

Professore emerito Università Statale

GIOVANNI MEOLA

AREA DISCIPLINARE
NEUROLOGIA

DIPARTIMENTO
SCIENZE BIOMEDICHE PER LA SALUTE

ANNO DI NOMINA
2024



NOTA BIOGRAFICA

- Laureato in Medicina e Chirurgia nel 1973 a pieni voti assoluti, all'Università degli Studi di Milano, dove consegue nel 1977 la specializzazione in Neurologia.
- E' stato allievo del prof. Guglielmo Scarlato (Università degli Studi di Milano), del Prof. J.N Walton (Newcastle University) e del Prof. S. Di Mauro (Columbia University–NY-USA)
- Dal 1975 al 1992 lavora al Policlinico di Milano presso la Clinica Neurologica dell'Università degli Studi di Milano, ricoprendo inizialmente il ruolo di Assistente Universitario e successivamente di Aiuto. Dall 1986 diventa Professore Associato, dal 2001 Professore Ordinario e dal 2024 Professore Onorario.
- Nel 1992 diventa Primario della Divisione di Neurologia dell'IRCCS Policlinico San Donato e Direttore di Dipartimento presso il medesimo ospedale dal 1994 al 2019, creando servizi quali la Stroke Unit, il Laboratorio di istopatologia muscolare e biologia molecolare per le malattie neuromuscolari; diventa Responsabile del Registro Nazionale per le Distrofie Miotoniche, finanziato dal Ministero della Salute e Referente del Presidio di Malattie Rare all'IRCCS Policlinico San Donato per le Distrofie Miotoniche (DMI, DM2), per miotonie non distrofiche e le paralisi periodiche ipo e iperkaliemiche.
- Viene eletto Direttore della Scuola di Specializzazione di Neurologia dell'Università degli Studi di Milano per due mandati, dal 2013 al 2019. Organizza la giornata nazionale dello specializzando in Neurologia per 8 edizioni con UNIMI capofila.

CONTATTI

Prof. Giovanni Meola
giovanni.meola@unimi.it

- Si è occupato principalmente delle malattie neuromuscolari, in modo particolare delle Distrofie Miotoniche, delle Miotonie Non Distrofiche e delle Paralisi Periodiche (Canalopatie muscolari) con interesse specifico applicando metodiche innovative di biologia cellulare nelle miopatie mitocondriali con ibridi cellulari R0 (Mioblasti umani da pazienti con linee cellulari prive di mt DNA), studi di espressione funzionale in una rara canalopatia muscolare cardiaca (ATS), identificazione a livello clinico-genetico della Distrofia miotonica tipo 2 e ricerca patomolecolare nelle distrofie miotoniche, miotonie non distrofiche e paralisi periodiche.
- Tratto distintivo della formazione permanente clinica e scientifica del Professor Meola è di aver svolto durante tutti gli anni della sua carriera stage clinici e di ricerca presso Università inglesi e nordamericane, come il *Regional Neurological Centre del General Hospital di Newcastle Upon Tyne*, il *College of Surgeons and Physicians della Columbia University di New York* e l'*Houston Merritt Clinical Research Center for the Study of Muscular Dystrophy and Related Diseases*, la *Mayo Stroke Center – Neurological Intensive Care Unit (Mayo Clinic, Rochester, MN, USA)*, partecipando annualmente, negli USA, ai corsi di formazione dell'*American Academy of Neurology (AAN)* anche come relatore di casi clinici per le patologie neuromuscolari.
- Dal 1990 il Prof. Meola è chiamato presso prestigiose Università estere, sia in qualità di relatore che per attività cliniche-didattiche per gli specializzandi in Neurologia. In particolare come visiting Professor presso il *Department of Neurology, University of Rochester*, membro del *Muscle Study Group (MSG)* e dal 2009 come visiting professor presso l'Università di Belgrado (Serbia). Sono circa 300 le letture da lui svolte su invito in Italia e all'estero.
- Dal 1975 a oggi il Prof. Meola ha svolto ricerca scientifica finanziata su progetti nazionali ed internazionali (MURST, FIRST, PRIN, Telethon, AFM Telethon, MDF, Ministero della Salute). Queste ricerche si sono concretizzate in 290 pubblicazioni su riviste citate dallo JCR (Journal Citation Report), dall'IM (Index Medicus) e con board internazionale e



referee; 66 lavori pubblicati su riviste nazionali ed internazionali e più di 480 abstracts presentati a convegni nazionali e internazionali. Il prof. Meola, inoltre, ha scritto 43 capitoli, di cui 26 pubblicati su testi internazionali. L'Impact Factor delle pubblicazioni scientifiche è di 1017,26 con un H-index di 58 con 11315 citazioni (google scholar), H-index 47 /Scopus) e H-index 47 (web of science).

