

CURRICULUM VITAE

La sottoscritta Messina Sonia, nata a Messina, provincia Messina, il 05/05/1976, a conoscenza di quanto prescritto dall'art. 76 del D.P.R. 28 dicembre 2000, n. 445, sulla responsabilità penale cui può andare incontro in caso di falsità in atti e dichiarazioni mendaci, ai sensi e per gli effetti del citato D.P.R. n. 445/2000 e sotto la propria personale responsabilità:

DICHIARA:

che il proprio **Curriculum** è il seguente:

DATA E LUOGO DI NASCITA: 5 Maggio, 1976 a Messina

L'attività scientifica della Prof.ssa Sonia Messina è documentata da n° **259** pubblicazioni di interesse neurologico:

a) Lavori in extenso su riviste internazionali recensite da Index Medicus/Current Contents/Life Sciences-Clinical Medicine: n° 156, di cui n° 22 come primo autore.

IMPACT FACTOR MEDIO: 4,5

H index: 44

Totale citazioni per autore (Author citation index): 4980

b) Lavori in extenso su altre riviste (review): n° **7**;

c) Capitoli di libri: n° **3**;

d) Abstract di comunicazioni a congressi internazionali: n° **61**;

e) Abstract di comunicazioni a congressi nazionali: n° **81**;

Ha inoltre curato l'illustrazione grafica e i disegni del libro "Cosa vede il bambino, consigli per lo sviluppo delle capacità visive nel primo anno di vita", A cura di E. Mercuri, G. Cioni, E. Fazzi, Edizione Fondazione Mariani ONLUS, 2005.

- HA CONSEGUITO IL 3 FEBBRAIO 2014 L'ABILITAZIONE NAZIONALE PER LA SECONDA FASCIA SSD MED/26, SC 06/D6 CON AMPIO SUPERAMENTO DELLE 3 MEDIANE (MEDIANA SUPERATA DEL 60% PER IL N. DI ARTICOLI NORMALIZZATI, DEL 110% PER IL N. DI CITAZIONI NORMALIZZATE E DEL 40% PER L'H INDEX CORRETTO).

- HA CONSEGUITO A MARZO 2017 L'ABILITAZIONE NAZIONALE PER LA PRIMA FASCIA SSD MED/26 NEUROLOGIA, SSD MED/38 E SSD MED/39 PEDIATRIA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE, SSD- 06/N1 SCIENZE DELLE PROFESSIONI SANITARIE E DELLE TECNOLOGIE MEDICHE APPLICATE CON AMPIO SUPERAMENTO DELLE 3 MEDIANE.

FORMAZIONE:

- Maturità Classica: conseguita nel luglio 1994 con voti 60/60.

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 28/07/2000 presso l'Università degli Studi di Messina con voti 110/110 e lode accademica discutendo la tesi sperimentale "Stress Ossidativo nella Distrofia Miotonica" pubblicata su Free Radical Research 2005 (vedi elenco pubblicazioni).
- Abilitazione all'esercizio professionale conseguita nel Maggio 2001
- Diploma di Specializzazione in Neurologia conseguito il 31/10/ 2005 presso l'Università di Messina con voti 50/50 e lode accademica, discutendo la tesi "l'inibizione del fattore nucleare kappa-B riduce la degenerazione e migliora le capacità funzionali nel topo *mdx*" pubblicata su Am J Pathol ed Exp Neurol 2006 (vedi elenco pubblicazioni).
- Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Cliniche conseguito in data 08/04/2009 presso l'Università di Messina, discutendo la tesi "Approcci terapeutici nella distrofia muscolare di Duchenne: effetti positivi del flavocoxid sulla funzione muscolare e sulla morfologia nel modello murino", pubblicata su Exp Neurol 2009 (vedi elenco pubblicazioni).

LINGUE STRANIERE: ottima conoscenza della lingua inglese.

ESPERIENZE LAVORATIVE ALL'ESTERO:

- Giugno-settembre 1996: periodo di perfezionamento con borsa di studio "International Medical Students Organisation" presso il Dipartimento di Medicina Interna dell'Ospedale Universitario di San Joan, Reus, Barcellona, Spagna.
- Gennaio-settembre 2002: periodo di perfezionamento con borsa di studio Erasmus, supervisione Prof. Mathias, direttore della Unità di Studio del Sistema Nervoso Vegetativo, presso l'Istituto di Neurologia e Neurochirurgia, University College di Londra, Queen's Square, London, UK.
- Gennaio 2002 –aprile 2003: research fellow presso il Dubowitz Neuromuscular Center (supervisione Prof. Muntoni), Imperial College School of Medicine, Hammersmith Hospital, London, UK.
- Da aprile 2003 ad oggi la candidata ha effettuato vari stage a breve durata presso il suddetto centro di Londra finalizzati soprattutto a scopo di collaborazioni scientifiche.

POSIZIONI LAVORATIVE PRECEDENTI:

- **Gennaio 2002 – aprile 2003:** borsista presso il Dubowitz Neuromuscular Center (sotto la supervisione del Prof. Muntoni), Department of Paediatrics, Imperial College, Hammersmith Hospital, London, UK. Dal 1/09/2002 al 30/04/2003 "Research Assistant" su fondi Imperial College Healthcare Education Programme.
- **Maggio 2003 - settembre 2005:** part-time research fellow presso il Unità Malattie Neuromuscolari e Degenerative, Dipartimento di Neuroscienze (sotto la supervisione del Dott. Bertini), Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma
- **Maggio 2003 - dicembre 2006:** research fellow con borse di ricerca Telethon presso l'Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.
- **Gennaio 2007- febbraio 2008:** contratto di collaborazione a progetto presso l'Unità di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica, Policlinico Gemelli, Roma.
- **2009-2010:** Borsa di studio finanziata dalla Ditta Merck Serono per il progetto "Nuovi marcatori genici come indici di suscettibilità per l'insorgenza di sclerosi multipla" presso il Dipartimento di Neuroscienze sotto la supervisione del Prof. Vita, Università di Messina, Messina.
- **Aprile 2008- ad ottobre 2011:** rapporto di prestazioni occasionali o contratto di collaborazione a progetto con il Dipartimento di Neuroscienze sotto la supervisione del Prof. Vita, Università di Messina, Messina.
- **Aprile 2005 - 2010:** Consulente presso il Centro di Riabilitazione Convenzionato con la Regione Lazio UILDM (Unione Lotta alla Distrofia Muscolare) di Roma
- **Marzo 2013-gennaio 2014:** vice- direzione Clinica del Centro Clinico Nemo Sud, Policlinico Universitario di Messina.

- **Febbraio 2014- marzo 2015:** Facente funzione di Direzione Clinica del Centro Clinico Nemo Sud, Azienda Ospedaliera Universitaria “G. Martino” di Messina.
- dal 5 ottobre 2011 **Ricercatore universitario a tempo determinato (contratto “Moratti” e dal 5 ottobre 2014 contratto tipo “senior”)** SSD MED/26- Neurologia presso il Dipartimento di Neuroscienze dell’Università di Messina con **attività assistenziale** presso l’UOC di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, Azienda Ospedaliera Universitaria “G. Martino” di Messina.

POSIZIONE LAVORATIVA ATTUALE:

- **Dal 5 ottobre 2017** Professore associato di Neurologia in servizio presso l’UOC di Neurologia e Malattie Neuromuscolari.
- **Coordinatore della ricerca clinica-scientifica del Centro Clinico Nemo Sud**, Azienda Ospedaliera Universitaria “G. Martino” di Messina.

ATTIVITÀ CLINICO-ASSISTENZIALE :

La candidata ha frequentato la Clinica Neurologica II dell’Università degli Studi di Messina in qualità di studente interno (1998/99 e 1999/00). Durante la frequenza della Scuola di Specializzazione in Neurologia (2000-2005) ha continuato a svolgere attività clinico-assistenziale tutorata. Durante tali periodi, si è occupata dell’assistenza nel reparto dei degenti, dell’espletamento dei turni di guardia e delle prestazioni specialistiche ambulatoriali per pazienti esterni alla struttura ospedaliera. Ha continuato tale attività durante il corso di dottorato nel periodo 2005-2008.

Dal 2009 al 2011 come borsista e successivamente **nel periodo 2011-ad oggi come Ricercatore a tempo determinato e successivamente come Professore Associato** ha svolto attività assistenziale presso il Day Hospital per le Malattie Neuromuscolari, afferente alla U.O.C. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, del Policlinico Universitario di Messina, diretta dal Prof. Giuseppe Vita. La candidata ha volto particolare interesse all’approfondimento della diagnosi, trattamento e presa in carico dei pazienti con patologie neuromuscolari. Il Day Hospital per le Malattie Neuromuscolari ricovera annualmente circa 1000-1100 pazienti con differenti patologie neuromuscolari degenerative e disimmuni (miastenia gravis, distrofie muscolari, miopatie metaboliche, miopatie infiammatorie, SLA, parapresi spastiche ereditarie, neuropatie, etc.). In particolare la candidata ha coordinato gli aspetti del follow-up dei pazienti sia in età adulta che pediatrica affetti da malattie neuromuscolari e seguiti presso la suddetta struttura. Nel periodo 2011- ad oggi ha anche svolto attività di guardie di PS e consulenze specialistiche presso le altre UO del Policlinico.

La candidata è stata da marzo a dicembre 2013 vice-direttore e da gennaio 2014 ha assunto la Direzione Clinica facente funzione protempore e successivamente da marzo 2015 è Coordinatore della Ricerca Clinico-Scientifica del CENTRO CLINICO NEMO-Sud, centro convenzionato con Università e Policlinico di Messina, sito all’interno dell’Azienda Ospedaliera Universitaria “G. Martino” e dedicato alla presa in carico dei pazienti con malattie neuromuscolari con venti posti letto di degenza e 2 di Day-Hospital.

Inoltre dal 2005 ad oggi la candidata ha partecipato allo svolgimento di vari trial multicentrici nazionali ed internazionali sia terapeutici che volti alla validazione di misure di outcome utilizzate nella malattie neuromuscolari in età adulta e pediatrica (vedi sezione trial clinici e progetti di ricerca).

Durante i periodi di perfezionamento presso i vari centri italiani e stranieri (vedi sezioni successive), la candidata ha svolto sia attività clinica in regime di Day-Hospital che attività di laboratorio volta all’approfondimento della diagnosi, trattamento e presa in carico dei pazienti con patologie neuromuscolari sia in età adulta che pediatrica. Con tali centri, ed in particolare con il Prof. Muntoni (Londra), il Prof. Mercuri (Roma) ed il Dott. Bertini (Roma), le collaborazioni sia volte all’assistenza dei pazienti che scientifiche sono ad oggi molto attive.

ATTIVITÀ DIDATTICA:

- Lezione frontale su “distrofie muscolari congenite” nel Corso di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, negli anni 2006, 2007, 2008, 2009.
- Lezione frontale su “semeiotica neurologica” nel Corso di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (4° anno), Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, negli anni 2006, 2007, 2008, 2009.
- Lezione frontale su “distrofie muscolari” nel Corso di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (5° anno), Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, gennaio 2008.
- Lezioni frontali su “Outcome measures and clinical management of Neuromuscular Disorders”. 25 Maggio 2008; Rabat, Marocco. Master of Kinesitherapy nel contesto del Progetto Europeo ECPIR.
- Lezione frontale su “distrofie muscolari congenite” nel Corso di Diagnostica di laboratorio, Laurea Magistrale in Biotecnologie della Salute, Università di Messina, aprile 2009.
- Lezione frontale su “distrofie muscolari congenite” nel Corso di Diagnostica di laboratorio, Laurea Magistrale in Biotecnologie della Salute, Università di Messina, ottobre 2009.
- Dal 2006: Svolge didattica integrativa a piccoli gruppi nel Corso integrato di Neuroscienze, V anno, Corso di Laurea Medicina e Chirurgia, Università di Messina.

Nel periodo 2012-ad oggi come Ricercatore e come Professore Associato ha svolto la seguente attività didattica:

- Anno 2012/2013- Docenza nella Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera, III anno, 2 crediti formativi, CI Terapie delle malattie del SNC (1 CF: aspetti fisiologici, 1 CF: basi genetiche delle malattie neurodegenerative).
- Da gennaio 2012 al 2015 afferente al Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia ed al Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi di Messina e dal 2015 ad oggi afferente al Corso di Laurea in Tecniche di Neurofisiopatologia ed al Corso di Laurea in Fisioterapia.
- Da gennaio 2012 docente nel:
 - 1) Corso di laurea in Fisioterapia, C.I. Neuroscienze e Riabilitazione; Insegnamento: neurologia del sistema nervoso periferico, n. 1 credito formativo (II anno I semestre) e tirocini formativi e laboratori didattici.
 - 2) Corso di laurea in Scienze Riabilitative delle professioni sanitarie, Modulo: MED/26 Neurologia, Insegnamento: Scienze Neurologiche Riabilitative (II anno, I semestre, n. 3 crediti formativi) Da Ottobre 2019 COORDINATORE DEL CORSO INTEGRATO di Scienze Neurologiche Riabilitative.
 - 3) Corso di Laurea in Tecniche di Neurofisiopatologia, C.I. Neurologia , Insegnamento: Fisiopatologia del sistema nervoso periferico, (I anno, 2° semestre, 2 crediti formativi). In cui fa parte anche del Gruppo di riesame del CdL.
 - 4) Corso di laurea in Medicina e Chirurgia, C.I. Neuroscienze; Insegnamento: neurologia, didattica professionalizzante a piccoli gruppi (V anno, 2° semestre, n. 1 credito formativo).

Dal 2015 al 2016 la sottoscritta è stata docente anche nel:

- 1) corso di Laurea in Scienze e Tecniche delle attività motorie preventive ed adattate, C.I. Attività Motorie per l'età evolutiva Di cui è COORDINATORE DEL CORSO INTEGRATO., Insegnamento: “Neuropsichiatria Infantile”, (I anno, 1° semestre, 2 crediti formativi).

- Dall'anno 2017/ 2018: docente nel Corso di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (IV anno), argomento: neurologia, malattie neuromuscolari in età pediatrica, 2 CFU, 12 ore di lezione frontale.

- Dall'anno 2019/2020 ha tenuto i seguenti insegnamenti presso il CdL di Medicina e Chirurgia, CI Scienze neurologiche: "Le emergenze/urgenze in neurologia" e "Terapie innovative in neurologia (0,5 crediti formativi).
- Dall'anno 2019/2020 ha tenuto i seguenti insegnamenti presso la Scuola di Specializzazione in Neurologia: "metodologia di ricerca scientifica in neuroscienze cliniche" (II anno, 2° semestre, 1 CFU), "malattie infettive del SNC" (III anno, 1° semestre, 1 CFU), "malattie del motoneurone" (IV anno, 1° semestre, 1 CFU).
- Anno 2018/2019: docente nel Master di II livello in "CURE PALLIATIVE E TERAPIA DEL DOLORE per PSICOLOGI, , modulo n. 18 Neuropsicologia clinica delle malattie neurodegenerative e neuromuscolari: valutazione e riabilitazione, 1 credito formativo (n. 8 ore).
- Anno 2019/2020: docente nel Master di I livello per "Infermieri/ferristi di sala operatoria per la Chirurgia mininvasiva e robotica", Insegnamento: riabilitazione post-operatoria, 1 credito formativo (n. 8 ore).

Vedasi anche sezioni "Relazioni su invito" e "Relazioni a master e workshop internazionali".

- **PARTECIPAZIONI AD ORGANI ISTITUZIONALI DI ATENE0**

- **Da luglio 2019 (nomina del Consiglio di Amministrazione in data 27 giugno 2019) membro della Commissione contributi straordinari dell'Università degli Studi di Messina.**

- **Da dicembre 2019 Componente della Commissione "Assicurazione della Qualità per la Ricerca e la Terza Missione Dipartimentale" (AQ-RDTM) (n. 6 membri) del Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università degli Studi di Messina.**

ATTIVITA' SCIENTIFICA

- **HA CONSEGUITO IL 3 FEBBRAIO 2014 L'ABILITAZIONE NAZIONALE PER LA SECONDA FASCIA SSD MED/26, SC 06/D6 CON AMPIO SUPERAMENTO DELLE 3 MEDIANE (MEDIANA SUPERATA DEL 60% PER IL N. DI ARTICOLI NORMALIZZATI, DEL 110% PER IL N. DI CITAZIONI NORMALIZZATE E DEL 40% PER L'H INDEX CORRETTO).**
- **HA CONSEGUITO A MARZO 2017 L'ABILITAZIONE NAZIONALE PER LA PRIMA FASCIA SSD MED/26 NEUROLOGIA, SSD MED/38 E SSD MED/39 PEDIATRIA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE, SSD- 06/N1 SCIENZE DELLE PROFESSIONI SANITARIE E DELLE TECNOLOGIE MEDICHE APPLICATE CON AMPIO SUPERAMENTO DELLE 3 MEDIANE.**

- ***SINTESI***

I temi affrontati hanno riguardato quattro filoni principali:

- 1) studi clinici descrittivi e di correlazione genotipo-fenotipo di varie patologie neuromuscolari con particolare attenzione alle distrofie muscolari di Duchenne e Becker, le distrofie muscolari congenite, l'atrofia muscolare spinale e la sclerosi laterale amiotrofica. Nel campo delle distrofie muscolari congenite, la candidata ha coordinato per vari anni un network multicentrico italiano per la caratterizzazione genotipo-fenotipo di tali forme (vedi pubblicazioni).
- 2) studi di laboratorio (in particolare morfologici e biochimici) su possibili approcci terapeutici alle distrofie muscolari, studiati con progetti di base nel modello sperimentale murino in collaborazione

col Dipartimento di Farmacologia dell'Università di Messina, di Istologia dell'Università La Sapienza di Roma e col Dipartimento di Farmacologia dell'Università di Bari.

3) conduzione di trial terapeutici nazionali ed internazionali con pazienti con distrofia muscolare di Duchenne, atrofia muscolare spinale e sclerosi laterale amiotrofica.

4) validazione di misure di outcome dedicate a queste patologie e da utilizzare in trias clinici (in stretta collaborazione col Prof. E. Mercuri, Università Cattolica di Roma e nel contesto del progetto TREAT-NMD).

Queste attività sono state possibili grazie alle strette collaborazioni con diversi centri di ricerca italiani e stranieri nel campo delle malattie neuromuscolari.

