delle miotonie distrofiche e non-distrofiche" - ("*Canalopatie e proprietà funzionali dei canali ionici attivati da neurotrasmettitori o voltaggio*" - coordinatore nazionale Prof. E. Wanke) (45.200,00 euro)

2004

**FIRST** "Valutazione della severità e della progressione dell'interessamento cardiologico nelle distrofie miotoniche".

**FIRST – AZIONE ESPLORATIVA**. "Validazione di una scala di qualità di vita individualizzata per i malati neuromuscolari"

2012:

**RICERCA FINALIZZATA 2011/2012**: Il registro italiano delle distrofie miotoniche (Responsabile del progetto: Prof. Giovanni Meola) (193.000 Euro per 3 anni/ 13 collaboratori al progetto)

Coordinatrice clinica: Dott.ssa Valeria Sansone

## **AFFILIAZIONI A SOCIETÀ SCIENTIFICHE**

Membro dell'Associazione Italiana di Miologia

Membro della Società Italiana di Neurologia

Membro del Muscle Study Group

Membro del Consorzio Internazionale per le Canalopatie Ereditarie



## **ATTIVITA' di REVISORE SCIENTIFICO**

**Reviewer per diverse riviste internazionali** quali Neurology, Italian Journal of Neuroscience, European Journal of Neurology, Brain, COCHRANE DB SYST REV, Neuromuscular Disorders, Muscle & Nerve

### **Reviewer di Bandi/Progetti di Ricerca**

2017: revisione del progetto #21689 nell'ambito dei bandi AFM-TELETHON quale esperto in materia

## **ORGANIZZAZIONE DI CONGRESSI E ATTIVITA' FORMATIVE**

**30 Ottobre 2014:** CORSO DI AGGIORNAMENTO IN ARGOMENTI NEUROMUSCOLARI PER MEDICI DI MEDICINA GENERALE: Le iperCKemie: diagnosi differenziali (Moderatore: dott.ssa Sansone. Relatori: dott. Lunetta, dott.ssa Gorni, dott. Jann, dott.ssa Alberti, dott.ssa Mombelli)

**6 Novembre 2014:** CORSO DI AGGIORNAMENTO IN ARGOMENTI NEUROMUSCOLARI PER MEDICI DI MEDICINA GENERALE: L'insufficienza respiratoria nella malattie neuromuscolari (Moderatore: dott.ssa Sansone. Relatori: dott. Rao, dott. Casella, dott. Naddeo, dott. Vitacca)

**15-16 Settembre 2016:** 1st International Preceptorshio in ALS. Attività di formazione per medici spagnoli ed italiani impegnati nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

**21-22 Settembre 2017:** 2<sup>nd</sup> International Preceptorshio in ALS. Attività di formazione per medici spagnoli ed italiani impegnati nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

**13 Ottobre 2017:** COMUNICAZIONE AUMENTATIVA E ALTERNATIVA E SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA. Covengno organizzato in collaborazione con la Fondazione Benedetta D'Intino.

**19-20 Gennaio 2018:** OPTIMIZING THE RESPIRATORY CARE OF NEUROMUSCOLARE DISEASES. Convegno di formazione organizzato da ARIR (Associazione Italiana Fisioterapisti Respiratori), NEMO e Niguarda.

## **ATTIVITÀ DIDATTICA**

- **Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia – Neurologia**
  - Dal 2003: attività didattica e formativa di studenti del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia diretto dal Prof. Giovanni Meola attraverso esercitazioni pratiche. E' stata correlatrice alla discussione di Tesi di Laurea per laureandi in Medicina e Chirurgia, tutte su tematiche neuromuscolari ed a carattere sperimentale.
  - Dal 2006: attività professionalizzanti nel corso di Laurea in Medicina e Chirurgia per la Neurologia - attività di formazione in Reparto sia nelle attività professionalizzanti del (titolare: Prof. Meola) (circa 15 ore) e nella discussione di casi clinici in Reparto al letto del malato (circa 15 ore).
- **Scuola di Specializzazione in Neurologia**

Ha partecipato al Corso di Specialità di Neurologia diretto dal Prof. Meola svolgendo attività di formazione al letto del malato con gli specializzandi.
- **Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica**

2008-2009: corso di Neurologia (6 ore) per gli studenti del IV anno di Specialità di Biochimica Clinica.

- **Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile**

*Dal 2015:* corso di Malattie Neuromuscolari (**8 ore**) in età pediatrica nel corso di Specialità di Neuropsichiatria Infantile per gli studenti del IV anno

- **Dottorato di Ricerca**

*Dal 2013:* Partecipazione al collegio dei docenti nell'ambito di dottorato di Ricerca Biomedica Integrata

- **Master di I livello**

2013-2014, 2014-2015, 2015-2016: Coordinatore e Docente (**27 ore frontali + 18 e-learning**) del Master di I livello *Presa in carico di persone con grave disabilità: aspetti clinico assistenziali, educativi e manageriali*

- **Proposta di Master di II livello** (2017) dal titolo "Diagnosi, Cura e Ricerca nella Malattie Neuromuscolari: aspetti muscolari e multisistemici".