- Dal 2019, anno del suo pensionamento, al 2023 è Professore a Contratto alla Scuola di Specializzazione di Neurologia dell'Università degli Studi di Milano e dal 2024 in qualità di Professore Onorario. Continua l'attività clinica presso il Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative, casa di Cura Igea, nella sede di Via Dezza a Milano, con un ambulatorio per le malattie rare dedicato alle malattie neuromuscolari ed in particolare alle malattie miotoniche. Come Fondatore e Presidente della Fondazione Malattie Miotoniche (costituita nel 2011) continua anche l'attività di ricerca attraverso l'individuazione e la partecipazione, in qualità di clinico e ricercatore esperto, di progetti di ricerca che la FMM sostiene presso Università e Istituti di Ricerca (IRCCS), nell'ambito delle distrofie miotoniche (DMI e DM2), delle miotonie non distrofiche (NDM) e delle Paralisi Periodiche iperipokaliemiche (PP).
- È Editor in Chief di *Frontiers in Neurology* sezione "Neuromuscular Disorders and Peripheral Neuropathies", Associate Editor di *Neuromuscular Disorders*, membro del board di riviste internazionali e revisore di articoli scientifici e di progetti di ricerca internazionali (AFM France, Muscular Dystrophy Campaign-UK).
- Ha Fondato nel 2004 il Centro per lo Studio delle Malattie Neuromuscolari (CMN) e ne è il Presidente, e ha costituito nel 2011 la Fondazione Malattie Miotoniche (FMM) e ne è il Presidente.
- Nel 2013 ha ricevuto i premi "*Clinical Science Award – for a trajectory in basic Research in DMI*" a San Sebastian, in occasione dell'IDMC-9 e il premio "*Gaetano Conte in Clinical Research in Myology*" ad Atene.



- Nel 2019 il Dipartimento di Neurologia dell'università di Rochester (NY) gli ha conferito il riconoscimento "Distinguished International professor of Neurology" per le alte capacità cliniche, di insegnamento e per il contributo dato nel campo della Neurologia.
- Nel 2020 è stato nominato "Commendatore al merito della Repubblica Italiana", in considerazione di particolari benemeritenze, dal Presidente della Repubblica Italiana Sergio Mattarella (DPR 27/12/20).

PUBBLICAZIONI PRINCIPALI

Pubblicazioni con > 600 citazioni

- 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 110:381-8, 2002. DOI: [10.1172/JCI15183](https://doi.org/10.1172/JCI15183)

Pubblicazioni con > 300 citazioni

- Meola G and Cardani R. Myotonic Dystrophy type 2: an update on clinical aspects, genetic and pathomolecular mechanism. BBA-MOL BASIS DIS. 2015;1852:594-606. doi.org/10.1016/j.bbadis.2014.05.019.
- Chomyn A, Meola G, Bresolin N, Lai ST, Scarlato G, Attardi G: "In vitro genetic transfer of protein synthesis and respiration defects to mitochondrial DNA-less cells with myopathy patient mitochondria". Molecular and Cellular Biology, 11: 2236-2244, 1991. DOI: [10.1128/mcb.11.4.2236-2244.1991](https://doi.org/10.1128/mcb.11.4.2236-2244.1991)
- Greco S, De Simone M, Colussi C, Zaccagnini G, Fasanaro P, Pescatori M, Cardani R, Perbellini R, Isaia E, Sale P, Meola G, Capogrossi MC, Gaetano C, and Martelli F. Common micro-RNA signature in skeletal muscle damage and regeneration induced by Duchenne muscular dystrophy and acute ischemia. FASEB J 2009;23: 3335-46. DOI: [10.1096/fj.08-128579](https://doi.org/10.1096/fj.08-128579)