COLLABORAZIONI NAZIONALI

Network Italiano distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e atrofia muscolare spinale (SMA):

- 1. UO di Neurologia Pediatrica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; 2. Centro Clinico Nemo, Policlinico Gemelli, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma; 3. Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dipartimento di Neuroscienze, Bambino Gesù Children's Research Hospital IRCCS, Roma; 4. Child and Adolescent Unit, IRCCS Mondino Foundation, Pavia; 5. The NEMO Center in Milano, Neurorehabilitation Unit, Università di Milano, ASST Niguarda Hospital, Milano; 6. UO Neurologia dello Sviluppo, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano; 7. Dipartimento di Neuroscienze, Policlinico Universitario di Padova, Padova; 8. Dipartimento di Neurologia, Centro Dino Ferrari, IRCCS e Policlinico Universitario di Milano; Milano; 9. Dipartimento di Genetica, Seconda Università di Napoli, Napoli; 10. Istituto Sana Raffaele di Milano, Milano; 11. Center of Myology and Neurodegenerative Disorders, Istituto Giannina Gaslini, Genova; 12. Unità Malattie Metaboliche, A. Meyer Children's Hospital, Firenze.

Network Italiano sclerosi laterale amiotrofica (ALS):

- 1. ALS Center, "Rita Levi Montalcini" Napoli Dipartimento di Neuroscienze, Università di Torino, Torino; 2. Dipartimento di "Advanced Medical and Surgical Sciences", MRI Research Center SUN-FISM, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli; 3. Dipartimento di Psicologia, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli", Napoli; 4. NEuroMuscular Omnicentre (NEMO), Serena Onlus Foundation, Milano; 5. Dipartimento di Neuroriabilitazione-ALS Center, IRCCS Istituto Maugeri, Milano; 6. Dipartimento di Neurologia, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano; 7. Dipartimento di Patofisiologia e Trapianti, Centro "Dino Ferrari", Università di Milano, Milano; Neurohabilitation Unit/ALS Center, Scientific Clinical Institutes (ICS) Maugeri, IRCCS, Mistretta; 8. Dipartimento di Neuroscienze (DINO GMI), Università di Genova, IRCCS AOU San Martino-IST, Genova; 9. Dipartimento di Neuroscienze, Università di Padova, Padova; 10. NEuroMuscular Omnicentre (NEMO), Fondazione Serena Onlus- Fondazione Pol. A. Gemelli, Roma; 11. Dipartimento di Neurologia, Institute of Experimental Neurology (INSPE), Division of Neuroscience, San Raffaele Scientific Institute, Milano; 12. Dipartimento di Clinical Research in Neurology, University of Bari "A. Moro", at Pia Fondazione "Card. G. Panico", Lecce; 13. Dipartimento di Scienze Biomediche, Università di Milano, Milano; 14. Dipartimento di Neuroscienze, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; 15. Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale S. Agostino-Estense e Università di Modena e Reggio Emilia, Modena.

COLLABORAZIONI INTERNAZIONALI

- **Distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e atrofia muscolare spinale (SMA):**

1. Dubowitz Neuromuscular Centre University College London, Londra, United Kingdom; 2. NIHR Great Ormond Street Hospital Biomedical Research Centre, Londra, United Kingdom; 3. Dipartimento di Pediatria e Neurologia, Università del Colorado, Denver, CO, USA; 4. Nationwide Children's Hospital, Ohio State University, Columbus, Ohio, USA; 5. Nemours Children's Hospital, University of Central Florida College of Medicine, Orlando, USA; 6. Dipartimento di Riabilitazione Columbia University Medical Center, New York, USA; 7. Dipartimento di Neurologia, Columbia University Medical Center, New York, USA; 8. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University, UK; 9. The Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia; 10. Dipartimento di Neurologia, Stanford University, Stanford, California, USA; 11. Dipartimento di Neurologia, Boston Children's Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA, USA; 12. Dipartimento di Fisioterapia, Boston Children's Hospital, Boston, MA, USA; 13. Dipartimento di Neurologia Pediatrica, University Hospitals Leuven, Leuven, Belgio; 14. Dipartimento di Riabilitazione, Columbia University Medical Center, New York, USA.

- PROGETTI DI RICERCA FINANZIATI:

-2004-2006: Collaboratore nel progetto Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca (MIUR) , PROGRAMMI DI RICERCA SCIENTIFICA DI RILEVANTE INTERESSE NAZIONALE COFIN. Ricerca di tipo Interuniversitario prot. 2004061452. Dalla rigenerazione alla ricostruzione del muscolo scheletrico: meccanismi regolatori e applicazioni terapeutiche. Coordinatore: Prof. Vita, Direttore del Dipartimento di Neuroscienze, Policlinico Universitario di Messina.

-2004-2005: Research fellow Progetto Telethon-UILDM GUP30530: Validazione della scala funzionale Hammersmith nell'atrofia muscolare spinale. Coordinatore Dott. Bertini, Direttore U.O. Malattie Neuromuscolari, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma.

-2004-2005: Research fellow Progetto Telethon-UILDM GUP3558: Classificazione clinica, radiologica ed immunoistochimica delle forme di distrofia muscolare congenita con ritardo mentale. Coordinatore: Prof. Mercuri, Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.

-2006-2008: Collaboratore nel progetto Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca (MIUR) , PROGRAMMI DI RICERCA SCIENTIFICA DI RILEVANTE INTERESSE NAZIONALE COFIN. Ricerca di tipo Interuniversitario. Correlazioni clinico-radiologiche in pazienti con miopatie ereditarie. Coordinatore: Prof. Mercuri. Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.

-2006-2007: Partecipante Progetto Telethon GGP07035 Atrofia muscolare spinale: studio dell'effetto in vivo e in vitro del fenilbutirrato sull'espressione del gene SMN2. Coordinatore Prof. Brahe, Unità di Genetica Medica, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.

-2006-2008: Partecipante al progetto Ricerca Corrente IRCCS San Raffaele della Pisana Roma: Scienze della comunicazione: dalla diagnosi, al trattamento, alla riabilitazione ed allo sviluppo di nuovi strumenti Coordinatore Dott. Tufarelli, Direttore Unità di Riabilitazione, IRCCS San Raffaele della Pisana, Roma.

-2007-2008: Collaboratore Telethon-UILDM Project GUP6004: "Correlazioni fenotipo-genotipo nelle forme di distrofia muscolare congenita con difetti della glicosilazione ed altre forme con ritardo mentale. Coordinatore: Dott. Bertini, Direttore U.O. Malattie Neuromuscolari, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma.

-2008-2009: Ricercatore principale Telethon-UILDM Project GUP7009: "Outcome measures in Duchenne muscular dystrophy". Coordinatore: Prof. Mercuri, Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.

- 2009-2010: Borsa di studio finanziata dalla Ditta Merck Serono per il progetto "Nuovi marcatori genici come indici di suscettibilità per l'insorgenza di sclerosi multipla".

- **2009-2010:** Collaboratore Telethon-UILDM Project GUP8005: “Clinical, morphological and molecular study of Italian patients with congenital myopathy”. Coordinatore: Dr. Bruno, U.O. Malattie Neuromuscolari, Ospedale Pediatrico Gaslini, Genova.
- **2007- 2010 : Research Fellow del progetto TREAT-NMD** (Translational Research in Europe Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases) (WP09.1. Outcome measures), network of excellence che include 21 partners e finanziato dall’Unione Europea. Coordinatore: Prof. Mercuri, Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.
- **2010-2012: Coordinatore Nazionale** di dieci centri di eccellenza nel contesto del progetto Telethon-UILDM Project GUP09010: “Outcome measures in Duchenne muscular dystrophy: validation of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Neuromuscular Module in the Italian population and correlation with other functional assessments”.
- **2010-1012: Principal Investigator** : “Studio pilota per testare la sicurezza e la tollerabilità del Limbrel® nella distrofia muscolare di Duchenne” finanziato dall’Associazione Parent Project ONLUS.
- **2011-2013:** Collaboratore progetto Telethon-UILDM “The families of children with muscular dystrophies: burden, social network and professional support”, codificato con il n. GUP10002”.
- **2011-2013:** Collaboratore progetto Telethon-UILDM Project GUP09016: “Outcome measures in Charcot–Marie–Tooth disease: validation of the 6–minute walk test and daily step activity monitor”.
- **2012-2014:** Responsabile di Unità progetto Telethon-UILDM Project GUP11001: “Development of a registry and a database for a nation-wide Italian collaborative network on congenital muscular dystrophy”. Coordinatore: Prof. Mercuri, Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.
- **2012-2014:** Collaboratore progetto Telethon-UILDM Project GUP11002: “Assessment of upper limb function in non ambulant Duchenne muscular dystrophy”. Coordinatore: Dott.ssa Marika Pane, Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.
- 2014-2016:** Responsabile di Unità progetto Telethon-UILDM Project GUP13004C “Complete molecular characterization of patients affected by congenital muscular dystrophies with alpha - dystroglycan defect using next generation sequencing strategies”. Coordinatore: Dott.ssa Adele D’Amico, Unità Malattie Neuromuscolari, Ospedale Bambin Gesù, Roma.
- 2014-2016:** Responsabile di Unità, progetto Telethon-UILDM Project GSP13002 “Development of an Italian Clinical Network for Spinal Muscular Atrophy”, Coordinatore: Prof. Mercuri, Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.
- 2016-2018:** Responsabile di Unità, progetto Telethon-UILDM Project GUP15011 “Long term natural history in Duchenne muscular dystrophy”, Coordinatore: Prof. Mercuri, Direttore Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Gemelli, Università Cattolica, Roma.

- TRIAL CLINICI

- **2002-2003: Sub-investigator/Local Study-coordinator:** Imperial college Healthcare NHS Trust- Hammersmith Hospital Grant presso il Dubowitz Neuromuscular Center, Hammersmith Hospital, Imperial College (Londra, UK) per il progetto: “Therapeutic trial with salbutamol in congenital myopathies”.(grant sett 2002-aprile 2003).
- **2009-2010: Sub-investigator/Local Study-coordinator** Trial SMA finanziato dall’AIFA “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 III”, Coordinatore: Dr. Morandi, Istituto Neurologico Besta, Milano.
- **2011-2012: Local Study-coordinator** Trial internazionale nell’atrofia muscolare spinale finanziato dalla TROPHOS Study title: Phase II, multicenter, randomized, adaptive, double-blind, placebo controlled study to assess safety and efficacy of olesoxime (TRO19622) in 3-25 year old

Spinal Muscular Atrophy (SMA) patients. Coordinatore: Dr. Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

- **2011-2012: Sub-investigator/Local Study-coordinator** Trial intercontinentale nella distrofia muscolare di Duchenne finanziato dalla GSK Study title: A phase III, randomized, double blind, placebo-controlled clinical study to assess the efficacy and safety of GSK2402968 in subjects with Duchenne muscular dystrophy.
- **2011-2012: Principal Investigator** Trial terapeutico nella distrofia muscolare di Duchenne finanziato dalla Parent Project Italia, dall'Associazione Amici di Edy e dalla Primus Pharmaceuticals, USA dal titolo: "Open Pilot Trial to Test the Safety and Tolerability of Flavocoxid in Duchenne Muscular Dystrophy".
- **2012-2014: Sub-investigator/Local Study-coordinator** Trial terapeutico intercontinentale finanziato dall'NIH (USA) con terapia corticosteroidica in doppio cieco e controllato verso placebo nella distrofia muscolare di Duchenne "FOR-DMD".
- **2012-2014: Sub-investigator/Local Study-coordinator** Trial terapeutico multicentrico nazionale in aperto con terapia con Givinostat nella distrofia muscolare di Duchenne sponsorizzato da Italfarmaco.
- **2012-2015: Sub-investigator/Local Study-coordinator** Studio prospettico multicentrico: RISK FACTORS FOR BONE LOSS AND FRACTURES IN BOYS AFFECTED BY DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: FROM GENETICS TO TREATMENT (RisBO-DMD), finanziato da Parent Project per Duchenne Muscular Dystrophy ONLUS, Coordinato da M.L. Bianchi, Istituto Auxologico di Milano.
- **2012-2015: Sub-investigator/Local Study-coordinator** - "A prospective natural history study of the progression of physical impairment, activity limitation and quality of life in Duchenne muscular dystrophy (DMD)" - PRO- DMD01 sponsorizzato da Prosensa.
- **2014-2016: Sub-investigator/Local Study-coordinator** Trial terapeutico multicentrico intercontinentale: A PHASE 3 EFFICACY AND SAFETY STUDY OF ATALUREN (PTC124) IN PATIENTS WITH NONSENSE MUTATION DYSTROPHINOPATHY sponsorizzato da PTC
- **2015-2017: Principal Investigator:** PROTEIN MISFOLDING, AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS AND GUANABENZ: A PHASE II RCT WITH FUTILITY DESIGN, Sponsor: Besta Neurological Institute.
- **2015-2017: Principal Investigator:** A prospective, multicenter, randomised, double-blind, placebo-controlled, parallel groups, phase 2/3 study to compare the efficacy and safety of masitinib versus placebo in the treatment of patients suffering from Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)" Sponsor: Phidea Group.
- **2016-2018: Principal Investigator:** Estensione del trial terapeutico multicentrico intercontinentale: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Sham-Procedure Controlled Study to Assess the Clinical Efficacy and Safety of ISIS 396443 Administered Intrathecally in Patients with Later-onset Spinal Muscular Atrophy.
- **2016-2018: Sub-investigator** Trial internazionale nell'atrofia muscolare spinale finanziato dalla TROPHOS Study title: MULTICENTER, OPEN-LABEL, SINGLE ARM STUDY TO EVALUATE LONG-TERM SAFETY, TOLERABILITY, AND EFFECTIVENESS OF 10 MG/KG OLESOXIME IN PATIENTS WITH SMA- OLEOS.
- **2016-2018: Principal Investigator:** Trial internazionale nella distrofia muscolare di Duchenne, A Phase III Double-blind, Randomized, Placebo-Controlled Study assessing the Efficacy, Safety and Tolerability of Idebenone in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy Receiving Glucocorticoid Steroids (SIDEROS), sponsorizzato da Santhera.
- **2016-2018: Principal Investigator:** Trial internazionale nella distrofia muscolare di Duchenne, A phase 2 randomized, double-blind, placebo-controlled, multiple ascending dose study to evaluate the safety and pharmacodynamics of PF-06252616 in ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy, sponsorizzato da Pfizer.

- **2016-2018: Sub-investigator:** Trial internazionale nella distrofia muscolare di Duchenne, A Double-Blind, Placebo-Controlled, Multi-Center Study With an Open-Label Extension to Evaluate the Efficacy and Safety of SRP-4045 and SRP-4053 in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy, sponsorizzato da Sarepta.
- **2016-2018: Sub-Investigator:** Trial internazionale nell'atrofia muscolare spinale, A Study to Investigate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics and Efficacy of RO7034067 in Type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy Participants (Sunfish), sponsorizzato da Roche.
- **2018-2019: Sub-Investigator:** Trial internazionale nella distrofia muscolare di Duchenne, A Multicenter, Double-blind, Placebo-controlled, Phase 1 Study of WVE-210201 Administered Intravenously to Patients With Duchenne Muscular Dystrophy.
- **2018-2020: Sub-Investigator:** Trial internazionale nella distrofia muscolare di Duchenne, WVE-DMDX51-002: A Multicenter, Open-Label Extension Study of WVE-210201 in Patients previously enrolled in WVE-DMDX51-001.
- **2019-2020: Principal investigator:** RNS60 for the Treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis, The effects of RNS60 on ALS biomarkers. Codice EudraCT: 2016-002382-62. Sponsor: Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS.

- RELAZIONI A MASTER, WORKSHOP E CONGRESSI INTERNAZIONALI:

1. **Messina S.** "Quality of life in Neuromuscular Disorders". TREAT-NMD/ENMC Workshop on outcome measures, 12-13 Maggio 2007, Naarden, The Netherlands.
2. **Messina S.** "Overview on activity monitors". Conjoint Institute of Myology TREAT-NMD Meeting on physical activity monitoring in neuromuscular disorders, 11, Luglio 2007, Parigi, Francia.
3. **Messina S.** "The upper limb scale" ENMC Workshop, Outcome measures in neuromuscular disorders. Naarden, The Netherlands, Ottobre 2007.
4. **Messina S.** et al. Effect of vascular endothelial growth factor gene transfer on muscle regeneration in mdx mice. E. Gutmann Heritage Conference, Aprile 11-14, 2007 in TERME EUGANEE/Montegrotto Terme & Padova, Italy.
5. Vita G, Rodolico C, **Messina S.** Oxidative stress in muscular dystrophies and animal models. International conference on free radicals and oxidative stress in biology and medicine. September 26-27, 2008, Facoltà di Farmacia, in Messina.
6. **Messina S.** "Outcome measures and clinical management of Neuromuscular Disorders". 25 Maggio 2008; Rabat, Marocco. Master of Kinesitherapy nel contesto del Progetto Europeo ECPIR.
7. **Messina S.** "The North Star Assessment", Treat-NMD International workshop on outcome measure, 20-21, Aprile, 2009, Roma.
8. **Messina S.** "Therapeutic approaches to Duchenne muscular dystrophy: the role of flavocoxid", 31 Ottobre 2009, United Parent Project Muscular Dystrophy Conference, Firenze.
9. **Messina S.** "Approcci farmacologici alla DMD: il ruolo del flavocoxid". IIX Conferenza Internazionale sulla Distrofia muscolare Duchenne e Becker, 13 -14 febbraio 2010. Hotel Holiday Inn Roma.
10. **Messina S.** "Flavocoxid nella DMD: dalle evidenze sperimentali al clinical trial". IX Conferenza Internazionale sulla Distrofia muscolare Duchenne e Becker, 18 - 20 febbraio 2011. Hotel Holiday Inn. Roma
11. **Messina S.** "Studio clinico col flavocoxid nella DMD: a che punto siamo?". X Conferenza Internazionale sulla Distrofia muscolare Duchenne e Becker, 17 - 19 febbraio 2012. l'Ergife Palace Hotel. Roma
12. **Messina S.** "Risultati preliminari dello studio clinico col flavocoxid nella DMD". XI Conferenza Internazionale sulla Distrofia muscolare Duchenne e Becker, 21 - 24 febbraio 2013. l'Ergife Palace Hotel. Roma

13. **Messina S.** “Management and therapy of muscular patients”. RARE DISEASES North African Neuromuscular Training Meeting. 21 - 22 June 2013 “Aula Magna” University of Messina, Italy.
14. **Messina S.** “Inflammation key targets” Action Duchenne International Conference, Londra, 8-9 Novembre 2013.
15. **Messina S.** ”Trial clinico col flavocoxid nella DMD”. XII Conferenza Internazionale sulla Distrofia muscolare Duchenne e Becker, 20 – 23 febbraio 2014. l'Ergife Palace Hotel. Roma
16. **Messina S.** ”Flavocoxid: pivotal clinical study”. XIII Conferenza Internazionale sulla Distrofia muscolare Duchenne e Becker, 21 – 22 febbraio 2015. The Church Palace Hotel. Roma
17. **Messina S.** “Novel traslational approach in Duchenne muscular dystrophy treatment”. XII Congress of Mediterranean Society of Myology- Napoli 15-18 maggio 2015.
18. **Messina S.** “Application of muscle imaging in paediatric muscle diseases”. 4Th International Conference on Neuromuscular Ultrasound; Palermo, ISPIN 2015,12-14 novembre 2015.
19. **Messina S.** “Outcome measures in Pompe Disease”. Excellent Center Immersion in Pompe disease management, Messina, 16 Maggio 2017.
20. **Messina S.** “Multidisciplinary management of SMA”. Biogen Launch Meeting, European Pediatric Neurological Society Symposium, Lyon, 19 giugno 2017.
21. **Messina S.** “New therapeutic approaches in spinal muscular atrophy”. International Symposium Pattern of therapeutic challenges in pulmonology. Taormina (ME), 18-20 Ottobre 2018.