Approvato in Consiglio di Dipartimento ed in Senato Accademico per AA 2018-2019 con previsione di inizio del corso in data 8 Marzo 2018. Bando pubblicato sul sito unimi, iscrizioni aperte.

- **Corsi di Laurea Triennale**

- Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'Ospedale Niguarda Ca' Granda: anni accademici 2006-2007, 2007-2008, 2008-2009; 2009-2010; 2010-2011; 2011-2012 (15 ore/anno per il 3° anno e 15 ore/anno per il 2° e per il 3° anno).

- *Dal 2013:* **15 ore/anno** per il 2° anno.

- Ha svolto lavoro di assistenza alla preparazione di tesi di Laurea nell'ambito di tale corso.

- Corso di *Neurologia* nell'ambito del programma di corso di Patologia Generale per Tecnici Neuropsichiatri presso l'Ospedale Sacco, anni 2007-2008, 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012, (12 ore/anno) (Titolare: Prof. Maier).

- *Dal 2013:* Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso Integrato di Medicina per i Tecnici di Riabilitazione dell'Età Psicoevolutiva presso l'Istituto Don Gnocchi di Milano (50 ore/anno, **40 ore** dal 2016)

- *Dal 2011:* Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'Ospedale IRCCS Policlinico San Donato: anni accademici 2011-2012, 2012-2013 (15 ore/anno per il 2° anno e **15 ore/anno** per il 3° anno).

- Titolare dell'insegnamento di *Genetica* del Corso integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'Ospedale IRCCS Policlinico San Donato: anni accademici 2011-2012, (15 ore/anno per il 1° anno).

- *Dal 2016:* Titolare dell'insegnamento di *Neurologia* del Corso Integrato di Medicina della Disabilità Neuropsichica nel Corso di Laurea di Scienze Infermieristiche della

Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano presso l'Ospedale San Paolo: (**15 ore**/anno per il 2° anno).

- **Corsi Elettivi**

- Nel 2007 **ha attivato** un Corso Elettivo sulla Qualità di Vita in Neurologia.
- Nel 2007 ha **partecipato come Docente** al Corso Elettivo sul Dolore Neuromuscolare (Prof. Parrini).
- Nel 2007, 2008, 2009 ha **partecipato come Docente** al Corso Elettivo sulle Urgenze in Medicina
- Nel 2009 ha **partecipato come Docente** nel Corso Elettivo sulle Complicanze Neurologiche in Ortopedia
- Nel 2011 ha partecipato come Docente nel corso di Biochimica Clinica in Neurologia (8 ore)
- Nel 2012 corso elettivo di Neurologia in Biochimica Clinica (8 ore)

- **Attività didattica seminariale**

- 2005: Seminari nell'ambito del corso di Fisiologia - Dipartimento di Biologia: (titolare: Prof. Mancinelli)
- 2007: Relatore per il Corso di Malattie Rare, Università degli Studi di Torino (Prof. Mongini, Ospedale Le Molinette di Torino): il coinvolgimento del sistema nervoso centrale nelle distrofie miotoniche.
- 2007: Parte del Comitato Scientifico del 6° Congresso Internazionale sulle Distrofie Miotoniche organizzato a Milano dal Prof. Meola (IDMC-6).
- 2008: Relatore per il Corso sulle Malattie Neuromuscolari tenuto dall'Università di London, Ontario, Canada: la distrofia miotonica di tipo 2 (Dr Hahn e Dr Venance).
- 2008: Corso di formazione, con il Prof. Meola, per la Società Italiana di Neurologia – Le distrofie miotoniche e le miotonie non-distrofiche
- 2008: Corso di formazione, con il Prof. Meola, per la Federazione Europea di Scienze Neurologiche (EFNS): Differential diagnosis of myotonias.

- **Tesi di Laurea/Specialità:**

Correlatore di quattro tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia.  
Correlatore di 4 tesi di Laurea in Infermieristica  
Relatore di 4 tesi di Laurea in TNPEE  
Correlatore di 1 tesi di Specialità in Neurologia  
Correlatore di 1 tesi di Specialità in Neuropsichiatria Infantile

- **Attività di Tutor:**

Tutor di studenti di Laurea in Medicina e Chirurgia  
Tutor di specializzandi nella Scuola di Specializzazione in Neurologia  
Tutor di specializzandi nella Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile  
Tutor di studenti di Laurea in TNPEE  
Tutori di studenti del Master di I livello

- **Attività di Segreteria Scientifica ECM**

**Dal 1992-2012:** segretaria scientifica di un Ciclo di Corsi di Aggiornamento in Neurologia dal 1992 (I martedì di San Donato, poi divenuti 'I martedì del Gruppo San Donato') per medici di medicina generali e specialisti neurologici (accreditati ECM dal 2004) cui la Dott.ssa ha partecipato in qualità di Segretaria Scientifica ma anche come docente, nell'ambito miotonico distrofico e non-distrofico.

- **Attività formativa su Collane Scientifiche**  
**2016** Dec;22(6, Muscle and Neuromuscular Junction Disorders):1889-1915. Continuum (Minneapolis Minn). Sansone VA. The Dystrophic and Nondystrophic Myotonias.