Publicazioni con > 200 citazioni

- Meola G, Sansone V. Cerebral involvement in myotonic dystrophies. *Muscle & Nerve* 2007;36:294-306. DOI: [10.1002/mus.20800](https://doi.org/10.1002/mus.20800)
- Meola G, Sansone V, Perani D, Scarone S, Cappa S, Dragoni C, Cattaneo E, Cotelli M, Gobbo C, Fazio F, Siciliano G, Mancuso M, Vitelli E, Zhang S, Krahe R, Moxley RT. Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type I (DM-1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM-2). *Neuromuscul Disord.* 2003;13:813-21. DOI: [10.1016/s0960-8966\(03\)00137-8](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(03)00137-8)
- 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.* 42;305-312, 1997. DOI: [10.1016/s0960-8966\(03\)00137-8](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(03)00137-8)
- Matthews E, Labrum R, Sweeney MG, Sud R, Haworth A, Chinnery PF, Meola G, Schorge S, Kullmann DM, Davis MB, Hanna MG. Voltage sensor charge loss accounts for most cases of hypokalemic periodic paralysis. *Neurology* 2009;72:1544-1547. DOI: [10.1212/01.wnl.0000342387.65477.46](https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000342387.65477.46)
- Vihola A, Bassez G, Meola G, Zhang S, Haapasalo H, Paetau A, Mancinelli E, Rouche A, Hogrel JY, LaforA P, Maisonnobe T, Pellissier JF, Krahe R, Eymard B, Udd B. Histopathological differences of myotonic dystrophy type I (DM1) and PROMM/DM2. *Neurology.* 60:1854-7, 2003. DOI: [10.1212/01.wnl.0000065898.61358.09](https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000065898.61358.09)

Publicazioni con > 100 citazioni

- Statland JM, Bundy BN, Wang Y, Rayan DR, Trivedi JR, Sansone V, Salajegheh MK, Venance SL, Ciafaloni E, Matthews E, Meola G, Herbelin L, Griggs RC, Barohn RJ, Hanna MG, for the Consortium for Clinical Investigation of Neurologic Channelopathies. Mexiletine for Symptoms and signs of Myotonia in Nondystrophic myotonia. *JAMA* 2012, October 3; Vol 308(13). DOI: [10.1001/jama.2012.12607](https://doi.org/10.1001/jama.2012.12607)
- Ptacek L, Tawil R, Griggs RC, Meola G, Mc Manis P, Barohn R, Mendell J, Harris C, Spitzer R, Santiago F, Leppert MF. "Sodium channel mutations in acetazolamide-responsive myotonia congenita, paramyotonia congenita and hyperkalemic periodic



- paralysis". *Neurology*, 44:1500-1503, 1994. doi: 10.1212/wnl.44.8.1500.
- Halliday A et al (Meola G. in the Collaborative Group). DOI: [10.1086/378566](https://doi.org/10.1086/378566)
 - Bachinski LL, Udd B, Meola G, Sansone V, Bassez G, Eymard B, Thornton CA, Moxley RT, Harper PS, Rogers MT, Jurkat-Rott K, Lehmann-Horn F, Wieser T, Gamez J, Navarro C, Bottani A, Kohler A, Shriver MD, Sallinen R, Wessman M, Zhang S, Wright FA, 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;73:835-48. DOI: [10.1086/378566](https://doi.org/10.1086/378566)
 - Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, MPH, Gutmann L, Johnson NE, Meola G, Moxley III R, Pandya S, Rogers MT, Simpson E, Angeard N, Bassez G, Berggren KN, Bhakta M, Bozzali M, Broderick A, Byrne JLB, Campbell C, Day GW, De Mattia E, Duboc D, Duong T, Eichinger K, Ekstrom A-B, van Engelen B, Esparis B, Eymard B, Ferschl M, Gadalla SM, Gallais B, Goodglick T, Heatwole C, Hilbert J, Holland V, Kierkegaard M, Koopman WJ, Lane K, Maas D, Mankodi A, Mathews KD, Monckton DG, Moser D, Nazarian S, Nguyen L, Nopoulos P, Petty R, Phetteplace J, Puymirat J, Raman S, Richer L, Roma E, Sampson J, Sansone V, Schoser B, Sterling L, Statland J, Subramony SH, Tian C, Trujillo C, Tomaselli G, Turner C, Venance S, Verma A, White M, and Winblad S on behalf of the Myotonic Dystrophy Foundation. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurology: clinical Practice.* 2018;8:1-14. DOI: [10.1212/CPJ.0000000000000531](https://doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000531)
 - Meola G, Sansone V, Perani D, Colletuori 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*, 53:1042-1050, 1999. DOI: [10.1212/wnl.53.5.1042](https://doi.org/10.1212/wnl.53.5.1042)
 - Comi GP, Prella A, Bresolin N, Moggio M, Bardoni A, Gallanti A, Vita G, Toscano A, Ferro MT, Bordoni A, Fortunato F, Ciscato P, Felisari G, Tedeschi S, Castelli E, Garghentino R, Turconi A, Fraschini P, Marchi E, Negretto GG, Adobbati L, Meola G, Tonin P, Papadimitriou A, Scarlato G. Clinical variability in