- RELAZIONI SU INVITO A CONGRESSI NAZIONALI:

1. **Messina S,** Kinali M, Mercuri E, Padua L, Main M, Muntoni F. Gli strumenti di QoL nelle patologie neuromuscolari ed esperienze preliminari sullo sviluppo di un questionario specifico per la di un questionario specifico per la distrofia muscolare di Duchenne. XXXIV Congresso società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, *Neurol Sci* 2003;24: S746-S749.
2. G. Vita , **S. Messina.** Vascular endothelial growth factor gene transfer using adeno-associated viral vectors stimulates skeletal muscle regeneration and enhances muscle function in *mdx* mice. Meeting of the PRIN 2004/2006. 20-21 Ottobre 2006. *Basic and Applied Myology* 2006;16:10.
3. **Messina S.** Approcci terapeutici nell’atrofia muscolare spinale. Corso teorico pratico sulla Riabilitazione delle malattie Neuromuscolari, Ottobre 25 2007, Unione Lotta Distrofia Muscolare (UILDM) Center, Roma Italia.
4. **Messina S.** Approcci terapeutici nell’atrofia muscolare spinale. Corso teorico pratico sulla Riabilitazione delle malattie Neuromuscolari, Novembre 22, 2008, Unione Lotta Distrofia Muscolare (UILDM) Center, Rome Italy.
5. **Messina S.** La presa in carico del paziente neuro-muscolare. 28° Giornate Pediatriche Siciliane, Novembre 28, 2008 Biancavilla, Catania
6. **Messina S.** La presa in carico del paziente con malattie neuromuscolari presso il Policlinico di Messina. Convegno Parent Project: dalla diagnosi alla presa in carico dei pazienti con DMD. Vittoria, 9 maggio 2009.
7. **Messina S.** La gestione nutrizionale nell’atrofia muscolare spinale. V Congresso annuale Associazione Nazionale Famiglie SMA. Roma 5-6 Settembre 2009.
8. **Messina S.** Il cuore e la malattia neuromuscolare. 10° Congresso AAROI-SIARED Sardegna, Simposio Parent Project DMD. Cagliari 14 Ottobre 2009.
9. **Messina S.** La gestione ortopedica/fisiatica nella distrofia muscolare. 10° Congresso AAROI-SIARED Sardegna, Simposio Parent Project DMD. Cagliari 14 Ottobre 2009.
10. **Messina S.** Approcci terapeutici nell’atrofia muscolare spinale. Corso teorico pratico sulla Riabilitazione delle malattie Neuromuscolari, Novembre 27, 2009, Unione Lotta Distrofia Muscolare (UILDM) Center, Rome Italy.

11. **Messina S.** Distrofie muscolari congenite con ritardo mentale: studio della popolazione italiana. La patologia neuromuscolare in età evolutiva. IRCCS Stella Maris, Pisa 15 Maggio 2010
12. **Messina S.** Modulazione delle interazioni fra muscolo e risposta infiammatoria nella distrofia muscolare. Giornata della ricerca dell'Università di Messina. 15 luglio 2010, Messina.
13. **Messina S.** Approcci terapeutici nell'Atrofia Muscolare Spinale Manifestazioni Nazionali UILDM 2010, Lignano Sabbiadoro
14. **Messina S.** Le distrofie muscolari congenite. Updates nelle Malattie Neuromuscolari. Università di Brescia, 28 febbraio 2011, Brescia
15. **Messina S.** Evidenze in tema di infiammazione, degenerazione e necrosi. Convegno SIMPIA. La distrofia muscolare di Duchenne: dalla patogenesi alla presa in carico. Bologna 4 febbraio 2011.
16. **Messina S.** La gestione clinica multidisciplinare: l'esperienza del Centro per le Malattie Neuromuscolari di Messina. Convegno Pneumologia e malattie Neuromuscolari. Università degli Studi Di Messina. 14-15 febbraio 2011
17. **Messina S, Vita GL.** Aspetti riabilitativi della gestione clinica dei pazienti con Atrofia Muscolare Spinale. VII Convegno nazionale ASAMSI - FAMIGLIE SMA (atrofia muscolare spinale) Roma 2-4 Settembre 2011.
18. **Messina S.** Il sospetto diagnostico: le malattie neuromuscolari. Corso di formazione: diagnosi e assistenza sulla malattie rare. Lamezia Terme. 17 dicembre 2011.
19. **Messina S.** Il sistema nervoso centrale nelle distrofie muscolari congenite. Le malattie neuromuscolari nei primi anni di vita: dalla diagnosi alla presa in carico. Pavia, IRCCS Mondino, 23-24 marzo 2012.
20. **Messina S.** La gestione dei sintomi nella SLA: la nutrizione. Convegno AISLA: Aggiornamenti sulla SLA: dalla ricerca agli aspetti socio-assistenziali. Messina. 14 aprile 2012.
21. **Messina S.** La SLA come metafora della complessità nella gestione del rapporto tra persona in cura e medico. Convegno AISLA: Sistema socio-assistenziale nelle demenze e nella SLA. Messina. 10 novembre 2012.
22. **Messina S.** Aggiornamenti sulla terapia delle distrofie muscolari. Malattie rare: Convegno su gestione e presa in carico globale delle malattie neuromuscolari. Messina, 6-7 Dicembre 2012
23. **Messina S.** Distrofinopatie. 6° Corso residenziale di perfezionamento nella diagnosi e terapia delle malattie neuromuscolari. Dipartimento di Neuroscienze, Università di Messina. Messina, 3-6 Dicembre 2012.
24. **Messina S.** La sclerosi laterale amiotrofica. Corso di aggiornamento gestione perioperatoria della miorisoluzione nel paziente con patologia neuromuscolare, Centro Congressi Policlinico Universitario "G. Martino"- Messina 28 giugno, 2013.
25. **Messina S.** Stato dell'arte sulle terapie della distrofia muscolare di Duchenne. Manifestazioni Nazionali UILDM 2013, 23-25 maggio, Lignano Sabbiadoro.
26. **Messina S.** Le cure palliative non oncologiche : Sclerosi laterale amiotrofica , Auditorium G. Martino- Ordine dei Medici chirurghi ed Odontoiatri della provincia di Messina- Messina 15 Novembre 2013.
27. **Messina S.** Sclerosi laterale amiotrofica , nel corso "Dalla teoria alla practice formazione integrata di cure palliative nella SLA", Auditorium Policlinico G. Martino Messina 25-27 Novembre 2013.
28. **Messina S.** Le scale di valutazione quantitativa della forza nel bambino miopatico. XXXIX Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica. Genova 21-23 novembre 2013
29. **Messina S.** La SLA: emblema della complessità clinica. Come affrontarla? Assemblea annuale A.I.S.L.A. Le Dune Blu Resort Baia dei Pini San Ferdinando (RC) 26 aprile 2014.
30. **Messina S.** Effetti di una gestione clinica ottimale sulla storia naturale di malattia. Convegno AIFI Sicilia, Messina, 24 maggio 2014.

31. **Messina S.** Stato dell'arte sugli approcci terapeutici nella SLA". Convegno "Prospettive di ricerca e di assistenza per fermare la SLA", Giornata mondiale contro la SLA. Messina, 21 giugno 2014.
32. **Messina S.** Il ruolo della fisioterapia e degli ausili nell'approccio multidisciplinare. Corso di aggiornamento XLV Convegno Società Italiana di Neurologia. Cagliari 11-14 Ottobre 2014.
33. **Messina S.** La SLA come esempio di patologia neurologica grave. Corso di formazione teorico-pratica sulla presa in carico multidisciplinare della SLA promosso dal CEFPAS, per assistenti familiari e familiari caregiver di soggetti affetti. Edizione Messina 16 gennaio 2015.
34. **Messina S.** Odissea diagnostica e nuovi standard di cura nella distrofia muscolare di Duchenne. XXVII Corso di aggiornamento Fondazione Mariani: Nuovi concetti di malattie neuromuscolari in età pediatrica, Roma, Hotel Exedra, 12 marzo 2015.
35. **Messina S.** Overview della gestione multidisciplinare DMD/BMD. Meeting territoriale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker – Clinica ed aspetti correlati, 26 – 27 settembre 2015, Hotel Antares Olimpo, Taormina – Messina
36. **Messina S.** Trial clinici in DMD. Convegno "Nuove Frontiere nelle malattie neuromuscolari". 24 Ottobre 2015 Hotel Savoia – Abano Terme.
37. **Messina S.** Come diversificare la gestione clinica nel paziente con patologie neuromuscolari. Congresso Regionale della Società Italiana di Neurologia. 22-23 Gennaio 2016 Palazzo Vermexio, Siracusa.
38. **Messina S.** Imaging nella distrofia muscolare di Duchenne. Convegno "Imaging nelle malattie neuromuscolari e del nervo periferico: stato dell'arte". 28-29 gennaio 2016 IRCCS- Ospedale San Raffaele, Milano.
39. **Messina S.** Nuovi approcci terapeutici nell'atrofia muscolare spinale. 16° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. 8-11 giugno 2016, Lecce.
40. **Messina S.** Approcci terapeutici nell'atrofia muscolare spinale. XIV Convegno Nazionale ASAMSI-Associazione per lo studio delle atrofie muscolari infantili. Hotel Cosmopolitan, 29 Ottobre 2016, Bologna.
41. **Messina S.** Guidelines for an early diagnosis and its advantages in DMD. Seminar at XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017.
42. **Messina S.** EAP (Expanded Access Program) Nusinersen experience in SMA. Workshop at XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017.
43. **Messina S.** "CARE-DMD, a longitudinal study on DMD CARE: energy expenditure and multidisciplinary involvement at transitional age and towards adult life in DMD". Discussion on AIM projects at XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017.
44. **Messina S.** "Nuovi approcci terapeutici nella SMA". *Lettura magistrale*. Neurologia: l'innovazione che avanza. Congresso regionale della Società Italiana di Neurologia, Messina, 17 Giugno 2017.
45. **Messina S.** "Nuove prospettive terapeutiche nella SMA". 2° Congresso "Lo stretto necessario per il neonato critico", Messina, 16 Giugno 2017.
46. **Messina S.** "Adozione di nuovi standards di cura nella SMA alla luce delle nuove terapie e approccio multidisciplinare". Convegno SMAcademy, atrofia muscolare spinale dalla diagnosi alla terapia. 24-25 settembre 2017, Roma.
47. **Messina S.** "La ricerca nella DMD". Lettura magistrale nella "Masterclass sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker", 15-16 settembre 2017, Roma.
48. **Messina S.** Le distrofie muscolari quali approcci, nuove terapie. Congresso regionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile, Siracusa, 24-25 Novembre 2017.
49. **Messina S.** "Approcci terapeutici basati sull'uso di piccole molecole che modificano lo splicing alternativo dei geni SMN2". XXI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Catania, 25-27 Ottobre 2018.

50. **Messina S.** “Terapie consolidate e trials terapeutici nelle miopatie”. Giornata per le malattie neuromuscolari. Messina 10 marzo 2018.
51. **Messina S.** “Aspetti terapeutici nelle distrofie muscolari e atrofie muscolari spinali”. Seminario di aggiornamento per neurologi. Meeting: Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce. Messina, 24 Marzo 2018.
52. **Messina S.** “Prospettive terapeutiche farmacologiche nella DMD”. Il corso sulla genetica nella DMD. Napoli, 7 aprile, 2018.
53. **Messina S.** “Nuove opportunità farmacologiche nella DMD”. Meeting: Aggiornamento clinico terapeutico nella DMD. Catania, 12 maggio 2018.
54. **Messina S.** “Nuovi aspetti terapeutici nelle malattie muscolari”. Giornata per le malattie neuromuscolari. Messina 9 marzo 2019.
55. **Messina S.** “Come misurare i cambiamenti della qualità della vita ed il disease burden nella SMA”. SMAcademy-atrofia muscolare spinale: nuovi fenotipi e nuove implicazioni, Roma 21-22 Marzo 2019.
56. **Messina S.** “Aspetti riabilitativi muscolari”. Meeting: La malattia di Pompe. Milano 29-30 Marzo 2019.
57. **Messina S.** Pharmacological therapies in DMD: what's on? XIX° Congress of the Italian Association of Myology, Bergamo, 5-8 giugno 2019.

- BREVETTI INTERNAZIONALI:

Aprile 2009: “Methods for treating Duchenne muscular dystrophy with flavonoids”, US Patent 61/147,460. Autori: **Sonia Messina**, Giuseppe Vita, Alessandra Bitto, Francesco Squadrito, Bruce Burnett.

- BORSE DI STUDIO E PREMI

- 1996:** International Medical Students Organisation Fellowship.
- 2002-2003:** Erasmus Post-degree Fellowship.
- **2007:** Premio giovani ricercatori Università di Messina.
- **2009:** Premio giovani ricercatori Università di Messina.
- **2008:** Premio miglior comunicazione orale al Congresso Italiano di Miologia, Pisa.
- **2006, 2008, 2010, 2012:** Fellowship premio per giovani ricercatori della Associazione Internazionale “World Muscle Society” per la partecipazione al convegno annuale. Riguardo le borse di studio vedi anche sezione successiva.

- PARTECIPAZIONE A SOCIETA' SCIENTIFICHE O COMMISSIONI O ORGANIZZAZIONE CONVEGNI

- Dal 2001 Membro della Società Italiana di Neurologia,
- Dal 2001 Membro dell'Associazione Italiana di Miologia
- Dal 2004 Membro della Società Mondiale per le Malattie Muscolari : “World Muscle Society”.
- Dal 2008 Membro della Commissione Medico-Scientifica Nazionale Associazione UILDM (Unione Lotta alla distrofia muscolare).
- Dal 2014 Member of the Italian Consortium for genetic studies in ALS patients (ITALGEN)
- Dal 2015 Referente della UOC di Neurologia e Malattie Neuromuscolari per il percorso assistenziale al domicilio per i pazienti con patologie invalidanti a carattere cronico-degenerativo gestito dall'ASP5, UOC Paziente Fragile.
- 12/06/2015: Direzione scientifica Corso di Formazione Teorico-pratico sulla sclerosi laterale amiotrofica organizzato da AISLA, Centro Clinico Nemo Sud, AOU Policlinico, ASP 5 Messina. Chiesa S. Maria Alemanna, Messina.

- 12-14 marzo 2015, Membro della Segreteria Scientifica del XXVII Corso di Aggiornamento “Nuovi concetti di malattie neuromuscolari in età pediatrica”, Organizzato da Fondazione Mariani, Hotel Boscolo Exedra, Roma.

- PARTECIPAZIONE A CORSI D’AGGIORNAMENTO/ WORKSHOP INTERNAZIONALI:

1. “Update in Neuroimmunology”, Neuroimmunology Italian Association, “Istituto San Raffaele”, Milano, 22-26 Marzo 2001.
2. “Update in Neuromuscular Disorders”, Hammersmith Hospital, Imperial College School of Medicine, London, UK, 10-14 Marzo, 2002.
3. “Update in Neuromuscular Disorders”, Hammersmith Hospital, Imperial College School of Medicine, London, UK, 22-26 Giugno, 2003.
4. “Update in Neuromuscular Disorders”, Hammersmith Hospital, Imperial College School of Medicine, London, UK, 13-15 Giugno, 2007.
5. Muscle glycogenoses. Workshop 27-28 ottobre 2006. Badia della Castagna. Genova
6. Challenging Brain Computer Interfaces: neural engineering meets clinical needs in neurorehabilitation- the MAIA project. Workshop 9-10 novembre 2006. Fondazione S. Lucia IRCCS. Roma
7. TREAT-NMD Neuromuscular Network. Towards harmonisation of outcome measures for DMD and SMA within TREAT-NMD; Three expert workshops: TREAT-NMD/ENMC Workshop on outcome measures, 12th-13th May 2007, Naarden, The Netherlands;
8. TREAT-NMD Workshop on outcome measures in experimental trials for DMD, 30th June-1st July 2007, Naarden, The Netherlands;
9. Conjoint Institute of Myology TREAT-NMD Meeting on physical activity monitoring in neuromuscular disorders, 11th July 2007, Paris, France.
10. 2012- Certificate of Completion of the training course “Protecting Human Research Participants” by the National Institutes of Health (NIH) Office of Extramural Research .
11. International Upper Limb Meeting: Patient Reported Outcome Measures (PROM), sponsored by Parent Project, June 10th 2015, Rome, Italy
12. International Meeting consortium PNCR/Italian /UK SMA networks, sponsored by Roche, Rome 15th, 16 th of October 2015
13. Expert Masterclass on Duchenne muscular dystrophy, 18-19 maggio 2017, Lisbona, Portogallo.

- PARTECIPAZIONE AD ADVISORY BOARD/TAVOLI TECNICI:

Consulente scientifico delle Aziende Farmaceutiche Avexis, PTC Therapeutics, Biogen, Roche, Santhera e Sarepta.

Membro del TREAT-NMD European Neuromuscular Network of Excellence: “accelerating Treatments for Neuromuscular Diseases”.

1. Dal 2015 membro dell’Advisory board dell’azienda PTC therapeutics International per lo sviluppo di trial clinici internazionali nella distrofia muscolare di Duchenne.
2. Dal 2016 membro dell’Advisory Board dell’azienda farmaceutica Santhera per lo sviluppo di trial clinici internazionali nella distrofia muscolare di Duchenne.
3. Tavolo tecnico organizzato dall’Associazione famiglie SMA nel progetto SMARt : “la gestione dell’emergenza respiratoria nella atrofia muscolare spinale. 5 febbraio 2016, Milano.
4. Sarepta European Advisory Board Meeting 20 Marzo 2018, Roma
5. PTC Therapeutics Clinical Advisory Board Meeting, 11 Maggio 2017, Zurich.