## **ATTIVITÀ' ASSISTENZIALE**

- **Attività clinico-assistenziale**
  - **Dal 1999- 2012: Dirigente Medico di I livello nel Reparto di Neurologia**, livello presso l'IRCCS Policlinico di San Donato. E' stata responsabile, sotto la guida del Prof. Meola, Direttore del Dipartimento di Neurologia, dei pazienti ricoverati nel Reparto di Neurologia che constava di 16 letti.
  - **Dal 1999 al 2012: attività di Reperibilità Neurologica** presso il Pronto Soccorso IRCCS PSD e per la struttura in generale.
  - **Dal 1999 al 2012** Attività di Consulente Neurologico extraReparto per IRCCS PSD ed in particolare per la Cardiochirurgia Pediatrica.
  - **Dal 1999 al 2012: Consulente Neurologico esterno** per l'Unità Operativa di Riabilitazione Neurologica, Istituto Clinico Città di Pavia, a Pavia. Dal 2004 l'attività di Consulenza Esterna si è spostata dall'istituto Città di Pavia, alla Clinica Morelli.
  - **Dal 2006-2012:** Attivata convenzione per le funzioni assistenziali presso l' U.O.C di Neurologia e Stroke Unit presso il Dipartimento di Neurologia, IRCCS Policlinico San Donato.
  - **Dal febbraio 2013:** attivata convenzionata per le funzioni assistenziali con Responsabilità di U.O di Neuroriabilitazione presso il Centro Clinico NEMO, AO Niguarda.
  - **Dall'aprile 2013:** Responsabilità come Direttore Clinico del Centro Clinico NEMO.
  - **Dal gennaio 2016:** Responsabile come Direttore Clinico-Scientifico del Centro Clinico NEMO.
- **Attività Ambulatoriale**

**Dal 1999 -2012:** Responsabile dell'**Ambulatorio Neuromuscolare**, convenzionato con il Servizio Sanitario Nazionale, al quale, all'anno afferiscono circa 1000 pazienti con problematiche di neurologia generale e in particolare di patologie neuromuscolari.

**Dal 2013:** Prosecuzione dell'attività ambulatoriale Neuromuscolare convenzionata con il SSN presso il Centro Clinico NEMO.

**Dal 2017:** Responsabile dell'attività ambulatoriale Neuromuscolare convenzionata con il SSN presso il Centro Clinico NEMO accreditata come Macro Attività Ambulatoriale Complessa (MAC)

## ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

- **Pubblicazioni scientifiche su riviste citate dal Science Citation Index (SCI 2009 – aggiornamento JCR 2016), dall' Index Medicus (I.M.) e con "International Board and Referee"**  
(I.F. medio = 3.9; numero di pubblicazioni = 86; HI = 12; citation index = 505)
1. Formenti A, **Sansone V**. Inhibitory action of acetylcholine, baclofen and GTP-gamma-S on calcium channels in adult rat sensory neurons. **Neuroscience Letters**. 1991 Oct 14;131(2):267-272. **I.F. 2.105**
  2. Formenti A, Arrigoni E, **Sansone V**, Arrigoni-Martelli E, Mancina M. Effects of acetyl-L-carnitine on the survival of adult rat sensory neurons in primary cultures. **Int J Dev Neurosci**. 1992 Jun;10(3):207-14. **I.F. 2.418**
  3. **Sansone V**, Rotondo G, Bottiroli G, Tremblay JP, Meola G. Cytoplasmic restoration and persistence of glucose-6-phosphate dehydrogenase activity in stable hybrid myotubes. **Eur J Histochem**. 1993;37(3):241-8. **I.F. 1.688**
  4. Meola G, Tremblay JP, **Sansone V**, Rotondo G, Radice S, Bresolin N, Huard J, Scarlato G. Muscle glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: restoration of enzymatic activity in hybrid myotubes. **Muscle & Nerve** 1993 Jun;16(6):594-600. **I.F. 2.367**
  5. Meola G, **Sansone V**, Rotondo G, Radice S, Bottiroli G, Scarlato G. Stable hybrid myotubes: a new model for studying re-expression of enzymatic activities in vitro. **Ital J Neurol Sci**. 1993 Jan;14(1):35-43. **I.F. 0.907**
  6. **Sansone V**, Rotondo G, Ptacek LJ, Meola G. Mutation in the S4 segment of the adult skeletal sodium channel gene in an Italian paramyotonia congenita (PC) family. **Ital J Neurol Sci**. 1994 Dec;15(9):473-80. **I.F. 0.907**
  7. Meola G, **Sansone V**, Rotondo G, Radice S, Sterlicchio M, Mauri M, Bresolin N, Moggio M. Neural regulation of acid maltase in an unusual adult onset deficiency. **Clin Neuropathol**. 1994 Sep-Oct;13(5):286-91. **I.F. 1.043**
  8. Meola G, **Sansone V**, Radice S, Rotondo G, Tremblay JP. Enzymatic activity and morphological differentiation in de novo innervated human muscle cultures. **Eur J Histochem**. 1994;38(2):125-36. **I.F. 1.688**
  9. Meola G, **Sansone V**. A newly-described myotonic disorder (proximal myotonic myopathy--PROMM): personal experience and review of the literature. **Ital J Neurol Sci**. 1996 Oct;17(5):347-53. Review. **I.F. 0.907**
  10. Meola G, **Sansone V**, Radice S, Skradski S, Ptacek L. A family with an unusual myotonic and myopathic phenotype and no CTG expansion (proximal myotonic myopathy syndrome): a challenge for future molecular studies. **Neuromusc Disord**. 1996 May;6(3):143-50. **I.F. 2.797**
  11. Meola G, **Sansone V**, Rotondo G, Jabbour A. Computerized tomography and magnetic resonance muscle imaging in Miyoshi's myopathy. **Muscle Nerve** 1996 Nov;19(11):1476-80. **I.F. 2.367**
  12. **Sansone V**, Meola G. Andersen's syndrome: a single or multiple gene channelopathy? **Basic and Applied Myology** 1997;7:329-33. **I.F. 0.521**
  13. **Sansone V**. Critical review of the chapter 'Metabolic Myopathies', Vol 29 edited by David Hilton-Jones, Marian Squier, Taylor Doris, and Paul M. Matthews, 287 pp, ill., London W.B.