- Becker muscular dystrophy: genetic, biochemical and immunoistochemical correlates. *Brain*, 117: 1-14, 1994. DOI: [10.1093/brain/117.1.1-a](https://doi.org/10.1093/brain/117.1.1-a)
- Baron PL, Scarpini E, Meola G, Santilli I, Conti G, Pleasure D, Scarlato G. "Expression of the low affinity NGF receptor during human muscle development, regeneration, and in tissue culture. *Muscle & Nerve* 1994, 17: 276-284, 1994. DOI: [10.1002/mus.880170304](https://doi.org/10.1002/mus.880170304)
 - Perbellini R, Greco S, Sarra-Ferraris G, Cardani R, Capogrossi MC, Meola G, Martelli F. Dysregulation and cellular mislocalization of specific miRNAs in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disord* 2011;21:81-88. DOI: [10.1016/j.nmd.2010.11.012](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2010.11.012)
 - Jones K, Wei C, Iakova P, Bugiardini E, Schneider-Gold C, Meola G, Woodgett J, Killian J, Timchenko NA, Timchenko LT. GSK3 β mediates muscle pathology in myotonic dystrophy. *J Clin Invest* 2012;122(12):4461-72. DOI: [10.1172/JCI64081](https://doi.org/10.1172/JCI64081)
 - Udd B, Meola G, Krahe R, Thornton C, Ranum LPW, Bassez G, Kress W, Schoser B, Moxley R. Myotonic dystrophy DM2/PROMM and other myotonic dystrophies: 140th ENMC International Workshop with guidelines on management. *Neuromuscular Disord* 2006;16:403-413. DOI: [10.1016/j.nmd.2006.03.010](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2006.03.010)
 - Ciammola A, Sassone J, Alberti L, Meola G, Mancinelli E, Russo MA, Squitieri F, Silani V. Increased apoptosis, huntington inclusions and altered differentiation in muscle cell cultures from Huntington's disease subjects. *Cell Death and Differentiation* 2006;26 May. DOI: [10.1038/sj.cdd.4401967](https://doi.org/10.1038/sj.cdd.4401967)
 - Meola G. Clinical and genetic heterogeneity in myotonic dystrophies. *Muscle Nerve*. Invited review. 23:1789-1799,2000. DOI: [10.1002/1097-4598\(200012\)23:12<1789::aid-mus2>3.0.co;2-4](https://doi.org/10.1002/1097-4598(200012)23:12<1789::aid-mus2>3.0.co;2-4)
 - Lunetta C, Lizio A, Sansone VA, Cellotto NM, Maestri E, Bettinelli M, Gatti V, Melazzini MG, Meola G, Corbo M. Strictly monitored exercise programs reduce motor deterioration in ALS: preliminary results of a randomized controlled trial. *J Neurol*. 2016;263:52-60 DOI: [10.1007/s00415-015-7924-z](https://doi.org/10.1007/s00415-015-7924-z)
 - Arnoldi A, Tonelli A, Crippa F, Villani G, Pacelli C, Sironi M, Bozzoli U, D'Angelo MG, Meola G, Martinuzzi A, Crivella C, Redaelli F, Panzeri C, Renieri A, Comi GP, Turioni AC, Bresolin N, Bassi MT. A clinical, genetic and biochemical characterization of



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

LA STATALE



SPG7 mutations in a large cohort of patients with hereditary spastic paraplegia. *Hum Mutat*; 2008;29:532-531. DOI: [10.1002/humu.20682](https://doi.org/10.1002/humu.20682)

- Meola G. Clinical aspects, molecular pathomechanisms and management of myotonic dystrophies. *Acta Myol*. 2013;32:154-65. Review. PMID: [PMC4006279](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24006279/)
- Sansone V, Gandossini S, Cotelli M, Calabria M, Zanetti O, Meola G. Cognitive impairment in adult myotonic dystrophies: a longitudinal study. *Neurol Sci* 2007;28:9-15. DOI: [10.1007/s10072-007-0742-z](https://doi.org/10.1007/s10072-007-0742-z)
- Vicart S, Sternberg D, Fontaine B, Meola G. Human skeletal muscle sodium channelopathies. *Neurol Sci* 2005;26:194-202. DOI: [10.1007/s10072-005-0461-x](https://doi.org/10.1007/s10072-005-0461-x)
- Greco S, Perfetti A, Fasanaro P, Cardani R, Capogrossi MC, Meola G, Martelli F. Deregulated microRNAs in myotonic dystrophy type 2. *PLoS One* 2012;7(6):e39732. DOI: [10.1371/journal.pone.0039732](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0039732)