6. Intervento “Lo stato dell’arte nella riabilitazione motoria” al “Gruppo di lavoro sulla riabilitazione neuromuscolare, motoria e respiratoria nella malattia di Pompe”, 26 settembre 2017, Milano.
7. Sarepta Therapeutic Incorporation European Advisory Board. Zug, 20-21 Marzo 2018.
8. ISMAC project- Meeting: Expert Meeting Internazionale sull’atrofia muscolare spinale.1-3 Novembre 2018, Londra
9. PTC Therapeutics Expert Meeting per formulazione di una emergency card nella distrofia muscolare di Duchenne, 9 Novembre 2018, Roma.
10. Avexis Expert Meeting: Spinal muscular atrophy: “Understanding emerging therapies and impact of gene replacement therapy (GRT) in Italy”. 14 dicembre 2018, Roma.
11. Sarepta Expert Meeting: “Hub and spoke in DMD”, 19 gennaio 2019, Roma.
12. Sarepta Expert Meeting: “Hub and spoke in DMD”, 3 settembre 2019, Roma.
13. Roche Advisory Board: compassionate use of Risdiplam, 3 dicembre 2019 , Roma.

- REVIEWER PER RIVISTE INTERNAZIONALI:

1. Neuromuscular disorders
2. American Journal of Pathology
3. Developmental Medicine & Child Neurology
4. Journal of Molecular Diagnostics
5. Muscle & Nerve
6. Molecular basis of Disease
7. Journal of Applied Physiology
8. Neurobiology of Disease
9. Gynecological Endocrinology
10. Nutrition Research
11. Neurological Sciences
12. NeuroMolecular Medicine
13. PLOS ONE
14. Redox Report
15. Journal of Neurological Sciences
16. Therapeutic Advances in Neurological Disorders
17. Cellular & Molecular Biology Letters
18. Frontiers Neurology

- EDITORIAL BOARD

1. The Open Biomaterial Research Journal

- PUBBLICAZIONI:

L’attività scientifica della Prof.ssa Sonia Messina è documentata da n° **259** pubblicazioni di interesse neurologico:

a) Lavori in extenso su riviste internazionali recensite da Index Medicus/Current Contents/Life Sciences-Clinical Medicine: n° 140, di cui n° 22 come primo autore.

IMPACT FACTOR MEDIO: 4,5

H index: 42

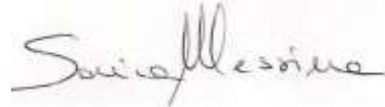
Totale citazioni per autore (Author citation index): 4880

- b) Lavori in extenso su altre riviste (review): n° **7**;
- c) Capitoli di libri: n° **3**;
- d) Abstract di comunicazioni a congressi internazionali: n° **61**;
- e) Abstract di comunicazioni a congressi nazionali: n° **81**;

Ha inoltre curato l'illustrazione grafica e i disegni del libro "Cosa vede il bambino, consigli per lo sviluppo delle capacità visive nel primo anno di vita", A cura di E. Mercuri, G. Cioni, E. Fazzi, Edizione Fondazione Mariani ONLUS, 2005.

Messina lì, 29/06/2020

Prof.ssa Sonia Messina

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Sonia Messina", written over a light grey rectangular background.

ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

La sottoscritta Messina Sonia, nata a Messina, provincia Messina, il 05/05/1976, residente in Messina, e domiciliata in Messina, Viale Principe Umberto, 67/bis, a conoscenza di quanto prescritto dall'art. 76 del D.P.R. 28 dicembre 2000, n. 445, sulla responsabilità penale cui può andare incontro in caso di falsità in atti e dichiarazioni mendaci, ai sensi e per gli effetti del citato D.P.R. n. 445/2000 e sotto la propria personale responsabilità:

DICHIARA:

che il proprio **elenco delle pubblicazioni** è il seguente:

- PUBBLICAZIONI:

L'attività scientifica della Dott.ssa Sonia Messina è documentata da n° **259** pubblicazioni di interesse neurologico:

a) Lavori in extenso su riviste internazionali recensite da Index Medicus/Current Contents/Life Sciences-Clinical Medicine: n° 140, di cui n° 22 come primo autore.

IMPACT FACTOR MEDIO: 4,5

H index: 42

Totale citazioni per autore (Author citation index): 4880

b) Lavori in extenso su altre riviste (review): n° 7;

c) Capitoli di libri: n° 3;

d) Abstract di comunicazioni a congressi internazionali: n° 61;

e) Abstract di comunicazioni a congressi nazionali: n° 81;

ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

A) Lavori in extenso su riviste internazionali recensite da Index Medicus/Current Contents/Life Sciences-Clinical Medicine:

Anno 2002

A1. Monici MC, Rodolico C, Toscano A, **Messina S**, Benvenga S, Messina C, Vita G. Apoptosis and apoptosis-related proteins in thyroid myopathies. *Muscle Nerve*, 2002 Sep;26(3):383-8. **Impact factor 2.456**

A2. Rodolico C, Toscano A, Autunno A, **Messina S**, Nicolosi C, Aguenouz M, Laurà M, Girlanda P, Messina C, Vita G. Limb-girdle myasthenia: clinical, electrophysiological and morphological features in familial and auto-immune cases. *Neuromusc Disord* 2002;12:964-969. **Impact factor 3,5**

Anno 2003

A3. Mercuri E, Cini C, Pichiecchio A, Allsop J, Counsell S, Zolkipli Z, **Messina S**, Kinali M, Brown SC, Jimenez C, Brockington M, Yuva Y, Sewry CA, Muntoni F. Muscle Magnetic Resonance Imaging in patients with congenital muscular dystrophy and Ulrich phenotype. *Neuromusc Disord* 2003;13:554-558. **Impact factor 3,5**

Anno 2004

A4. Rodolico C, **Messina S**, Toscano A, Gaeta M, Vita G. Axial myopathy in myasthenia: a misleading cause of dropped head. *Muscle Nerve* 2004;29:329-330. **Impact factor 2.456**

A5. 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):124-9. **Impact factor 2.977**

- A6. Mercuri E, Messina S, Kinali M, Cini C, Battini R, Cioni G, Muntoni F. Congenital form of distal spinal muscular atrophy affecting the lower limbs: a common condition in childhood. *Neuromuscul Disord* 2004 Feb;14(2):130-5. **Impact factor 3,5**
- A7. Mercuri E, Poppe M, Quinlivan R, **Messina S**, Kinali M, Demay L, Bourke J, Richard P, Sewry C, Pike M, Bonne G, Muntoni F, Bushby K. Extreme variability of phenotype in patients with an identical missense mutation in the lamin A/C gene: from congenital onset with severe phenotype to milder classical Emery-Dreifuss variant. *Arch Neurol* 2004 May;61(5):690-4. **Impact factor 6.312**
- A8. **Messina S**, Hartley L, Main M, Kinali M, Jungbluth H, Muntoni F, Mercuri E. Pilot trial of salbutamol in minicore and central core diseases. *Neuropediatrics* 2004;5:262-6. **Impact factor 1.4**
- A9. Jungbluth H, Davis MR, Muller C, Counsell S, Allsop J, Chattopadhyay A, **Messina S**, Mercuri E, Laing NG, Sewry CA, Bydder G, Muntoni F. Magnetic resonance imaging of muscle in congenital myopathies associated with RYR 1 mutations. *Neuromuscul Disord* 2004 Dec;14(12):785-790 **Impact factor 3,5**

Anno 2005

- A10. Vasta I, Kinali M, **Messina S**, Guzzetta A, Kapellou O, Manzur AY, Cowan F, Muntoni F, Mercuri E. Can clinical signs identify newborns with neuromuscular disorders? *J Pediatr*. 2005 Jan;146(1):73-9. **Impact factor 4.092**
- A11. Mercuri E, Brown SC, Nihoyannopoulos P, Poulton J, Kinali M, Richard P, Piercy RJ, **Messina S**, Sewry C, Burke MM, McKenna W, Bonne G, Muntoni F. Extreme variability of skeletal and cardiac muscle involvement in patients with mutations in exon 11 of the lamin A/C gene. *Muscle Nerve* 2005 May;31(5):602-9. **Impact factor 2.456**
- A12. Toscano A, **Messina S**, Campo G M, Di Leo R, Musumeci O, Rodolico C, Aguenouz A, Annesi G, Messina C, Vita G. Oxidative stress in myotonic dystrophy type 1. *Free Radical Research* 2005;39:771-776. **Impact factor 2.536**
- A13. Rodolico C, Mazzeo A, Toscano A, **Messina S**, Aguenouz M, Gaeta M, Messina C, Vita G. Specific matrix metalloproteinase expression in focal myositis: an immunopathological study. *Acta Neurol Scand* 2005;112:173-177. **Impact factor 2.324**
- A14. Jungbluth H, Zhou H, Hartley L, Halliger-Keller B, **Messina S**, Longman C, Brockington M, Robb SA, Straub V, Voit T, Swash M, Ferreira A, Bydder G, Sewry CA, Muller C, Muntoni F. Minicore myopathy with ophthalmoplegia caused by mutations in the ryanodine receptor type 1 gene. *Neurology*. 2005;65:1930-1935. **Impact factor 8.172**
- A15. Rodolico C, Toscano A, Patitucci A, Muglia M, Gaeta M, D'Arrigo G, Migliorato A, **Messina S**, Quattrone A, Messina C, Vita G. Clinical and muscle magnetic resonance imaging study of an Italian family with autosomal dominant inclusion body myopathy not linked to known genetic loci. *Neurol Sci*. 2005;26:303-309. **Impact factor 1.120**

Anno 2006

- A16. **Messina S**, Bitto A, Aguenouz M, Minutoli L, Monici MC, Altavilla D, Squadrito F, Vita G. Nuclear factor kappa-B blockade reduces skeletal muscle degeneration and enhances muscle function in Mdx mice. *Exp Neurol*. 2006;198:234-41. **Impact factor 4.156**
- A17. Mercuri E, **Messina S**, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bono R, Bruno C, Carboni N, Cini C, Colitto F, D'Amico A, Minetti C, Mirabella M, Mongini T, Morandi L, Dlamini N, Orcesi S, Pelliccioni M, Pane M, Pini A, Swan AV, Villanova M, Vita G, Main M, Muntoni F, Bertini E. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study. *Neuromuscul Disord*. 2006;16:93-98. **Impact factor 3,5**
- A18. **Messina S**, Altavilla D, Aguenouz M, Seminara P, Minutoli L, Monici MC, Bitto A, Mazzeo A, Marini H, Squadrito F, Vita G. Lipid peroxidation inhibition blunts nuclear factor-kappa B activation, reduces skeletal muscle degeneration, and enhances muscle function in mdx mice. *Am J Pathol* 2006;168:918-26. **Impact factor 5.917**

- A19. Kinali M, **Messina S**, Mercuri E, Lehovsky J, Edge G, Manzur AY, Muntoni F. Management of scoliosis in Duchenne Muscular Dystrophy: a large 10-year retrospective study. *Dev Med Child Neurology* 2006, 48:513-8. **Impact factor 3.019**
- A20. Mercuri E, D'Amico A, Tessa A, Berardinelli A, Pane M, **Messina S**, van Reeuwijk J, Bertini E, Muntoni F, Santorelli FM. POMT2 mutation in a patient with 'MEB-like' phenotype. *Neuromuscul Disord.* 2006;16:446-8. **Impact factor 3,5**
- A21. Pane M, Vasta I, **Messina S**, Sorleti D, Aloysius A, Sciarra F, Mangiola F, Kinali M, Ricci E, Mercuri E. Feeding problems and weight gain in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2006;10:231-6. **Impact factor 2.007**
- Anno 2007**
- A22. Mercuri E, Bertini E, **Messina S**, et al. Randomized, double-blind, placebo- controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neurology* 2007; 68:51-5. **Impact factor 8.172**
- A23. Kinali M, Main M, Eliahoo J, **Messina S**, Knight RK, Lehovsky J, Edge G, Mercuri E, Manzur AY, Muntoni F. Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2007;11(3):160-6. **Impact factor 2.007**
- A24. Tiziano F D, Bertini E, **Messina S**, et al. The Hammersmith functional score correlates with the *SMN 2* copy number: a multicentric study. *Neuromuscular disorders* 2007 ;17:400-3. **Impact factor 3,5**
- A25. Zhou H, Jungbluth H, Sewry CA, Feng L, Bertini E, Bushby K, Straub V, Roper H, Rose MR, Brockington M, Kinali M, Manzur A, Robb S, Appleton R, **Messina S**, D'Amico A, Quinlivan R, Swash M, Muller CR, Brown S, Treves S, Muntoni F. Molecular mechanisms and phenotypic variation in RYR1-related congenital myopathies. *Brain.* 2007;2014-36. **Impact factor 9.490**
- A26. **Messina S**, Mazzeo A, Bitto A, Aguenouz M, Migliorato A, De Pasquale MG, Minutoli L, Altavilla D, Zentilin L, Giacca M, Squadrito F, Vita G. VEGF overexpression via adeno-associated virus gene transfer promotes skeletal muscle regeneration and enhances muscle function in mdx mice. *FASEB J.* 2007 J. 2007 21:3737-46. **Impact factor 6.721**
- A27. Mercuri E, Pichiecchio A, Allsop J, **Messina S**, Pane M, Rutherford M, Muntoni F. Muscle MRI in inherited neuromuscular disorders: past, present and future. *Journal of Magnetic Resonance Imaging* 2007;25: 433-440. **Impact factor 2.770 (su invito)**
- Anno 2008**
- A28. **Messina S**, Pane M, De Rose P, Vasta I, Sorleti D, Aloysius A, Sciarra F, Mangiola F, Kinali M, Bertini E, Mercuri E. Feeding problems and malnutrition in Spinal Muscular Atrophy type II. *Neuromuscul Disord.* 2008; 18:389-93. **Impact factor 3,5**
- A29. **Messina S**, Mora M, Pegoraro E, Pini A, Mongini T, D'Amico A, Pane M, Aiello C, Bruno C, Biancheri R, Berardinelli A, Boito C, Farina L, Morandi L, Moroni I, Pezzani R, Pichiecchio A, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan C.P., Uggetti C, Santorelli FM, Bertini E, Mercuri E. *POMT1* and *POMT2* mutations in CMD patients: a multicentric Italian study. *Neuromuscul Disord.* 2008;18(7):565-71. **Impact factor 3,5**
- A30. Mercuri E, **Messina S**, Pane M, Bertini E. Current methodological issues in the study of children with inherited neuromuscular disorders. *Dev Med Child Neurology* 2008. Jun;50(6):417-21. **Impact factor 3.019 (su invito).**
- A31. Pane M, Staccioli S, **Messina S**, D'Amico A, Pelliccioni M, Mazzone ES, Cuttini M, Alfieri P, Battini R, Main M, Muntoni F, Bertini E, Villanova M, Mercuri E. Daily salbutamol in young patients with SMA type II. *Neuromuscul Disord.* 2008;18:536-40. **Impact factor 3,5**
- A32. Mercuri E, Mayhew A, Muntoni F, **Messina S**, Straub V, Van Ommen GJ, Voit T, Bertini E, Bushby K; On behalf of the TREAT-NMD Neuromuscular Network. Towards harmonisation of outcome measures for DMD and SMA within TREAT-NMD; Report of three expert workshops: TREAT-NMD/ENMC Workshop on outcome measures, 12th-13th May 2007, Naarden, The Netherlands; TREAT-NMD Workshop on outcome measures in

experimental trials for DMD, 30th June-1st July 2007, Naarden, The Netherlands; Conjoint Institute of Myology TREAT-NMD Meeting on physical activity monitoring in neuromuscular disorders, 11th July 2007, Paris, France. *Neuromuscul Disord.* 2008;18:894-903. **Impact factor 3,5**

Anno 2009

- A33. Mercuri E*, **Messina S***, Bruno C, Mora M, Pegoraro E, Comi GP, D'Amico A, Aiello C, Biancheri R, Berardinelli A, Boffi P, Cassandrini D, Laverda A, Moggio M, Morandi L, Moroni I, Pane M, Pezzani R, Pichiecchio A, Pini A, Minetti C, Mongini T, Mottarelli E, Ricci E, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan CP, Uggetti C, Vasco G, Santorelli FM, Bertini E. Congenital muscular dystrophies with defective glycosylation of dystroglycan: a population study. *Neurology.* 2009;72:1802-9. **Impact factor 8.172**
- A34. Mazzone ES*, **Messina S***, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Magri F, Corlatti A, Zucchini E, Brancalioni B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, Comi G, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord.* 2009 19:458-61. **Impact factor 3,5**
- A35. Padua L, Aprile I, Frusciante R, Iannaccone E, Rossi M, Renna R, **Messina S**, Frasca G, Ricci E. Quality of Life and Pain in patients with Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. *Muscle & Nerve* 2009 40:200-5. **Impact factor 2.456**
- A36. **Messina S**, Tortorella G, Concolino D, Spanò M, D'Amico A, Bruno C, Santorelli FM, Mercuri E, Bertini E. Congenital muscular dystrophy with defective α -dystroglycan, cerebellar hypoplasia and epilepsy. *Neurology* 2009 10;73:1599-601. **Impact factor 8.172**
- A37. Gualandi F, Urciuolo A, Martoni E, Sabatelli P, Squarzoni S, Bovolenta M, **Messina S**, Mercuri E, Ferlini A, Bonaldo P, Merlini L. Autosomal recessive Bethlehem myopathy. *Neurology* 2009 1;73(22):1883-91. **Impact factor 8.172**
- A38. **Messina S**, Bitto S, Aguenouz M, Mazzeo A, Migliorato A, Polito F, Irrera N, Altavilla D, Vita GL, Russo M, Naro A, De Pasquale MG, Rizzuto E, Musarò A, Squadrito F, Vita G. Flavocoxid counteracts muscle necrosis and improves functional properties in *mdx* mice: a comparison study with methylprednisolone. *Exp Neurol* 2009;220:349-358. **Impact factor 3.974**