- Saunders Company Ltd, 1995. In *Major Problems in Neurology*. **Neurology** 1997;48:1150 **I.F. 8.312**
14. Meola G, **Sansone V**. Clinical spectrum of proximal myotonic myopathy (PROMM) syndrome. **Basic and Applied Myology** 1997;7:317-320. **I.F. 0.521**
  15. Meola G, **Sansone V**, Rotondo G, Tome FM, Bouchard JP. Oculopharyngeal muscular dystrophy in Italy. **Neuromuscl Disord**. 1997 Oct;7 Suppl 1:S53-6. **I.F. 2.797**
  16. **Sansone V**, Griggs RC, Meola G, Ptacek LJ, Barohn R, Iannaccone S, Bryan W, Baker N, Janas SJ, Scott W, Ririe D, Tawil R. Andersen's syndrome: a distinct periodic paralysis. **Ann Neurol**. 1997 Sep;42(3):305-12. **I.F. 11.089**
  17. Orizio C, Esposito F, **Sansone V**, Parrinello G, Meola G, Veicsteinas A. Muscle surface mechanical and electrical activities in myotonic dystrophy. **Electromyogr Clin Neurophysiol**. 1997 Jun-Jul;37(4):231-9. **I.F. 0.521**
  18. **Sansone V**, Boynton J, Palenski C. Use of gold weights to correct lagophthalmos in neuromuscular disease. **Neurology**. 1997 Jun;48(6):1500-3. **I.F. 8.312**
  19. G. Meola, V. Sansone, G. Rotondo, E. Nobile-Orazio, T. Mongini, C. Angelini, A. Toscano, M. Mancuso, G. Siciliano (1998). PROMM in Italy: Clinical and Biomolecular findings. ACTA MYOLOGICA, vol. 2, p. 21-26, ISSN: 1128-2460 **I.F. 0.521**
  20. Meola G, **Sansone V**, Perani D, Colleluori A, Cappa S, Cotelli M, Fazio F, Thornton CA, Moxley RT. Reduced cerebral blood flow and impaired visual-spatial function in proximal myotonic myopathy. **Neurology** 1999 Sep 22;53(5):1042-50. **I.F. 8.312**
  21. **Sansone V**, Marinou K, Salvucci J, Meola G. Quantitative myotonia assessment: an experimental protocol. **Neurol Sci**. 2000;21(5 Suppl):S971-4. Review. **I.F. 1.315**
  22. Meola G, **Sansone V**. Therapy in myotonic disorders and in muscle channelopathies. **Neurol Sci**. 2000;21(5 Suppl):S953-61. Review. **I.F. 1.315**
  23. **Sansone V**, Griggs RC, Moxley RT 3rd. Hypothyroidism unmasking proximal myotonic myopathy. **Neuromusc Disord**. 2000 Mar;10(3):165-72. **I.F. 2.797**
  24. Mankodi A, Urbinati CR, Yuan QP, Moxley RT, **Sansone V**, Krym M, Henderson D, Schalling M, Swanson MS, Thornton CA. Muscleblind localizes to nuclear foci of aberrant RNA in myotonic dystrophy types 1 and 2. **Hum Mol Genet**. 2001 Sep 15;10(19):2165-70. **I.F. 7.637**
  25. Meola G, **Sansone V**, Vitelli E, Mancuso M, Siciliano G. Proximal myotonic myopathy: Report on Italian Families and Literature Review. **J Clin Neuromusc Dis** 2:201-210,2001. **I.F. 0.521**
  26. Tristani-Firouzi M, Jensen JL, Donaldson MR, **Sansone V**, Meola G, Hahn A, Bendahhou S, Kwiecinski H, Fidzianska A, Plaster N, Fu YH, Ptacek LJ, Tawil R. Functional and clinical characterization of KCNJ2 mutations associated with LQT7 (Andersen syndrome). **J Clin Invest**. 2002 Aug;110(3):381-8. **I.F. 13.069**
  27. Meola G, **Sansone V**, Marinou K, Cotelli M, Moxley RT 3<sup>rd</sup>, Thornton CA, De Ambroggi L. Proximal myotonic myopathy: a syndrome with a favourable prognosis? **J Neurol Sci**. 2002 Jan 15;193(2):89-96. **I.F. 2.353**
  28. Meola G, **Sansone V**, Rotondo G, Mancinelli E. Muscle biopsy and cell cultures: potential diagnostic tools in hereditary skeletal muscle channelopathies **Eur J Histochem** 2003;47:17-28. **I.F. 1.688**
  29. Bachinski LL, Udd B, Meola G, **Sansone V**, Bassez G, Eymard B, Thornton CA, Moxley RT, Moxley RT, Harper PS, Rogers MT, Jurkat-Rott K, Lhemann-Horn F, Wieser T, Gamez J, Navarro C, Bottani A, Kohler A, Shriver MD, Sallinen R, Wessman M, Zhang S, Wright F, Krahe R. Confirmation of the type 2 myotonic dystrophy (CCTG)n expansion mutation in patients with proximal myotonic myopathy/proximal myotonic dystrophy of different European origins: a single shared haplotype indicates an ancestral founder effect. **Am J Hum Genet** 2003;73:835-848. **I.F. 10.603**