Anno 2010

- A39. 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;18(1):52-8. **Impact factor 3.925**
- A40. Glanzman, AM, Mazzone E, Main M, Pelliccioni M, Wood J, Swoboda KJ, Scott C, Pane M, **Messina S**, Bertini E, Mercuri E and Finkel RS. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscul Disord.* 2010 Mar;20(3):155-61. **Impact factor 3,5**
- A41. Mercuri E, Clements E, Offiah A, Pichiecchio A, Vasco G, Bianco F, Berardinelli A, Manzur A, Pane M, Messina S, Ricci E, Rutherford M, Muntoni F. Muscle MRI involvement in muscular dystrophies with rigidity of the spine. *Annals of Neurology* 2010;67:201-8. **Impact factor 9.935**
- A42. **Messina S**, Bruno C, Moroni I, Mora M, Pegoraro E, Comi GP, D'Amico A, Aiello C, Biancheri R, Berardinelli A, Boffi P, Cassandrini D, Laverda A, Moggio M, Morandi L, Moroni I, Pane M, Pezzani R, Pichiecchio A, Pini A, Minetti C, Mongini T, Mottarelli E, Ricci E, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan CP, Uggetti C, Vasco G, Santorelli FM, Bertini E, Mercuri E. Congenital muscular dystrophies with cognitive impairment: a population study. *Neurology* 2010;75:898-903. **Impact factor 8.172**

- A43. Mazzone E, Martinelli D, Berardinelli A, **Messina S**, D'Amico A, Vasco G, Main M, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Carlesi A, Bonetti AM, Zucchini E, Sanctis RD, Scutifero M, Bianco F, Rossi F, Motta MC, Sacco A, Donati MA, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Pane M, Pasquini E, Bruno C, Vita G, Waure CD, Bertini E, Mercuri E. North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2010;20:712-6. **Impact factor 3,5**
- A44. Tiziano FD, Lo Mastro R, Pinto A, **Messina S**, D'Amico A, Fiori S, Angelozzi C, Pane M, Mercuri E, Bertini E, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases SMN transcript levels in leukocytes of spinal muscular atrophy patients: relevance for clinical trial design. *J Med Genet.* 2010;47:856-8. **Impact factor 5.751**
- A45. Belcastro V, Galletti F, Giuglietti M, Messina S, Elia M, Prontera P, Calabresi P. Seizure aggravation caused by antiepileptic drugs in a patient with muscle-eye-brain disease. *Epilepsy Behav.* 2010;19:666-8. **Impact factor 2.610**

Anno 2011

- A46. Mazzone E, Bianco F, Martinelli D, Glanzman AM, Messina S, Sanctis RD, Main M, Eagle M, Florence J, Krosschell K, Vasco G, Pelliccioni M, Lombardo M, Pane M, Finkel R, Muntoni F, Bertini E, Mercuri E. Assessing upper limb function in nonambulant SMA patients: Development of a new module. *Neuromuscul Disord.* 2011 Jun;21(6):406-12. **Impact factor 3,5**
- A47. Aguenouz* M, Vita* GL, Messina S, Cama A, Lanzano N, Ciranni A, Rodolico C, Di Giorgio RM, Vita G. Telomere shortening is associated to TRF1 and PARP1 overexpression in Duchenne muscular dystrophy. *Neurobiol Aging* 2011, 32: 2190-2197. **Impact factor 5.96**
- A48. **Messina S**, Bitto A, Aguenouz M, Vita GL, Polito F, Irrera N, Altavilla D, Marini H, Migliorato A, Squadrito F, Vita G. The soy isoflavone genistein blunts nuclear factor kappa-B, MAPKs and TNF- α activation and ameliorates muscle function and morphology in mdx mice. *Neuromuscul Disord.* 2011 Aug;21(8):579-89. **Impact factor 3,5**
- A49. Mazzone E, Vasco G, Sormani MP, Torrente Y, Berardinelli A, **Messina S**, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, Zucchini E, De Sanctis R, Scutifero M, Bianco F, Rossi F, Motta MC, Sacco A, Donati MA, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Pane M, Gasperini S, Previtali S, Napolitano S, Martinelli D, Bruno C, Vita G, Comi G, Bertini E, Mercuri E. Functional changes in Duchenne muscular dystrophy: A 12-month longitudinal cohort study. *Neurology.* 2011 Jul 19;77(3):250-6. **Impact factor 8.172**
- A50. **Messina S**, Vita GL, Aguenouz M, Sframeli M, Romeo S, Rodolico C, Vita G. Activation of NF-kappaB pathway in Duchenne muscular dystrophy: relation to age. *Acta Myol.* 2011;30:16-23.
- A51. Di Rosa G, **Messina S**, D'Amico A, Bertini E, Pustorino G, Spanò M, Tortorella G. A new form of alpha-dystroglycanopathy associated with severe drug-resistant epilepsy and unusual EEG features. *Epileptic Disord* 2011 Sep;13(3):259-62. **Impact factor 1.1**

Anno 2012

- A52. Messina MF, **Messina S**, Gaeta M, Rodolico C, Salpietro Damiano AM, Lombardo F, Crisafulli G, De Luca F. Infantile spinal muscular atrophy with respiratory distress type I (SMARD 1): an atypical phenotype and review of the literature. *Eur J Paediatr Neurol.* 2012 Jan;16(1):90-4. **Impact factor 1.994**
- A53. Bello L., Piva L., Barp A., Taglia A., Picillo E., Vasco G., Pane M., Previtali S.C., Torrente Y., Gazzero E., Motta M.C., Grieco G.S., Napolitano S., Magri F., D'Amico A., Astrea G., **Messina S.**, Sframeli M., Vita G.L., Boffi P., Mongini T., Ferlini A., Gualandi F., Soraru' G., Ermani M., Vita G., Battini R., Bertini E., Comi G.P., Berardinelli A., Minetti C., Bruno C., Mercuri E., Politano L., Angelini C., Hoffman E.P., Pegoraro E. Importance of SPP1 genotype as a covariate in clinical trials in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology.* 2012 79(2):159-62. **Impact factor 8.172**

- A54. Pane M., Messina S., Vasco G., Foley A.R., Morandi L., Pegoraro E., Mongini T., D'Amico A., Bianco F., Lombardo M.E., Scalise R., Bruno C., Berardinelli A., Pini A., Moroni I., Mora M., Toscano A., Moggio M., Comi G., Santorelli F.M., Bertini E., Muntoni F., Mercuri E. Respiratory and cardiac function in congenital muscular dystrophies with alpha dystroglycan deficiency. *Neuromuscul Disord.* 2012 22(8): 685–689. **Impact factor 3,5**
- A55. Gaeta M, **Messina S**, Mileto A, Vita GL, Ascenti G, Vinci S, Bottari A, Vita G, Settineri N, Bruschetta D, Racchiusa S, Minutoli F. Muscle fat-fraction and mapping in Duchenne muscular dystrophy: evaluation of disease distribution and correlation with clinical assessments : Preliminary experience. *Skeletal Radiol.* 2012 Aug;41(8):955-61. **Impact factor 1,4**
- A56. Barone R, Aiello C, Race V, Morava E, Foulquier F, Riemersma M, Passarelli C, Concolino D, Carella M, Santorelli F, Vleugels W, Mercuri E, Garozzo D, Sturiale L, **Messina S**, Jaeken J, Fiumara A, Wevers RA, Bertini E, Matthijs G, Lefeber DJ. DPM2-CDG: A muscular dystrophy-dystroglycanopathy syndrome with severe epilepsy. *Ann Neurol.* 2012 Oct;72(4):550-8. doi: 10.1002/ana.23632. **Impact factor 9,9**

Anno 2013

- A57. Pane M, **Messina S**, Bruno C, D'Amico A, Villanova M, Brancalion B, Sivo S, Bianco F, Striano P, Battaglia D, Lettori D, Vita GL, Bertini E, Gualandi F, Ricotti V, Ferlini A, Mercuri E. Duchenne muscular dystrophy and epilepsy. *Neuromuscul Disord.* 2013 Apr;23(4):313-5. doi: 10.1016/j.nmd.2013.01.011. **Impact factor 3,5**
- A58. Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, Scalise R, Berardinelli A, **Messina S**, Torrente Y, D'Amico A, Doglio L, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, Magri F, Rossi F, Vasco G, Vita G, Motta MC, Donati MA, Sacchini M, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Napolitano S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One.* 2013;8(1):e52512. doi: 10.1371/journal.pone.0052512. **Impact factor 4,1**
- A59. Carss KJ, Stevens E, Foley AR, Cirak S, Riemersma M, Torelli S, Hoischen A, Willer T, van Scherpenzeel M, Moore SA, **Messina S**, Bertini E, Bönnemann CG, Abdenur JE, Grosmann CM, Kesari A, Punetha J, Quinlivan R, Waddell LB, Young HK, Wraige E, Yau S, Brodd L, Feng L, Sewry C, MacArthur DG, North KN, Hoffman E, Stemple DL, Hurles ME, van Bokhoven H, Campbell KP, Lefeber DJ; UK10K Consortium, Lin YY, Muntoni F. Mutations in GDP-mannose pyrophosphorylase B cause congenital and limb-girdle muscular dystrophies associated with hypoglycosylation of α -dystroglycan. *Am J Hum Genet.* 2013 Jul 11;93(1):29-41. doi: 10.1016/j.ajhg.2013.05.009. **Impact factor 11,7**
- A60. E. Barca, M. Aguenouz, A. Mazzeo, **S. Messina**, A. Toscano, G. L. Vita, S. Portaro, D. Parisi & C. Rodolico ANT1 is reduced in sporadic inclusion body myositis. *Neurological Sciences* 2013, 34 (2): 217-224. **Impact factor 1,4**
- A61. Tiziano FD, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pasanisi M, Fiori S, Angelozzi C, Abiusi E, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Vasco G, Vita G, Luca Vita G, **Messina S**, Politano L, Passamano L, Di Gregorio G, Montomoli C, Orsi C, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Clinical and molecular cross-sectional study of a cohort of adult type III spinal muscular atrophy patients: clues from a biomarker study. *Eur J Hum Genet* 2013 630-636. **Impact factor 4,4**

Anno 2014

- A62. Ceravolo F1, **Messina S**, Rodolico C, Strisciuglio P, Concolino D. Myoglobinuria as first clinical sign of a primary alpha-sarcoglycanopathy. *Eur J Pediatr.* 2014;173(2):239-42. doi: 10.1007/s00431-013-2151-z. **Impact factor 1,9**
- A63. Pane M, Mazzone ES, Fanelli L, De Sanctis R, Bianco F, Sivo S, D'Amico A, **Messina S**, Battini R, Scutifero M, Petillo R, Frosini S, Scalise R, Vita G, Bruno C, Pedemonte M, Mongini T, Pegoraro E, Brustia F, Gardani A, Berardinelli A, Lanzillotta V, Viggiano E, Cavallaro F, Sframeli M, Bello L, Barp A, Bonfiglio S, Rolle E, Colia G, Catteruccia M, Palermo C,

D'Angelo G, Pini A, Iotti E, Gorni K, Baranello G, Morandi L, Bertini E, Politano L, Sormani M, Mercuri E. Reliability of the Performance of Upper Limb assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2014 Mar;24(3):201-6. doi: 10.1016/j.nmd.2013.11.014.

Impact factor 3,5

- A64. Pane M, Mazzone ES, Sormani MP, **Messina S**, Vita GL, Fanelli L, Berardinelli A, Torrente Y, D'Amico A, Lanzillotta V, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, Scalise R, De Sanctis R, Rolle E, Bianco F, Van der Haawue M, Magri F, Palermo C, Rossi F, Donati MA, Alfonsi C, Sacchini M, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali SC, Napolitano S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Morandi L, Gualandi F, Ferlini A, Goemans N, Mercuri E. 6 minute walk test in Duchenne MD patients with different mutations: 12 month changes. *PLoS One.* 2014 Jan 8;9(1):e83400. doi: 10.1371/journal.pone.0083400. **Impact factor 4,1**
- A65. Orcesi S, Ariaudo G, Mercuri E, Beghi E, Rezzani C, Balottin U; **SOLE NMDs Study Group**. A new self-report quality of life questionnaire for children with neuromuscular disorders: presentation of the instrument, rationale for its development, and some preliminary results. *J Child Neurol.* 2014 Feb;29(2):167-81. doi: 10.1177/0883073813511859. **Impact factor 1,4**
- A66. Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, Scutifero M, Zaccaro A, D'Angelo MG, Civati F, Brighina E, Vita G, Vita GL, **Messina S**, Sframeli M, Pane M, Lombardo ME, Scalise R, D'Amico A, Colia G, Catteruccia M, Balottin U, Berardinelli A, Motta MC, Angelini C, Gaiani A, Semplicini C, Bello L, Battini R, Astrea G, Ricci G, Politano L. "I have got something positive out of this situation": psychological benefits of caregiving in relatives of young people with muscular dystrophy. *J Neurol.* 2014 Jan;261(1):188-95. doi: 10.1007/s00415-013-7176-8. **Impact factor 3,6**
- A67. Wein N, Vulin A, Falzarano MS, Szigyarto CA, Maiti B, Findlay A, Heller KN, Uhlén M, Bakthavachalu B, Messina S, Vita G, Passarelli C, Gualandi F, Wilton SD, Rodino-Klapac LR, Yang L, Dunn DM, Schoenberg DR, Weiss RB, Howard MT, Ferlini A, Flanigan KM. Translation from a DMD exon 5 IRES results in a functional dystrophin isoform that attenuates dystrophinopathy in humans and mice. *Nat Med.* 2014 Sep ; 20(9):992-1000. doi: 10.1038/nm.3628. **Impact factor 28**
- A68. Pane M, Mazzone ES, Sivo S, Sormani MP, **Messina S**, D'Amico A, Carlesi A, Vita G, Fanelli L, Berardinelli A, Torrente Y, Lanzillotta V, Viggiano E, D'Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Barp A, Bonfiglio S, Scalise R, De Sanctis R, Rolle E, Graziano A, Magri F, Palermo C, Rossi F, Donati MA, Sacchini M, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. Long term natural history data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy: 36-month changes. *PLoS One.* 2014 Oct 1;9(10):e108205. doi: 10.1371/journal.pone.0108205. eCollection 2014. **Impact factor 4,1**
- A69. Pane M, Mazzone ES, Sivo S, Fanelli L, De Sanctis R, D'Amico A, **Messina S**, Battini R, Bianco F, Scutifero M, Petillo R, Frosini S, Scalise R, Vita GL, Bruno C, Pedemonte M, Mongini T, Pegoraro E, Brustia F, Gardani A, Berardinelli A, Lanzillotta V, Viggiano E, Cavallaro F, Sframeli M, Bello L, Barp A, Busato F, Bonfiglio S, Rolle E, Colia G, Bonetti A, Palermo C, Graziano A, D'Angelo G, Pini A, Corlatti A, Gorni K, Baranello G, Antonaci L, Bertini E, Politano L, Mercuri E. The 6 minute walk test and performance of upper limb in ambulant duchenne muscular dystrophy boys. *PLoS Curr.* 2014 Oct 7;6. pii: ecurrents.md.a93d9904d57dcb08936f2ea89bca6fe6. doi: 10.1371/currents.md.a93d9904d57dcb08936f2ea89bca6fe6.
- A70. Magliano L., D'Angelo M.G., Vita G., Pane M., D'Amico A., Balottin U., Angelici C., Battini R., and Luisa Politano, Telethon GUP10002 Working Group. Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study. *Acta Myologica* 2014; XXXIII: p. 136-143.

Anno 2015

- A71. 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. **Impact factor 1,4**.
- A72. Graziano A, Bianco F, D'Amico A, Moroni I, **Messina S**, Bruno C, Pegoraro E, Mora M, Astrea G, Magri F, Comi GP, Berardinelli A, Moggio M, Morandi L, Pini A, Petillo R, Tasca G, Monforte M, Minetti C, Mongini T, Ricci E, Gorni K, Battini R, Villanova M, Politano L, Gualandi F, Ferlini A, Muntoni F, Santorelli FM, Bertini E, Pane M, Mercuri E. Prevalence of congenital muscular dystrophy in Italy: A population study. *Neurology*. 2015 Mar 3;84(9):904-11. doi: 10.1212/WNL.0000000000001303. **Impact factor 8.286**
- A73. Mazzone E, Montes J, Main M, Mayhew A, Ramsey D, Glanzman AM, Dunaway S, Salazar R, Pasternak A, Quigley J, Pane M, Pera MC, Scoto M, Messina S, Sframeli M, D'Amico A, van den Hauwe M, Sivo S, Goemans N, Darras BT, Kaufmann P, Bertini E, De Vivo DC, Muntoni F, Finkel R, Mercuri E. Old measures and new scores in SMA patients. *Muscle Nerve*. 2015 Jun 25. doi: 10.1002/mus.24748. **Impact factor 2.456**
- A74. Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, Scutifero M, Zaccaro A, D'angelo MG, Civati F, Brighina E, Vita G, Vita GL, Messina S, Sframeli M, Pane M, Lombardo ME, Scalise R, D'amico A, Colia G, Catteruccia M, Balottin U, Berardinelli A, Chiara Motta M, Angelini C, Gaiani A, Semplicini C, Bello L, Battini R, Astrea G, Politano L. Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 2015 Jul;52(1):13-21. doi: 10.1002/mus.24503. **Impact factor 2.5**
- A75. Fattori F, Maggi L, Bruno C, Cassandrini D, Codemo V, Catteruccia M, Tasca G, Berardinelli A, Magri F, Pane M, Rubegni A, Santoro L, Ruggiero L, Fiorini P, Pini A, Mongini T, Messina S, Brisca G, Colombo I, Astrea G, Fiorillo C, Bragato C, Moroni I, Pegoraro E, D'Apice MR, Alfei E, Mora M, Morandi L, Donati A, Evilä A, Vihola A, Udd B, Bernansconi P, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E, D'Amico A. Centronuclear myopathies: genotype-phenotype correlation and frequency of defined genetic forms in an Italian cohort. *J Neurol*. 2015 Jul;262(7):1728-40. doi: 10.1007/s00415-015-7757-9 **Impact factor 4.2**
- A76. Barp A, Bello L, Politano L, Melacini P, Calore C, Polo A, Vianello S, Sorarù G, Semplicini C, Pantic B, Taglia A, Picillo E, Magri F, Gorni K, **Messina S**, Vita GL, Vita G, Comi GP, Ermani M, Calvo V, Angelini C, Hoffman EP, Pegoraro E. Genetic Modifiers of Duchenne Muscular Dystrophy and Dilated Cardiomyopathy. *PLoS One*. 2015 Oct 29;10(10):e0141240. doi: 10.1371/journal.pone.0141240. eCollection 2015. **Impact factor 4,1**
- A77. **Messina S**, Bitto A, Vita GL, Aguenouz M, Irrera N, Licata N, Sframeli M, Bruschetta D, Minutoli L, Altavilla D, Vita G, Squadrito F. Modulation of neuronal nitric oxide synthase and apoptosis by the isoflavone genistein in Mdx mice. *Biofactors*. 2015 Sep 10;41(5):324-9. doi: 10.1002/biof.1226. **Impact factor 4,6**
- A78. Pane M, Fanelli L, Mazzone ES, Olivieri G, D'Amico A, **Messina S**, Scutifero M, Battini R, Petillo R, Frosini S, Sivo S, Vita GL, Bruno C, Mongini T, Pegoraro E, De Sanctis R, Gardani A, Berardinelli A, Lanzillotta V, Carlesi A, Viggiano E, Cavallaro F, Sframeli M, Bello L, Barp A, Bianco F, Bonfiglio S, Rolle E, Palermo C, D'Angelo G, Pini A, Iotti E, Gorni K, Baranello G, Bertini E, Politano L, Sormani MP, Mercuri E. Benefits of glucocorticoids in non-ambulant boys/men with Duchenne muscular dystrophy: A multicentric longitudinal study using the Performance of Upper Limb test. *Neuromuscul Disord*. 2015 Oct;25(10):749-53. doi: 10.1016/j.nmd.2015.07.009. **Impact factor 3,5**
- A79. Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL; **Italian SMA Family Association**. 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting:: Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I-III, Rome, Italy, 30-31 January 2015. *Neuromuscul Disord*. 2015 Dec;25(12):979-89. doi: 10.1016/j.nmd.2015.09.009. **Impact factor 3,5**

Anno 2016

- A 80. Ricotti V, Ridout DA, Pane M, Main M, Mayhew A, Mercuri E, Manzur AY, Muntoni F; **UK NorthStar Clinical Network**. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016;87(2):149-55. doi: 10.1136/jnnp-2014-309405. **Impact factor 6.431**
- A81. Ricotti V, Mandy WP, Scoto M, Pane M, Deconinck N, **Messina S**, Mercuri E, Skuse DH, Muntoni F. Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Dev Med Child Neurol*. 2016 Jan;58(1):77-84. doi: 10.1111/dmcn.12922. **Impact factor 3.615**
- A82. Mercuri E, Finkel R, Montes J, Mazzone ES, Sormani MP, Main M, Ramsey D, Mayhew A, Glanzman AM, Dunaway S, Salazar R, Pasternak A, Quigley J, Pane M, Pera MC, Scoto M, **Messina S**, Sframeli M, Vita GL, D'Amico A, van den Hauwe M, Sivo S, Goemans N, Kaufmann P, Darras BT, Bertini E, Muntoni F, De Vivo DC. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials. *Neuromuscul Disord*. 2016 Feb;26(2):126-31. **Impact factor 3,5**
- A83. Mendell JR, Goemans N, Lowes LP, Alfano LN, Berry K, Shao J, Kaye EM, Mercuri E; Eteplirsen Study Group and Telethon Foundation **DMD Italian Network**. Longitudinal effect of eteplirsen versus historical control on ambulation in Duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2016 Feb;79(2):257-71. doi: 10.1002/ana.24555.
- A84. **Messina S**, Vita GL, Sframeli M, Mondello S, Mazzone E, D'Amico A, Berardinelli A, La Rosa M, Bruno C, Distefano MG, Baranello G, Barcellona C, Scutifero M, Marcato S, Palmieri A, Politano L, Morandi L, Mongini T, Pegoraro E, D'Angelo MG, Pane M, Rodolico C, Minetti C, Bertini E, Vita G, Mercuri E. Health-related quality of life and functional changes in DMD: A 12-month longitudinal cohort study. *Neuromuscul Disord*. 2016;26(3):189-96. doi: 10.1016/j.nmd.2016.01.003. **Impact factor 3,5**
- A85. Padua L, Pazzaglia C, Pareyson D, Schenone A, Aiello A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, Manganelli F, Gemignani F, Vitetta F, Quattrone A, Mazzeo A, Russo M, Vita G; **CMT-TRIAAL Group**. Novel outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: validation and reliability of the 6-min walk test and StepWatch™ Activity Monitor and identification of the walking features related to higher quality of life. *Eur J Neurol*. 2016 Aug;23(8):1343-50. doi: 10.1111/ene.13033. **Impact factor 3.956**
- A86. Russo M, Vita GL, Stancanelli C, Mazzeo A, Vita G, **Messina S**. Parenteral nutrition improves nutritional status, autonomic symptoms and quality of life in transthyretin amyloid polyneuropathy. *Neuromuscul Disord*. 2016 Jun;26(6):374-7. doi: 10.1016/j.nmd.2016.03.006. **Impact factor 3,5**
- A 87. Piga D, Magri F, Ronchi D, Corti S, Cassandrini D, Mercuri E, Tasca G, Bertini E, Fattori F, Toscano A, **Messina S**, Moroni I, Mora M, Moggio M, Colombo I, Giugliano T, Pane M, Fiorillo C, D'Amico A, Bruno C, Nigro V, Bresolin N, Comi GP. New Mutations in NEB Gene Discovered by Targeted Next-Generation Sequencing in Nemaline Myopathy Italian Patients. *J Mol Neurosci*. 2016 Jul;59(3):351-9. doi: 10.1007/s12031-016-0739-2. **Impact factor 2.352**
- A 88. Mercuri E; **DMD Italian Group**. Registries versus tertiary care centers: How do we measure standards of care in Duchenne muscular dystrophy? *Neuromuscul Disord*. 2016;26(4-5):261-3. doi: 10.1016/j.nmd.2016.04.001. **Impact factor 3,5**
- A89. Mazzone ES, Coratti G, Sormani MP, **Messina S**, Pane M, D'Amico A, Colia G, Fanelli L, Berardinelli A, Gardani A, Lanzillotta V, D'Ambrosio P, Petillo R, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Forcina N, Magri F, Vita G, Palermo C, Donati MA, Procopio E, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Torrente Y, Previtali SC, Bruno C, Politano L, Comi GP, D'Angelo MG, Bertini E, Mercuri E. Timed Rise from Floor as a Predictor of Disease Progression in Duchenne Muscular Dystrophy: An Observational Study. *PLoS One*. 2016 Mar 16;11(3):e0151445. doi: 10.1371/journal.pone.0151445. eCollection 2016. **Impact factor 4.1**

- A90. Scotton C, Bovolenta M, Schwartz E, Falzarano MS, Martoni E, Passarelli C, Armaroli A, Osman H, Rodolico C, **Messina S**, Pegoraro E, D'Amico A, Bertini E, Gualandi F, Neri M, Selvatici R, Boffi P, Maioli MA, Lochmüller H, Straub V, Bushby K, Castrignanò T, Pesole G, Sabatelli P, Merlini L, Braghetta P, Bonaldo P, Bernardi P, Foley R, Cirak S, Zaharieva I, Muntoni F, Capitanio D, Gelfi C, Kotelnikova E, Yuryev A, Lebowitz M, Zhang X, Hodge BA, Esser KA, Ferlini A. Deep RNA profiling identified CLOCK and molecular clock genes as pathophysiological signatures in collagen VI myopathy. *J Cell Sci.* 2016 Apr 15;129(8):1671-84. doi: 10.1242/jcs.175927. **Impact factor 5.4**
- A91. Bitto A, Pallio G, **Messina S**, Arcoraci V, Pizzino G, Russo GT, Pallio S, Squadrito F, Altavilla D. Genomic Variations Affecting Biological Effects of Statins. *Curr Drug Metab.* 2016;17(6):566-72. **Impact factor 2.976**
- A92. Fiorillo C, Astrea G, Savarese M, Cassandrini D, Brisca G, Trucco F, Pedemonte M, Trovato R, Ruggiero L, Vercelli L, D'Amico A, Tasca G, Pane M, Fanin M, Bello L, Broda P, Musumeci O, Rodolico C, **Messina S**, Vita GL, Sframeli M, Gibertini S, Morandi L, Mora M, Maggi L, Petrucci A, Massa R, Grandis M, Toscano A, Pegoraro E, Mercuri E, Bertini E, Mongini T, Santoro L, Nigro V, Minetti C, Santorelli FM, Bruno C; Italian Network on Congenital Myopathies. MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 Jul 7;11(1):91. **Impact factor 3.29**
- A93. Savarese M, Di Fruscio G, Torella A, Fiorillo C, Magri F, Fanin M, Ruggiero L, Ricci G, Astrea G, Passamano L, Ruggieri A, Ronchi D, Tasca G, D'Amico A, Janssens S, Farina O, Mutarelli M, Marwah VS, Garofalo A, Giugliano T, Sanpaolo S, Del Vecchio Blanco F, Esposito G, Piluso G, D'Ambrosio P, Petillo R, Musumeci O, Rodolico C, **Messina S**, Evilä A, Hackman P, Filosto M, Di Iorio G, Siciliano G, Mora M, Maggi L, Minetti C, Sacconi S, Santoro L, Claes K, Vercelli L, Mongini T, Ricci E, Gualandi F, Tupler R, De Bleecker J, Udd B, Toscano A, Moggio M, Pegoraro E, Bertini E, Mercuri E, Angelini C, Santorelli FM, Politano L, Bruno C, Comi GP, Nigro V. The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. *Neurology.* 2016 Jul 5;87(1):71-6. doi: 10.1212/WNL.0000000000002800. **Impact factor 8.286**
- A94. Borghero G, Pugliatti M, Marrosu F, Marrosu MG, Murru MR, Floris G, Cannas A, Occhineri P, Cau TB, Loi D, Ticca A, Traccis S, Manera U, Canosa A, Moglia C, Calvo A, Barberis M, Brunetti M, Gibbs JR, Renton AE, Errichiello E, Zoledziewska M, Mulas A, Qian Y, Din J, Pliner HA, Traynor BJ, Chiò A; **ITALSGEN** and **SARDINALS** Consortia. TBK1 is associated with ALS and ALS-FTD in Sardinian patients. *Neurobiol Aging.* 2016 Jul;43:180.e1-5. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2016.03.028. **Impact factor 5.96**
- A95. Mercuri E, Signorovitch JE, Swallow E, Song J, Ward SJ; **DMD Italian Group**; Trajectory Analysis Project (cTAP). Categorizing natural history trajectories of ambulatory function measured by the 6-minute walk distance in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2016 Sep;26(9):576-83. doi: 10.1016/j.nmd.2016.05.016. **Impact factor 3,5**
- A96. Vita G, La Foresta S, Russo M, Vita GL, Messina S, Lunetta C, Mazzeo A. Sport activity in Charcot-Marie-Tooth disease: A case study of a Paralympic swimmer. *Neuromuscul Disord.* 2016 Sep;26(9):614-8. doi: 10.1016/j.nmd.2016.06.002. **Impact factor 3,5**
- A97. Bettica P, Petrini S, D'Oria V, D'Amico A, Catteruccia M, Pane M, Sivo S, Magri F, Brajkovic S, **Messina S**, Vita GL, Gatti B, Moggio M, Puri PL, Rocchetti M, De Nicolao G, Vita G, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. Histological effects of givinostat in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2016 Oct;26(10):643-649. doi: 10.1016/j.nmd.2016.07.002. **Impact factor 3.5**
- A98. Mercuri E, Coratti G, **Messina S**, Ricotti V, Baranello G, D'Amico A, Pera MC, Albamonte E, Sivo S, Mazzone ES, Arnoldi MT, Fanelli L, De Sanctis R, Romeo DM, Vita GL, Battini R, Bertini E, Muntoni F, Pane M. Revised North Star Ambulatory Assessment for Young Boys

with Duchenne Muscular Dystrophy. *PLoS One*. 2016 Aug 5;11(8):e0160195. doi: 10.1371/journal.pone.0160195. eCollection 2016. **Impact factor 4.1**

- A99. Catalano A, Vita GL, Russo M, Vita G, Lasco A, Morabito N, **Messina S**. Effects of teriparatide on bone mineral density and quality of life in Duchenne muscular dystrophy related osteoporosis: a case report. *Osteoporos Int*. 2016 Dec;27(12):3655-3659. **Impact factor 3.4**
- A100. Rodolico C, Parisi D, Portaro S, Biasini F, Sinicropi S, Ciranni A, Toscano A, **Messina S**, Musumeci O, Vita G, Girlanda P. Myasthenia Gravis: Unusual Presentations and Diagnostic Pitfalls. *J Neuromuscul Dis*. 2016 Aug 30;3(3):413-418.

Anno 2017

- A102. 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. **Impact factor 3.4**
- A103. Mazzone ES, Mayhew A, Montes J, Ramsey D, Fanelli L, Dunaway Young S, Salazar R, De Sanctis R, Pasternak A, Glanzman A, Coratti G, Civitello M, Forcina N, Gee R, Duong T, Pane M, Scoto M, Pera MC, **Messina S**, Tennekoon G, Day JW, Darras BT, De Vivo DC, Finkel R, Muntoni F, Mercuri E. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: Development of a new module. *Muscle Nerve*. 2017 Jun;55(6):869-874. doi: 10.1002/mus.25430. **Impact factor 2.7**
- A104. Klingels K, Mayhew AG, Mazzone ES, Duong T, Decostre V, Werlauff U, Vroom E, Mercuri E, Goemans NM; **Upper Limb Clinical Outcome Group**. Development of a patient-reported outcome measure for upper limb function in Duchenne muscular dystrophy: DMD Upper Limb PROM. *Dev Med Child Neurol*. 2017 Feb;59(2):224-231. doi: 10.1111/dmcn.13277 **Impact factor 3.6**
- A105. Pera MC, Romeo DM, Graziano A, Palermo C, **Messina S**, Baranello G, Coratti G, Massaro M, Sivo S, Arnoldi MT, Mazzone ES, Antonaci L, Lapenta L, Albamonte E, Fanelli L, de Sanctis R, Vita GL, Sframeli M, Pane M, Mercuri E. Sleep disorders in spinal muscular atrophy. *Sleep Med*. 2017 Feb;30:160-163. doi: 10.1016/j.sleep.2016.11.012. **Impact factor 3.8**
- A106. Pera MC, Coratti G, Forcina N, Mazzone ES, Scoto M, Montes J, Pasternak A, Mayhew A, **Messina S**, Sframeli M, Main M, Lofra RM, Duong T, Ramsey D, Dunaway S, Salazar R, Fanelli L, Civitello M, de Sanctis R, Antonaci L, Lapenta L, Lucibello S, Pane M, Day J, Darras BT, De Vivo DC, Muntoni F, Finkel R, Mercuri E. Content validity and clinical meaningfulness of the HFMSE in spinal muscular atrophy. *BMC Neurol*. 2017 Feb 23;17(1):39. doi: 10.1186/s12883-017-0790-9. **Impact factor 2**
- A107. Arcoraci V, Atteritano M, Squadrito F, D'Anna R, Marini H, Santoro D, Minutoli L, **Messina S**, Altavilla D, Bitto A. Antiosteoporotic Activity of Genistein Aglycone in Postmenopausal Women: Evidence from a Post-Hoc Analysis of a Multicenter Randomized Controlled Trial. *Nutrients*. 2017 Feb 22;9(2). pii: E179. doi: 10.3390/nu9020179. **Impact factor 3.5**
- A108. D'Amico A, Catteruccia M, Baranello G, Politano L, Govoni A, Previtali SC, Pane M, D'Angelo MG, Bruno C, **Messina S**, Ricci F, Pegoraro E, Pini A, Berardinelli A, Gorni K, Battini R, Vita G, Trucco F, Scutifero M, Petillo R, D'Ambrosio P, Ardisson A, Pasanisi B, Vita G, Mongini T, Moggio M, Comi GP, Mercuri E, Bertini E. Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy in Italy in the last decade: Critical issues and areas for improvements. *Neuromuscul Disord*. 2017 May;27(5):447-451. doi: 10.1016/j.nmd.2017.02.006. **Impact factor 3.5**
- A109. **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 Dec;27(12):1084-1086. doi: 10.1016/j.nmd.2017.09.006.

- A110. van Eijk RPA, Jones AR, Sproviero W, Shatunov A, Shaw PJ, Leigh PN, Young CA, Shaw CE, Mora G, Mandrioli J, Borghero G, Volanti P, Diekstra FP, van Rheenen W, Verstraete E, Eijkemans MJC, Veldink JH, Chio A, Al-Chalabi A, van den Berg LH, van Es MA; For UKMND-LiCALS and **LITALS Study Group**. Meta-analysis of pharmacogenetic interactions in amyotrophic lateral sclerosis clinical trials. *Neurology*. 2017 Oct 31;89(18):1915-1922. doi: 10.1212/WNL.0000000000004606
- A111. 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
- A112. Bella ED, Tramacere I, Antonini G, Borghero G, Capasso M, Caponnetto C, Chiò A, Corbo M, Eleopra R, Filosto M, Giannini F, Granieri E, Bella V, Lunetta C, Mandrioli J, Mazzini L, **Messina S**, Monsurrò MR, Mora G, Riva N, Rizzi R, Siciliano G, Silani V, Simone I, Sorarù G, Volanti P, Lauria G. Protein misfolding, amyotrophic lateral sclerosis and guanabenz: protocol for a phase II RCT with futility design (ProMISe trial). *BMJ Open*. 2017 Aug 11;7(8):e015434. doi: 10.1136/bmjopen-2016-015434.
- A113. Magliano L, Scutifero M, Patalano M, Sagliocchi A, Zaccaro A, Civati F, Brighina E, Vita G, **Messina S**, Sframeli M, Lombardo ME, Scalise R, Colia G, Catteruccia M, Berardinelli A, Motta MC, Gaiani A, Semplicini C, Bello L, Astrea G, Ricci G, D'Angelo MG, Vita G, Pane M, D'Amico A, Balottin U, Angelini C, Battini R, Politano L. Integrated care of muscular dystrophies in Italy. Part 2. Psychological treatments, social and welfare support, and financial costs. *Acta Myol*. 2017 Jun;36(2):41-45.
- A114. Politano L, Scutifero M, Patalano M, Sagliocchi A, Zaccaro A, Civati F, Brighina E, Vita G, **Messina S**, Sframeli M, Lombardo ME, Scalise R, Colia G, Catteruccia M, Berardinelli A, Motta MC, Gaiani A, Semplicini C, Bello L, Astrea G, Ricci G, D'Angelo MG, Vita G, Pane M, D'Amico A, Balottin U, Angelini C, Battini R, Magliano L. Integrated care of muscular dystrophies in Italy. Part 1. Pharmacological treatment and rehabilitative interventions. *Acta Myol*. 2017 Mar;36(1):19-24