30. Meola G, **Sansone V**, Perani D, Scarone S, Cappa S, Dragoni C, Cattaneo E, Cotelli M, Gobbo C, Fazio F, Siciliano G, Mancuso, Vitelli E, Zhang S, Krahe R, Moxley RT. Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type 1 (DM1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM2). **Neuromusc Disord** 2003, 13:813-821. *I.F.* **2.797**
31. Meola G, **Sansone V**. Treatment in Myotonia and Periodic Paralysis. **Revue Neurologique**, 2004;160:5pt2,4S55-4S69. *I.F.* **0.468**
32. **Sansone V**, Saperstein DS, Barohn RJ, Meola G. Concurrence of facioscapulohumeral muscular dystrophy and myasthenia. **Muscle & Nerve** 2004; 30:679-680. *I.F.* **2.367**
33. Cardani R, Mancinelli E, **Sansone V**, Rotondo G, Meola G. Biomolecular identification of (CCTG)<sub>n</sub> mutation in myotonic dystrophy type 2 (DM2) by FISH on muscle biopsy. **Eur J Histochem** 2004, **48**;437-442. *I.F.* **1.688**
34. **Sansone V**, Links T, Meola G, Rose MR. Treatment for periodic paralysis (protocol for a Cochrane review). **Cochrane DB Syst REV** 2004, **4**;1-8.
35. Rotondo G, **Sansone V**, Cardani R, Mancinelli E, Krahe R, Stangalini D, Meola G. Proximal myotonic dystrophy (PDM) mimicking progressive muscular atrophy. **Eur J Neurol** 2005;12:160-161. *I.F.* **3.692**
36. **Sansone V**, Meola G, Perani D, Fazio F, Garibotto V, Cotelli M, Vitelli E. Glucose metabolism and dopamine PET correlates in a patient with myotonic dystrophy type 2 and parkinsonism. **J Neurol Neurosurg Psychiatry**, 2006;77:425-426. *I.F.* **4.764**
37. Venance SL, Cannon SC, Fialho D, Fontaine B, Hanna MG, Ptacek LJ, Tristani-Firouzi M, Tawil R and Griggs RC; **CINCH Investigators (V Sansone)**. The primary periodic paralyses: Diagnosi, pathogenesis and treatment. **Brain** 2006;129:8-17. *I.F.* **9.457**
38. Cardani R, Mancinelli E, Rotondo G, **Sansone V**, Meola G. Muscleblind-like protein 1 nuclear sequestration is a molecular pathology marker of DM1 and DM2. **Eur J Histochem**. 2006;50:177-82. *I.F.* **1.688**
39. Botta A, Bonifazi E, Vallo L, Gennarelli M, Garrè C, Salehi L, Iraci R, **Sansone V**, Meola G, Novelli G. Italian guidelines for molecular analysis in myotonic dystrophies. **Acta Myol**. 2006;25:23-33. *I.F.* **0.521**
40. Bonetti M, Fontana A, Cotticelli B, **Sansone V**, Micheli R. Early infantile and late infantile form of Krabbe disease: CT and MRI findings. **Pediatr Med Chir**. 2007 Jul-Aug;29(4):206-211. *I.F.* **0.451**
41. **Sansone V**, Piazza L, Bufera G, Meola G, Fontana A. Contrast-Induced Seizures After Cardiac Catheterization in a 6-Year-Old Child. **Pediatr Neurol**. 2007 Apr;36(4):268-70. *I.F.* **1.522**
42. Lanzi R, Previtali SC, **Sansone V**, Scavini M, Fortunato M, Gatti E, Meola G, Bosi E, Losa M. Hypokalemic periodic paralysis in a patient with acquired growth hormone deficiency. **J Endocrinol Invest** 2007;30:341-345. *I.F.* **1.566**
43. Cereda E, **Sansone V**, Meola G, Malavazos AE. Increased visceral adipose tissue rather than BMI as a risk factor for dementia. **Age Ageing**. 2007 Sep;36(5):488-91. *I.F.* **3.09**
44. **Sansone V**, Tawil R. Management and treatment of Andersen-Tawil syndrome (ATS). **Neurotherapeutics**. 2007 Apr;4(2):233-7. *I.F.* **6.008**
45. Meola G, **Sansone V**. Cerebral involvement in myotonic dystrophies. **Muscle Nerve**. 2007 Sep;36(3):294-306. *I.F.* **2.367**
46. **Sansone V**, Gandossini S, Cotelli M, Calabria M, Zanetti O, Meola G. Cognitive impairment in adult myotonic dystrophies: a longitudinal study. **Neurol Sci**. 2007 Mar;28(1):9-15. *I.F.* **1.315**
47. Repetto C, Manenti R, **Sansone V**, Cotelli M, Perani D, Garibotto V, Zanetti O, Meola G, Miniussi C. Persistent autobiographical amnesia: a case report. **Behav Neurol**. 2007;18(1):13-7. *I.F.* **1.77**