Anno 2018

- A115. **Messina S**. New Directions for SMA Therapy. *J Clin Med*. 2018 Aug 31;7(9). pii: E251. doi: 10.3390/jcm7090251. **Impact factor 5.6**
- A116. **Messina S**, Vita GL. Clinical management of Duchenne muscular dystrophy: the state of the art. *Neurol Sci*. 2018 Sep 14. doi: 10.1007/s10072-018-3555-3. [Epub ahead of print] **Impact factor 2.3**
- A117. Vita GL, Polito F, Oteri R, Arrigo R, Ciranni AM, Musumeci O, **Messina S**, Rodolico C, Di Giorgio RM, Vita G, Aguenouz M. Hippo signaling pathway is altered in Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*. 2018 Oct 10;13(10):e0205514. doi: 10.1371/journal.pone.0205514. eCollection 2018. **Impact factor 3.5**
- A118. Thangarajh M, Elfring GL, Trifillis P, McIntosh J, Peltz SW; Ataluren Phase 2b Study Group. The relationship between deficit in digit span and genotype in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2018 Sep 25;91(13):e1215-e1219. doi: 10.1212/WNL.0000000000006245. **Impact factor 8.05**
- A119. 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, Danilo Tiziano F, Mercuri E; Italian EAP Working Group. An observational

- study of functional abilities in infants, children, and adults with type 1 SMA. *Neurology*. 2018 Aug 21;91(8):e696-e703. doi: 10.1212/WNL.0000000000006050. **Impact factor 8.05**
- A120. La Foresta S, Faraone C, Sframeli M, Vita GL, Russo M, Profazio C, Rulli I, Gitto E, Versaci A, **Messina S**, Vita G. Intrathecal administration of Nusinersen in type 1 SMA: successful psychological program in a single Italian center. *Neurol Sci*. 2018 Nov;39(11):1961-1964. doi: 10.1007/s10072-018-3506-z. **Impact factor 2.3**
- A121. 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. **Impact factor 2.5**
- A122. Pane M, Coratti G, Brogna C, Mazzone ES, Mayhew A, Fanelli L, **Messina S**, D'Amico A, Catteruccia M, Scutifero M, Frosini S, Lanzillotta V, Colia G, Cavallaro F, Rolle E, De Sanctis R, Forcina N, Petillo R, Barp A, Gardani A, Pini A, Monaco G, D'Angelo MG, Zanin R, Vita GL, Bruno C, Mongini T, Ricci F, Pegoraro E, Bello L, Berardinelli A, Battini R, Sansone V, Albamonte E, Baranello G, Bertini E, Politano L, Sormani MP, Mercuri E. Upper limb function in Duchenne muscular dystrophy: 24 month longitudinal data. *PLoS One*. 2018 Jun 20;13(6):e0199223. doi: 10.1371/journal.pone.0199223. eCollection 2018. **Impact factor 3.5**
- A123. Sansone VA, Pane M, **Messina S**, Bruno C, D'Amico A, Albamonte E, Catteruccia M, Sframeli M, Pedemonte M, Vita G, Bertini E, Mercuri E; Italian ISMAc Group. A 5-center experience with intrathecal administration of nusinersen in SMA1 in Italy letter to the editor of european journal of pediatric neurology regarding the manuscript "single-center experience with intrathecal administration of nusinersen in children with spinal muscular atrophy type 1" written by pechmann and colleagues". *Eur J Paediatr Neurol*. 2018 Jul;22(4):729-731. doi: 10.1016/j.ejpn.2018.02.004 **Impact factor 2.4**
- A124. Nicolas A, Kenna KP, Renton AE, Ticozzi N, Faghri F, Chia R, Dominov JA, Kenna BJ, Nalls MA, Keagle P, Rivera AM, van Rheenen W, Murphy NA, van Vugt JJFA, Geiger JT, Van der Spek RA, Pliner HA, Shankaracharya, Smith BN, Marangi G, Topp SD, Abramzon Y, Gkazi AS, Eicher JD, Kenna A; ITALSGEN Consortium, Mora G, Calvo A, Mazzini L, Riva N, Mandrioli J, Caponnetto C, Battistini S, Volanti P, La Bella V, Conforti FL, Borghero G, **Messina S** et al. Genome-wide Analyses Identify KIF5A as a Novel ALS Gene. *Neuron*. 2018 Mar 21;97(6):1268-1283.e6. doi: 10.1016/j.neuron.2018.02.027. **Impact factor 14.3**
- A125. Mandrioli J, Ferri L, Fasano A, Zucchi E, Fini N, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Drago Ferrante G, Scialo C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Sansone VA, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Monsurrò MR, Sabatelli M, Chiò A, Riva N, Logroscino G, **Messina S**, Calvo A. Cardiovascular diseases may play a negative role in the prognosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol*. 2018 Jun;25(6):861-868. doi: 10.1111/ene.13620. **Impact factor 4.6**
- A126. Mercuri E, Darras BT, Chiriboga CA, Day JW, Campbell C, Connolly AM, Iannaccone ST, Kirschner J, Kuntz NL, Saito K, Shieh PB, Tulinius M, Mazzone ES, Montes J, Bishop KM, Yang Q, Foster R, Gheuens S, Bennett CF, Farwell W, Schneider E, De Vivo DC, Finkel RS; **CHERISH Study Group**. Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med*. 2018 Feb 15;378(7):625-635. doi: 10.1056/NEJMoal710504. **Impact factor 79.3**
- A127. Iolascon G, Vitacca M, Carraro E, Chisari C, Fiore P, **Messina S**, Mongini TEG, Sansone VA, Toscano A, Siciliano G. The role of rehabilitation in the management of late-onset Pompe disease: a narrative review of the level of evidence. *Acta Myol*. 2018 Dec 1;37(4):241-251. eCollection 2018 Dec. PMID: 30944902
- A128. Quattropani MC, La Foresta S, Russo M, Faraone C, Pistorino G, Lenzo V, Lizio A, Marconi A, Vita GL, Sframeli M, Distefano MG, Sansone V, Vita G, Lunetta C, **Messina S**. Emotional

burden and coping strategies in amyotrophic lateral sclerosis caregivers: the role of metacognitions. *Minerva Psichiatrica* 2018 June;59(2):95-104.

Anno 2019

- A129. 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.* 2018 Dec 28. pii: jmedgenet-2018-105482. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105482. [Epub ahead of print] **Impact factor 5.7**
- A130. Bandres-Ciga S, Noyce AJ, Hemani G, Nicolas A, Calvo A, Mora G; **ITALSGEN Consortium**; International ALS Genomics Consortium, Tienari PJ, Stone DJ, Nalls MA, Singleton AB, Chiò A, Traynor BJ. Shared polygenic risk and causal inferences in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol.* **2019** Apr;85(4):470-481. doi: 10.1002/ana.25431
131. Vita G, Vita GL, Musumeci O, Rodolico C, **Messina S**. Genetic neuromuscular disorders: living the era of a therapeutic revolution. Part 2: diseases of motor neuron and skeletal muscle. *Neurol Sci.* **2019** Apr;40(4):671-681. doi: 10.1007/s10072-019-03764-z.
132. Trojsi F, Siciliano M, Femiano C, Santangelo G, Lunetta C, Calvo A, Moglia C, Marinou K, Ticozzi N, Ferro C, Scialò C, Sorarù G, Conte A, Falzone YM, Tortelli R, Russo M, Sansone VA, Chiò A, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Sabatelli M, Riva N, Logroscino G, **Messina S**, Fasano A, Monsurrò MR, Tedeschi G, Mandrioli J. Comparative Analysis of *C9orf72* and Sporadic Disease in a Large Multicenter ALS Population: The Effect of Male Sex on Survival of *C9orf72* Positive Patients. *Front Neurosci.* **2019** May 17;13:485. doi: 10.3389/fnins.2019.00485.
133. 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.
134. Mercuri E, Lucibello S, Pera MC, Carnicella S, Coratti G, de Sanctis R, **Messina S**, Mazzone E, Forcina N, Fanelli L, Norcia G, Antonaci L, Frongia AL, Pane M. Long-term progression in type II spinal muscular atrophy: A retrospective observational study. *Neurology.* 2019 Sep 24;93(13):e1241-e1247. doi: 10.1212/WNL.00000000000008166.
135. Mercuri E, Finkel R, Scoto M, Hall S, Eaton S, Rashid A, Balashkina J, Coratti G, Pera MC, Samsuddin S, Civitello M, Muntoni F; **iSMAC Group**. Development of an academic disease registry for spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2019 Oct;29(10):794-799. doi: 10.1016/j.nmd.2019.08.014.
136. **Messina S**, Frongia AL, Antonaci L, Pera MC, Coratti G, Pane M, Pasternak A, Civitello M, Montes J, Mayhew A, Finkel R, Muntoni F, Mercuri E; ISMAc group. A critical review of patient and parent caregiver oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2019 Dec;29(12):940-950. doi: 10.1016/j.nmd.2019.10.001
137. Brogna C, Coratti G, Pane M, Ricotti V, **Messina S**, D'Amico A, Bruno C, Vita G, Berardinelli A, Mazzone E, Magri F, Ricci F, Mongini T, Battini R, Bello L, Pegoraro E, Baranello G, Previtali SC, Politano L, Comi GP, Sansone VA, Donati A, Bertini E, Muntoni F, Goemans N, Mercuri E; on behalf on the International DMD group. Long-term natural history data in Duchenne muscular dystrophy ambulant patients with mutations amenable to skip exons 44, 45, 51 and 53. *PLoS One.* **2019** Jun 25;14(6):e0218683. doi: 10.1371/journal.pone.0218683

138. Coratti G, Brogna C, Norcia G, Ricotti V, Abbott L, D'Amico A, Berardinelli A, Vita GL, Lucibello S, **Messina S**, Sansone V, Albamonte E, Colia G, Salmin F, Gardani A, Manzur A, Main M, Baranello G, Arnoldi MT, Parsons J, Carry T, Connolly AM, Bertini E, Muntoni F, Pane M, Mercuri E. Longitudinal natural history in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2019 Nov;29(11):857-862. doi: 10.1016/j.nmd.2019.09.010.

Anno 2020

139. Tremolizzo L, Lizio A, Santangelo G, Diamanti S, Lunetta C, Gerardi F, **Messina S**, La Foresta S, Riva N, Falzone Y, Filippi M, Woolley SC, Sansone VA, Siciliano M, Ferrarese C, Appollonio I; ALS-CBS Italian Study Group. ALS Cognitive Behavioral Screen (ALS-CBS): normative values for the Italian population and clinical usability. *Neurol Sci.* 2020 Apr;41(4):835-841. doi: 10.1007/s10072-019-04154-1.

140. Iolascon G, Vitacca M, Carraro E, Chisari C, Fiore P, **Messina S**, Mongini T, Moretti A, Sansone VA, Toscano A, Siciliano G; AIM (Italian Association of Myology), AIPO (Italian Association of Hospital Pulmonologists), SIRN (Italian Society of Neurorehabilitation), and SIMFER (Italian Society of Physical Medicine and Rehabilitation). Adapted physical activity and therapeutic exercise in late-onset Pompe disease (LOPD): a two-step rehabilitative approach. *Neurol Sci.* 2020 Apr;41(4):859-868. doi: 10.1007/s10072-019-04178-7.

141. Sansone VA, Pirola A, Albamonte E, Pane M, Lizio A, D'Amico A, Catteruccia M, Cutrera R, Bruno C, Pedemonte M, **Messina S**, Rao F, Roma E, Salmin F, Coratti G, Di Bari A, De Sanctis R, Pera CM, Sframeli M, Piastra M, Macagno F, Vita G, Bertini E, Mercuri E. Respiratory Needs in Patients with Type 1 Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen. *J Pediatr.* 2020 Apr;219:223-228.e4. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.12.047.

142. Neri M, Rossi R, Trabanelli C, Mauro A, Selvatici R, Falzarano MS, Spedicato N, Margutti A, Rimessi P, Fortunato F, Fabris M, Gualandi F, Comi G, Tedeschi S, Seia M, Fiorillo C, Traverso M, Bruno C, Giardina E, Piemontese MR, Merla G, Cau M, Marica M, Scuderi C, Borgione E, Tessa A, Astrea G, Santorelli FM, Merlini L, Mora M, Bernasconi P, Gibertini S, Sansone V, Mongini T, Berardinelli A, Pini A, Liguori R, Filosto M, **Messina S**, Vita G, Toscano A, Vita G, Pane M, Servidei S, Pegoraro E, Bello L, Travaglini L, Bertini E, D'Amico A, Ergoli M, Politano L, Torella A, Nigro V, Mercuri E, Ferlini A. The Genetic Landscape of Dystrophin Mutations in Italy: A Nationwide Study. *Front Genet.* 2020 Mar 3;11:131. doi: 10.3389/fgene.2020.00131.

143. 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

144. De Mattia E, Lizio A, Falcier E, Sannicolò G, Gualandris M, Rossi G, Zanolini A, Pozzi S, **Messina S**, Sframeli M, Lunetta C, Rao F, Sansone VA. Screening for early symptoms of respiratory involvement in myotonic dystrophy type 1 using the Respicheck questionnaire. *Neuromuscul Disord.* 2020 Apr;30(4):301-309. doi: 10.1016/j.nmd.2020.02.014.

145. Bello L, D'Angelo G, Villa M, Fusto A, Vianello S, Merlo B, Sabbatini D, Barp A, Gandossini S, Magri F, Comi GP, Pedemonte M, Tacchetti P, Lanzillotta V, Trucco F, D'Amico A, Bertini E, Astrea G, Politano L, Masson R, Baranello G, Albamonte E, De Mattia E, Rao F, Sansone VA, Previtali S, **Messina S**, Vita GL, Berardinelli A, Mongini T, Pini A, Pane M, Mercuri E, Vianello A, Bruno C, Hoffman EP, Morgenroth L, Gordish-Dressman H, McDonald CM;

- CINRG-DNHS Investigators, Pegoraro E. Genetic modifiers of respiratory function in Duchenne muscular dystrophy. *Ann Clin Transl Neurol.* 2020 May;7(5):786-798. doi: 10.1002/acn3.51046.
146. Mercuri E, **Messina S**, Montes J, Muntoni F, Sansone VA; all participants and the SMA PROM working group. Patient and parent oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in SMA. Rome, 13 July 2019. *Neuromuscul Disord.* 2020 May;30(5):431-436. doi: 10.1016/j.nmd.2020.02.019.
147. Vita GL, Aguenouz M, Sframeli M, Sanarica F, Mantuano P, Oteri R, Polito F, Licata N, Romeo S, Distefano MG, La Rosa M, Bonanno C, Nicocia G, Vita G, De Luca A, **Messina S**. Effect of exercise on telomere length and telomere proteins expression in mdx mice. *Mol Cell Biochem.* 2020 Jul;470(1-2):189-197. doi: 10.1007/s11010-020-03761-3.
148. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, Salvo F, **Messina S**, Trifirò G Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Jun 5;15(1):141. doi: 10.1186/s13023-020-01430-8.
149. Schito P, Ceccardi G, Calvo A, Falzone YM, Moglia C, Lunetta C, Marinou K, Ticozzi N, Scialo C, Sorarù G, Trojsi F, Conte A, Tortelli R, Russo M, Zucchi E, Pozzi L, Domi T, Carrera P, Agosta F, Quattrini A, Fazio R, Chiò A, Sansone VA, Mora G, Silani V, Volanti P, Caponnetto C, Querin G, Tedeschi G, Sabatelli M, Logroscino G, **Messina S**, Mandrioli J, Riva N, Filippi M. Clinical features and outcomes of the flail arm and flail leg and pure lower motor neuron MND variants: a multicentre Italian study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2020 Sep;91(9):1001-1003. doi: 10.1136/jnnp-2020-323542.
150. **Messina S**, Sframeli M. New Treatments in Spinal Muscular Atrophy: Positive Results and New Challenges. *J Clin Med.* 2020 Jul 13;9(7):2222. doi: 10.3390/jcm9072222.
151. Russo M, Bonanno C, Profazio C, La Foresta S, Faraone C, Lizio A, Vita GL, Sframeli M, Aricò I, Ruggeri P, Toscano A, Vita G, Lunetta C, **Messina S**. Which are the factors influencing NIV adaptation and tolerance in ALS patients? *Neurol Sci.* 2020 Jul 24. doi: 10.1007/s10072-020-04624-x. Online ahead of print.
152. Passarelli C, Selvatici R, Carrieri A, Di Raimo FR, Falzarano MS, Fortunato F, Rossi R, Straub V, Bushby K, Reza M, Zharaieva I, D'Amico A, Bertini E, Merlini L, Sabatelli P, Borgiani P, Novelli G, **Messina S**, Pane M, Mercuri E, Claustres M, Tuffery-Giraud S, Aartsma-Rus A, Spitali P, T'Hoen PAC, Lochmüller H, Strandberg K, Al-Khalili C, Kotelnikova E, Lebowitz M, Schwartz E, Muntoni F, Scapoli C, Ferlini A. Tumor Necrosis Factor Receptor SF10A (TNFRSF10A) SNPs Correlate With Corticosteroid Response in Duchenne Muscular Dystrophy. *Front Genet.* 2020 Jul 3;11:605. doi: 10.3389/fgene.2020.00605. eCollection 2020.
153. Coratti G, Pera MC, Lucibello S, Montes J, Pasternak A, Mayhew A, Glanzman AM, Young SD, Pane M, Scoto M, **Messina S**, Goemans N, Osorio AN, Pedemonte M, Sansone V, Bertini E, De Vivo DC, Finkel R, Muntoni F, Mercuri E; ISMAC group and collaborators.. Age and baseline values predict 12 and 24-month functional changes in type 2 SMA. *Neuromuscul Disord.* 2020 Sep;30(9):756-764. doi: 10.1016/j.nmd.2020.07.005
154. Mauri E, Abati E, Musumeci O, Rodolico C, D'Angelo MG, Mirabella M, Lucchini M, Bello L, Pegoraro E, Maggi L, Manneschi L, Gemelli C, Grandis M, Zuppa A, Massucco S, Benedetti L, Caponnetto C, Schenone A, Prella A, Previtali SC, Scarlato M, D'Amico A, Bertini E, Pennisi EM, De Giglio L, Pane M, Mercuri E, Mongini T, Ricci F, Berardinelli A, Astrea G, Lenzi S,

Battini R, Ricci G, Torri F, Siciliano G, Santorelli FM, Ariatti A, Filosto M, Passamano L, Politano L, Scutifero M, Tonin P, Fossati B, Panicucci C, Bruno C, Ravaglia S, Monforte M, Tasca G, Ricci E, Petrucci A, Santoro L, Ruggiero L, Barp A, Albamonte E, Sansone V, Gagliardi D, Costamagna G, Govoni A, Magri F, Brusa R, Velardo D, Meneri M, Sciacco M, Corti S, Bresolin N, Moroni I, **Messina S**, Di Muzio A, Nigro V, Liguori R, Antonini G, Toscano A, Minetti C, Comi GP; Italian Association of Myology. Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase. *Acta Myol.* 2020 Jun 1;39(2):57-66. doi: 10.36185/2532-1900-008.