48. Ciafaloni E, Mignot E, **Sansone V**, Hilbert JE, Lin L, Lin X, Liu LC, Pigeon WR, Perlis ML, Thornton CA. The hypocretin neurotransmission system in myotonic dystrophy type 1. **Neurology** 2008; 70:226-230. **I.F. 8.312.**
49. **Sansone V**, Panzeri M, Links T, Meola G, Rose MR. Treatment for periodic paralysis (Cochrane invited review). **Cochrane DB Syst REV** 2008; issue 1. **I.F.5.912**
50. Lucchiari, S. Pagliarani, S. Corti, E. Mancinelli, M. Servida, E. Fruguglietti, V. Sansone, M. Moggio, N. Bresolin, G.P. Comi, G. Meola. Colocalization of ribonuclear inclusions with muscle blind like-proteins in a family with myotonic dystrophy type 2 associated with a short CCTG expansion. **J Neurol Sci** 2008;275:159-63. **I.F. 2.353**
51. **Sansone VA**, De Ambroggi G, Zanolini A, Panzeri M, Sardanelli F, Cappato R, Meola G, De Ambroggi L. Long-term follow-up free of ventricular fibrillation recurrence after resuscitated cardiac arrest in a myotonic dystrophy type 1 patient. **Europace** 2009 Sep;11(9):1243-4. **I.F. 1.98.**
52. **Sansone VA**, M. Panzeri, M. Montanari, G. Apolone, S. Gandossini, M. R. Rose, L. Politano, C. Solimene, G. Siciliano, L. Volpi, C. Angelini, A. Palmieri, A. Toscano, O. Musumeci, T. Mongini, L. Vercelli, R. Massa, M. B. Panico, M. Grandi and G. Meola. Italian validation of INQoL, a quality of life questionnaire for adults with muscle diseases. **Europ J Neurol** 2010, Sep;17(9):1178-87. **I.F. 3.692**
53. Mosca L, Marazzi R, Ciccone A, Santilli I, Bersano A, **Sansone V** et al. NOTCH3 gene mutations in subjects clinically suspected of CADASIL. **J Neurol Sci.** 2011 May 25 Aug 15;307(1-2):144-8. **I.F. 2.353.**
54. **Sansone VA**, C. Ricci, Montanari M, Apolone G, Rose M and Meola G, INQoL Group. Measuring quality of life impairment in skeletal muscle channelopathies. **Eur J Neurol** 2012 Nov;19(11):1470-6 **I.F. 3.692.**
55. Cardani R, Giagnacovo M, Botta A, Rinaldi F, Morgante A, Bjarne Udd, Olayinka R, Sinil P, Suominen T, Renna LV, **Sansone V**, Bugiardini E, Novelli G, Meola G. Cosegregation of DM2 with recessive CLCN1 mutation in juvenile onset of myotonic dystrophy type 2 Submitted to **J Neurol** 2012; Oct;259(10):2090-9 **I.F. 3.473**
56. G. Ulzi, M. Lecchi, **V. Sansone**, E. Redaelli, E. Corti, D. Saccomanno, S. Pagliarani, S. Corti, F. Magri, M. Raimondi, G. D'Angelo, A. Modoni, N. Bresolin, G. Meola, E. Wanke, G. P. Comi, S. Lucchiari (2012). Myotonia congenita: Novel mutations in CLCN1 gene and functional characterizations in Italian patients. **J Neurol Sci** 2012;318: 65-71, **I.F. 2.32**
57. Jeffrey M Statland,, Brian N Bundy, Yunxia Wang, MD, Dipa L Raja Rayan, Jaya R Trivedi, MD, **Valeria Sansone**, Mohammad K Salajegheh, Shannon L. Venance, Emma Ciafaloni, Emma Matthews, Giovanni Meola, Laura Herbelin, Robert C Griggs, Richard J Barohn, Michael G Hanna, and the Consortium for Clinical Investigation of Neurologic Channelopathies. Mexiletine Improves Symptoms and Signs of Myotonia in Non-dystrophic Myotonia. **JAMA** 2012 Oct 3;308(13):1357-65 **I.F. 30. 26**
58. **Sansone VA**, Brignonzi E, Schoser B, Villani S, Gaeta M, De Ambroggi G, Bandera F, De Ambroggi L, Meola G. The frequency and severity of cardiac involvement in myotonic dystrophy type 2 (DM2): Long term outcomes. **Int J Cardiology**, 2013 Sep 30;168(2):1147-53 **I.F. 7.041**
59. Valaperta R, **Sansone VA**, Lombardi F, et al. Identification and characterization of DM1 patients by a new diagnostic certified assay: neuromuscular and cardiac assessments. **BioMed Research International - Laboratory Genetic Testing in Clinical Practice Biomed** 2013; 2013: 958510. Published online 2013 May 9. doi: 10.1155/2013/958510 **I.F. 2.436**
60. Passeri E, Bugiardini E, **Sansone VA**, Valaperta R, Costa E, Ambrosi B, Meola G, Corbetta S. Vitamin D, parathyroid hormone and muscle impairment in myotonic dystrophies. **J Neurol Sci.** 2013; 15;331(1-2):132-5. **I.F. 2.353.**



61. Pagnini F, Di Credico C, Gatto R, Fabiani V, Rossi G, Lunetta C, Marconi A, Fossati F, Castelnuovo G, Tagliaferri A, Banfi P, Corbo M, **Sansone V**, Molinari E, Amadei G. Meditation training for people with amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers. *J Altern Complement Med.* **2014** Apr;20(4):272-5. *IF 1.465*
62. Ulzi G, **Sansone VA**, Magri F, Corti S, Bresolin N, Comi GP, Lucchiari S. In vitro analysis of splice site mutations in the CLCN1 gene using the minigene assay. *Mol Biol Rep.* **2014** May;41(5):2865-74 *IF 1.958*
63. Passeri E, Sansone VA, Verdelli C, Mendola M, Corbetta S. Asymptomatic myotonia congenita unmasked by severe hypothyroidism. *Neuromuscul Disord.* **2014** Apr;24(4):365-7. *IF 2.797*
64. Lunetta C, **Sansone VA**, Penco S, Mosca L, Tarlarini C, Avemaria F, Maestri E, Melazzini MG, Meola G, Corbo M. Amyotrophic lateral sclerosis in pregnancy is associated to a VEGF promoter genotype. *Eur J Neurol* **2014** in press. *IF 3.692*.
65. **Sansone VA**, Gagnon C participants of the 207th ENMC Workshop. 207th ENMC Workshop on chronic respiratory insufficiency in myotonic dystrophies: management and implications for research, 27-29 June 2014, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* **2015** May;25(5):432-42. doi: 10.1016/j.nmd.2015.01.011. Epub 2015 Feb 3. *IF 2.797*
66. Passeri E, Bugiardini E, **Sansone VA**, Pizzocaro A, Fulceri C, Valaperta R, Borgato S, Costa E, Bandera F, Ambrosi B, Meola G, Persani L, Corbetta S. Gonadal failure is associated with visceral adiposity in myotonic dystrophies. *Eur J Clin Invest.* **2015** May 7 doi: 10.1111/eci.12459 *IF 2.834*
67. Lunetta C, Lizio A, Melazzini MG, Maestri E and **Sansone VA**. Amyotrophic Lateral Sclerosis Survival Score (ALS-SS): a simple and useful scoring system for early prediction of patient survival. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration Journal* **2015**;17(1-2):93-100. doi: 10.3109/21678421.2015.1083585. Epub 2015 Oct 16. *IF 3.054*
68. **Sansone VA**, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL on behalf of the Italian SMA Family Association. 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting: Jan 30th-31st 2015, Rome, Italy. Management and Recommendations for Respiratory Involvement in Spinal Muscular Atrophy (SMA) types I, II, III. *Neuromuscul Disord* **2015** Dec;25(12):979-89. doi: 10.1016/j.nmd.2015.09.009. Epub 2015 Sep 18 *IF 2.969*
69. Rea Valaperta, Fortunata Lombardi, Rosanna Cardani, Barbara Fossati, Elisa Brigonzi, Ilaria Merli, **Valeria Sansone**, Giulia Merletti, Edoardo Spina, Giovanni Meola and Elena Costa. Development and validation of a new genetic assay for detection of myotonic dystrophy type 2. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* **2015** Dec;19(12):703-9. doi: 10.1089/gtmb.2015.0135. Epub 2015 Oct 27. *IF 1.263*
70. Marconi A, Gragnano G, Lunetta C, Gatto R, Fabiani V, Tagliaferri A, Rossi G, Sansone V, Pagnini F. The experience of meditation for people with amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers - a qualitative analysis. *Psychol Health Med.* **2015** Nov 20:1-7. *IF 1.5*
71. **VA Sansone**, J Burge, MP McDermott, PC Smith, B Herr, R Tawil, S Pandya, J Kissel, E Ciafaloni, P Shieh, JW Ralph, A Amato, SC Cannon, J Trivedi, R Barohn, B Crum, H Mitsumoto, A Pestronk, G Meola, R Conwit, MG Hanna, RC Griggs, for the Muscle Study Group. Randomized, placebo-controlled trials of dichlorphenamide in periodic paralysis. *Neurology* **2016** Apr 12;86(15):1408-16. doi: 10.1212/WNL.0000000000002416 *IF 8.320*
72. Mercuri E & **VA Sansone as part of the DMD Italian Group**. Registries versus tertiary care centers: How do we measure standards of care in Duchenne muscular dystrophy? *Neuromuscul Disord* **2016** Apr-May;26(4-5):261-3. doi: 10.1016/j.nmd.2016.04.001. *IF 2.969*

73. Zech M, Boesch S, Jochim A, Weber S, Meindl T, Schormair B, Wieland T, Lunetta C, **Sansone V**, Messner M, Mueller J, Ceballos-Baumann A, Strom TM, Colombo R, Poewe W, Haslinger B, Winkelmann J. Clinical exome sequencing in early-onset generalized dystonia and large-scale resequencing follow-up. *Mov Disord*. 2016 Sep 26. doi: 10.1002/mds.26808 **I.F 7.072**
74. Ardisson A, **Sansone V**, Colleoni L, Bernasconi P, Moroni I. Intrafamilial phenotypic variability in Andersen-Tawil syndrome: a diagnostic challenge in a potentially treatable condition. *Neuromuscul Disord*. 2017 Mar;27(3):294-297. **I.F 2.969**
75. Pagnini F, Marconi A, Tagliaferri A, Manzoni GM, Gatto R, Fabiani V, Gragnano G, Rossi G, Volpato E, Banfi P, Palmieri A, Graziano F, Castelnuovo G, Corbo M, Molinari E, Riva N, **Sansone V**, Lunetta C. Meditation training for people with amyotrophic lateral sclerosis: a randomized clinical trial. *Eur J Neurol*. 2017 Apr;24(4):578-586. **I.F 3.988**
76. Calvo A, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Ferrante GD, Scialo C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Chiò A, **Sansone VA**, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Monsurrò MR, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fini N, Mandrioli J. Factors predicting survival in ALS: a multicenter Italian study. *J Neurol*. 2017 Jan;264(1):54-63. **I.F 3.389**
77. Lunetta C, Lizio A, Maestri E, **Sansone VA**, Mora G, Miller RG, Appel SH, Chiò A. Serum C-Reactive Protein as a Prognostic Biomarker in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *JAMA Neurol*. 2017 Apr 3. doi: 10.1001/jamaneurol.2016.6179 **I.F 10.03**
78. Mandrioli J, Michalke B, Solovyev N, Grill P, Violi F, Lunetta C, Conte A, **Sansone VA**, Sabatelli M, Vinceti M. Elevated Levels of Selenium Species in Cerebrospinal Fluid of Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients with Disease-Associated Gene Mutations. *Neurodegener Dis* 2017;17:171–180 DOI: 10.1159/000460253 **I.F 2.842**
79. De Mattia E, Iatomasi M, Garabelli B, Lunetta C, **Sansone VA**, Rao F. Use of the Intermittent Abdominal Pressure Ventilation to guarantee speech in a tracheostomized Amyotrophic Lateral Sclerosis patient. *Rev Port Pneumol (2006)*. 2017 Jul - Aug;23(4):236-239. doi: 10.1016/j.rppnen.2017.03.002. Epub 2017 May 31. **I.F 1.560**
80. Boentert M, Wenningen S and **Sansone VA**. Respiratory involvement in Neuromuscular Disorders. *Current Opinion in Neurology*, 2017; May 29. doi: 10.1097/WCO.0000000000000470 **I.F 4.699**
81. Calvo A, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Ferrante GD, Scialo C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Chiò A, **Sansone VA**, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Monsurrò MR, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fini N, Mandrioli J. Factors predicting survival in ALS: a multicenter Italian study. *J Neurol*. 2017 Jan;264(1):54-63. doi: 10.1007/s00415-016-8313-y. Epub 2016 Oct 24. **I.F 3.389**
82. **Sansone VA**, Lizio A, Greco L, Gragnano G, Zanolini A, Gualandris M, Iatomasi M, Heatwole C. The Myotonic Dystrophy Health Index: Italian validation of a disease-specific outcome measure. *Neuromusc Disord* 2017 Nov;27(11):1047-1053 **I.F 2.969**
83. Trojsi F, Siciliano M, Femiano C, Santangelo G, Lunetta C, Calvo A, Moglia C, Marinou K, Ticozzi N, Drago Ferrante G, Scialò C, Sorarù G, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, **Sansone VA**, Chiò A, Mora G, Poletti B, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, Messina S, Fasano A, Monsurrò MR, Tedeschi G, Mandrioli J. Comorbidity of dementia with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): insights from a large multicenter Italian cohort. *J Neurol*. 2017 Nov;264(11):2224-2231. doi: 10.1007/s00415-017-8619-4. Epub 2017 Sep 15. **I.F 3.389**
84. Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson N, Kissel JT, **Sansone VA**, Shieh PB, Tawil RN, Trivedi J, Cannon SC, Griggs RC. A Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis. *Muscle Nerve*. 2017 Nov 10. doi: 10.1002/mus.26009. [Epub ahead of print] Review. **I.F 2.605**

85. 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 Sep 21. pii: S0960-8966(17)31211-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.09.006 **I.F 2.969**
86. Elena Dozio, Elena Passeri, Rosanna Cardani, Stefano Benedini, Carmen Aresta, Rea Valaperta, Massimiliano Corsi Romanelli, Giovanni Meola, **Valeria Sansone** and Sabrina Corbetta. Circulating irisin is reduced in male patients with type 1 and type 2 Myotonic Dystrophies. **Frontiers in Endocrinology, 14 November 2017. I.F 3.675**

Autorizzo al trattamento dei miei dati personali ai sensi dell'art. 10 della legge 675/1996.

Milano, 1/12/2017