155. Coratti G*, **Messina S***, Lucibello S, Pera MC, Montes J, Pasternak A, Bovis F, Exposito Escudero J, Mazzone ES, Mayhew A, Glanzman AM, Young SD, Salazar R, Duong T, Muni Lofra R, De Sanctis R, Carnicella S, Milev E, Civitello M, Pane M, Scoto M, Bettolo CM, Antonaci L, Frongia A, Sframeli M, Vita GL, D'Amico A, Van Den Hauwe M, Albamonte E, Goemans N, Darras BT, Bertini E, Sansone V, Day J, Nascimento Osorio A, Bruno C, Muntoni F, De Vivo DC, Finkel RS, Mercuri E. Clinical Variability in Spinal Muscular Atrophy Type III. *Ann Neurol.* 2020 Sep 14. doi: 10.1002/ana.25900. Online ahead of print.
156. Russo M, Lunetta C, Zuccarino R, Vita GL, Sframeli M, Lizio A, La Foresta S, Faraone C, Sansone VA, Vita G, **Messina S**. The 6-min walk test as a new outcome measure in Amyotrophic lateral sclerosis. *Sci Rep.* 2020 Sep 23;10(1):15580. doi: 10.1038/s41598-020-72578-3.
157. Sansone VA, Coratti G, Pera MC, Pane M, **Messina S**, Salmin F, Albamonte E, De Sanctis R, Sframeli M, Di Bella V, Morando S, d'Amico A, Lia Frongia A, Antonaci L, Pirola A, Pedemonte M, Bertini E, Bruno C, Mercuri E; Italian ISMAC group. Sometimes they come back: new and old SMA adults in the era of nusinersen. *Eur J Neurol.* 2020 Oct 4. doi: 10.1111/ene.14567. Online ahead of print.
158. Trucco F, Ridout D, Scoto M, Coratti G, Main ML, Lofra RM, Mayhew AG, Montes J, Pane M, Sansone V, Albamonte E, D'Amico A, Bertini E, **Messina S**, Bruno C, Parasuraman D, Childs AM, Gowda V, Willis T, Ong M, Marini-Bettolo C, De Vivo DC, Darras BT, Day J, Kichula EA, Mayer OH, Navas Nazario AA, Finkel RS, Mercuri E, Muntoni F; international SMA consortium (iSMAC). Respiratory trajectories in type 2 and non-ambulant 3 Spinal muscular atrophy in the iSMAC cohort study. *Neurology.* 2020 Oct 16:10.1212/WNL.0000000000011051. doi: 10.1212/WNL.0000000000011051. Online ahead of print.

**Entrambi gli autori hanno contribuito in egual modo.*

B) LAVORI IN EXTENSO SU INVITO SU ALTRE RIVISTE:

- B1. **Messina S**, Kinali M, Mercuri E, Padua L, Main M, Muntoni F. Gli strumenti di QoL nelle patologie neuromuscolari ed esperienze preliminari sullo sviluppo di un questionario specifico per la di un questionario specifico per la distrofia muscolare di Duchenne. XXXIV Congresso società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, *Neurol Sci* 2003;24: S746-S749.
- B2. **Messina S**, Mercuri E, Muntoni F. Distrofie muscolari congenite. *Giorn Neuropsych Età Evol* 2004;24:281-296.
- B3. Mercuri E, Pane M, **Messina S**, Muntoni F. Nuovi meccanismi nelle distrofie

muscolari: i difetti di glicosilazione dell' α -dystroglicano. *Prospettive in pediatria* 2005; 35: 295-302.

- B4. D'Amico A, Cuttini M, Ravà L, Mercuri E, **Messina S**, Pane M, Mastella C, Chiarini Testa B, Braheje 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.
- B5. La Foresta S, **Messina S**, Faraone C, Pistorino G, Vita G, Lunetta C, Quattropiani M. Conceptualizing the relations between metacognition and executive functions in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) patients' caregivers. A preliminary study. *Mediterranean Journal of Clinical Psychology (MJCP)* 2015; vol. III n.3, ISSN: 2282 – 1619.
- B6. Sframeli M, Vita Gian Luca, **Messina S**. Stato dell'arte sulle terapie della Distrofia muscolare di Duchenne. *La Neurologia Italiana*, 2016 Anno XII-n.1-2016, pag 20-25.
- B7. **Messina S**, Mercuri E. Distrofia muscolare di Duchenne: stato dell'arte su nuovi approcci terapeutici. *Medico e Bambino*, 2016; Vol. XXXV, Num. 9, pp. 565-571.

C) LAVORI IN EXTENSO SU TESTI DIDATTICI:

- C1. Mercuri E, Pane M, **Messina S**, Berardinelli A. Mental retardation in patients with neuromuscular disorders. In *Mental retardation. Mariani Foundation Paediatric Neurology Series: 8. Edition John Libbey Eurotext 2007, Charter 4, pp: 33-48.*
- C2. **Messina S**, Mercuri E. Capitolo 77. Protocollo diagnostico e terapia delle patologie neuromuscolari ereditarie in età evolutiva. In *Manuale di neuropsichiatria infantile e dell'adolescenza. Autore: A. Persico. SEU Editrice. 2016 in press.*
- C3. Mercuri E, Mazzone E.S., Montes J., **Messina S**. and Schroth M. Section V. Clinical Research: Chapter 23. Motor functional scales, in - *Spinal Muscular Atrophy, Disease Mechanisms and Therapy*, 1st Edition, Editors: Sumner & Paushkin & Ko Print Book ISBN : 9780128036853, Imprint: Academic Press, press release: 21 nov. 2016

D) ABSTRACTS DI COMUNICAZIONI A CONGRESSI INTERNAZIONALI:

- D1. Kinali M., **Messina S**, Mercuri E, Manzur AY, Dubowitz V, Muntoni F. Spinal surgery is not always essential in management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. 7th International Congress of the World Muscle Society, Rotterdam, 2-5 October 2002, *Neuromusc Disord* 2002;12:738.
- D2. Kinali M, **Messina S**, Mercuri E, Stephens DA, Jaywant S, Manzur AY, Banks L, Muntoni F. Bone mineral density measurement in children with Duchenne muscular dystrophy: effect of low dose intermittent prednisolone. 8th International Congress of the World Muscle Society, Szeged, 3-6 September 2003, *Neuromusc Disord* 2003;13:626.
- D3. Vasta I, Kinali M, Kapellou O, **Messina S**, Guzzetta A, Manzur AY, Cowan F, Muntoni F, Mercuri E. Hypotonia does not equal weakness: diagnostic consideration on a large cohort of neonates referred for a suspected neuromuscular condition. 5th International Congress of the European Paediatric Neurology Society, Taormina, 22-25 October 2003, *European Journal of Paediatric Neurology* 2003;7:333.
- D4. Hartley L, **Messina S**, Kinali M, Mercuri E, Main M, Stephens OA, Muntoni F. Pilot trial of salbutamol in structural congenital myopathies. 5th International Congress of the European Paediatric Neurology Society, Taormina, 22-25 October 2003, *European Journal of Paediatric Neurology* 2003;7:332.
- D5. Jungbluth H, Zhou H, Hartley L, Halliger-Keller B, **Messina S**, Longman C, Brockington M, Robb SA, Straub V, Voit T, Swash M, Ferreira A, Bydder G, Sewry CA,

- Muller C, Muntoni F. Minicore myopathy with ophthalmoplegia caused by mutations in the ryanodine receptor type 1 gene. British Paediatric Neurology Association 2004 Conference Sheffield. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 46 S 98, 2004.
- D6. M. Kinali, I. Vasta, O. Kapellou, S. Messina, A. Guzzetta, F. Cowan, AY Manzur, E. Mercuri, F. Muntoni. Hypotonia does not equal primary neuromuscular disorder: diagnostic outcomes on a large cohort of neonates referred for a suspected neuromuscular condition. British Paediatric Neurology Association 2004 Conference Sheffield. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 46 S 98, 2004.
- D7. F.D. Tiziano, T. Vitali, C. Angelozzi, **S. Messina**, F. Colitto, A. M. Pinto, E. Bertini, G. Neri, E. Mercuri, C. Brahe. Phenylbutyrate increases *SMN* gene expression and motor function in spinal muscular atrophy patients. Conference of families of SMA USA. *Eur. J. Hum. Genet. Suppl.* 64, 2004.
- D8. E. Mercuri, E. Bertini, F. D. Tiziano, T. Vitali, C. Angelozzi, **S. Messina**, F. Colitto, A.M. Pinto, G. Neri and C. Brahe. Phenylbutyrate in non-ambulant SMA II/III: from an open trial to a double-blind study. 8th Annual International Spinal Muscular Atrophy Research Group Meeting, Schaumburg, IL, June 2004.
- D9. **S. Messina**, P. Seminara, M. Aguenouz, M.C. Monici, F. Squadrito, G. Vita. Effect of treatment with PDTC and IRFI 042 on strength and fatigue in *mdx* mice. 14th European Neurological Society Conference. *J Neurol* 2004;251 suppl 3:III/78.
- D10. S. Messina, L. Hartley, M. Main, M. Kinali, H. Jungbluth, F. Muntoni, E. Mercuri. Pilot trial of salbutamol in congenital myopathies. 14th European Neurological Society Conference. *J Neurol* 2004;251 suppl 3:III/77.
- D11. **S. Messina**, P. Seminara, M. Aguenouz, M.C. Monici, F. Squadrito, G. Vita. NF- κ B blockade reduces skeletal muscle degeneration and enhances muscle function in *mdx* mice. 9th International Congress of the World Muscle Society, Goteborg, 1-4 September 2004, *Neuromuscul Disord* 2004;14:624.
- D12. **S. Messina**, L. Hartley, M. Main, M. Kinali, H. Jungbluth, F. Muntoni, E. Mercuri. Pilot trial of salbutamol in congenital myopathies. 9th International Congress of the World Muscle Society, Goteborg, 1-4 September 2004, *Neuromuscul Disord* 2004;14:597.
- D13. Messina M.F., Aguenouz M., Valenzise M., Rodolico C., **Messina S.**, Crisafulli G., Vita G., De Luca F. Vita. Dyscondrosteosis in a child with Becker muscular dystrophy: an unreported association between Xp21 gene (DMD/BMD) deletion and a novel homozygous SHOX gene mutation. ESPE/LWPES 7th Joint Meeting Paediatric Endocrinology, Lion, 21-24 September 2005, *Hormone Research* 2005; 64: 186.
- D14. **S. Messina**, M. Aguenouz, N. Macellani et al. Effects of NF- κ B blockade on muscle gene expression in *mdx* mice. 10th; International Congress of the World Muscle Society, Iguassu Falls 28 September- 1 October 2005, *Neuromuscul Disord* 2005;15: 713.
- D15. N. Dlamini, **S. Messina**, D.L. Padua et al. Quality of life outcomes following rehabilitation in knee-ankle-foot orthoses (KAFOs) in Duchenne muscular dystrophy. 10th; International Congress of the World Muscle Society, Iguassu Falls 28 September- 1 October 2005, *Neuromuscul Disord* 2005;15: 701.
- D16. **S. Messina**, M. Aguenouz, A. Bitto et al. Vascular endothelial growth factor gene transfer using adeno-associated viral vectors stimulates skeletal muscle regeneration and enhances muscle function in *mdx* mice. 11th International Congress of the World Muscle Society, Bruges 24 - 28 October 2006, *Neuromuscul Disord* 2006;16: 723.
- D17. M. Kinali, M. Main, J. Eliahoo, **S. Messina**, et al. Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne Muscular Dystrophy. 11th International Congress of the World Muscle Society, Bruges 4 - 8 October 2006, *Neuromuscul Disord* 2006;16: 719.
- D18. F.D. Tiziano, E. Bertini, C. Angelozzi, S. Messina, A. D'Amico, R. Battini, A. Berardinelli, P. Boffi, C. Bruno, L. Morandi, M. Pane, A. Pini, M. Villanova, E. Mercuri,

- C. Brahe. Spinal muscular atrophy: correlation between the number of SMN2 genes and functional ability. . 11th International Congress of the World Muscle Society, Bruges 4 - 8 October 2006, *Neuromuscul Disord* 2006;16: 651.
- D19. **Messina S**, Mazzeo A., Bitto A, Aguenouz M, Migliorato A, De Pasquale MG, Squadrito F, Vita G. Medical food in *mdx* mice: isoflavones ameliorate muscle pathology and function. 12th International Congress of the World Muscle Society, Taormina, Italy 17- 20 October 2007, *Neuromuscul Disord* 2007;17: 803.
- D20. Martoni A, Sabatelli P, Fabris M, Mercuri E, Pane M, **Messina S**, et al. Molecular analysis of COLA6 genes in patients with Bethlem myopathy and Ulrich congenital muscular dystrophy. 12th International Congress of the World Muscle Society, Taormina, Italy 17- 20 October 2007, *Neuromuscul Disord* 2007;17: 713.
- D21. **Messina S**, Mora M, E. Pegoraro E, et al. Expanding the clinical spectrum of POMT1 and POMT2 phenotype: a multicentric study in the Italian population. 12th International Congress of the World Muscle Society, Taormina, Italy 17- 20 October 2007, *Neuromuscul Disord* 2007;17: 869.
- D22. Mazzone E, **Messina S**, Pane M, et al. Development of a upper limb gross motor functional scale for neuromuscular patients. 12th International Congress of the World Muscle Society, Taormina, Italy 17- 20 October 2007, *Neuromuscul Disord* 2007;17: 894.
- D23. **Messina S**, Pane M, De Rose P, Vasta I, Sorletti D, Sciarra F, Mangiola F, Mercuri E. Feeding problems and weight gain in spinal muscular atrophy. 12th International Congress of the World Muscle Society, Taormina, Italy 17- 20 October 2007, *Neuromuscul Disord* 2007;17: 774.
- D24. Martoni A, Sabatelli P, Fabris M, Mercuri E, Pane M, **Messina S**, et al. A comprehensive molecular approach in COLA6 related myopathies based on genomic sequencing, transcriptional analysis and array CGH. 3rd International Congress of Myology, Marseille, France, 26-30 May 2008.
- D25. **Messina S**, Mazzeo A., Bitto A, Aguenouz M, Migliorato A, De Pasquale MG, Squadrito F, Vita G. Medical food in *mdx* mice: genistein and flavocoxid ameliorates muscle pathology and function. 3rd International Congress of Myology, Marseille, France, 26-30 May 2008.
- D26. **Messina S.**, Mazzeo A., Bitto A., Aguenouz M, Migliorato A, De Pasquale MG, Squadrito F, Vita G. Medical food in *mdx* mice: genistein and flavocoxid ameliorate muscle pathology and function. 18th Meeting of the European Neurological Society, Nice, June 7 – 11, 2008
- D27. **Messina S**, Santorelli FM, Mora M et al. Genotype-phenotype correlations in congenital muscular dystrophies with defective glycosylation of dystroglycan: a multicentric study. 13th International Congress of the World Muscle Society, New castle upon Tyne, UK 29th September- 2nd October 2008, *Neuromuscul Disord* 2008;18: 735.
- D28. Pane M, Staccioli S, **Messina S** et al. Daily salbutamol in young patients with SMA type II. 13th International Congress of the World Muscle Society, New castle upon Tyne, UK 29th September- 2nd October 2008, *Neuromuscul Disord* 2008;18: 762.
- D29. Steffensen B.F., Mayhew A., Aloysius A., Eagle M., Mercuri E., **Messina S**. et al. Egen classification revisited in SMA. 13th International Congress of the World Muscle Society, New castle upon Tyne, UK 29th September- 2nd October 2008, *Neuromuscul Disord* 2008;18: 735.
- D30. **Messina S**, Tortorella G, Spano' M et al. Congenital muscular dystrophies with defective of dystroglycan glycosylation, cerebellar hypoplasia and severe epilepsy. 14th International Congress of the World Muscle Society, Geneva, Switzerland, 9th- 12thSeptember 2009, *Neuromuscul Disord* 2009;19: 553.

- D31. Gualandi F, Urciolo A, Martoni E, Sabatelli P, Squarzoni S, Bovolenta M, **Messina S**, et al. Autosomal recessive Bethlem myopathy. 14th International Congress of the World Muscle Society, Geneva, Switzerland, 9th-12thSeptember 2009, *Neuromuscul Disord* 2009;19: 608.
- D32. Mazzone ES, **Messina S**, Vasco G et al. Reliability of the North Star Ambulatory assessment in a multicentric setting. 14th International Congress of the World Muscle Society, Geneva, Switzerland, 9th-12thSeptember 2009, *Neuromuscul Disord* 2009;19: 571.
- D33. Mercuri E, Clement E, Offiah A, Pichiecchio A, Alsopp J, Vasco G, Bianco F, Manzur A, **Messina S** et al. Specificity and sensitivity of patterns of muscle MRI involvement in muscular dystrophies with rigidity of the spine. 14th International Congress of the World Muscle Society, Geneva, Switzerland, 9th-12thSeptember 2009, *Neuromuscul Disord* 2009;19: 627.
- D34. **Messina S**, Aguenouz M, Mazzeo A et al. Nuclear factor-kappaB, mitogen-activated protein kinases and cyclooxygenase/5-lipoxygenase pathway inhibition by flavocoxid improves muscle function and morphology in mdx mice: a comparison study with methylprednisolone. 14th International Congress of the World Muscle Society, Geneva, Switzerland, 9th-12thSeptember 2009, *Neuromuscul Disord* 2009;19: 583.
- D35. **Messina S**, Vita GL, Bitto A, Aguenouz M, Squadrito F, Vita G. The soy isoflavone genistein promotes muscle regeneration and function acting on cell cycle and apoptosis in mdx mice. 15th International Congress of the World Muscle Society, Kumamoto, Japan, 12th-16thOctober 2010, *Neuromuscul Disord* 2010;20: 656.
- D36. **Messina S**, Vita GL, Bitto A, Aguenouz M, Romeo S, Pontoriero D, Cozzoli A, Capogrosso R, Sbordino V, De Luca A, Vita G. Telomere length in exercised wild type and mdx mice. 15th International Congress of the World Muscle Society, Kumamoto, Japan, 12th-16thOctober 2010, *Neuromuscul Disord* 2010;20: 656.
- D37. **Messina S**, Vita GL, Rodolico C, Toscano A, Gaeta M, Mileto A, Vita G. Dual-echo dual flip angle gradient-echo MRI technique for quantification of muscle fat fraction in Duchenne muscular dystrophy: a new valuable outcome measure. 16th International Congress of the World Muscle Society. Portogallo. 18- 22 Ottobre 2011. *Neuromuscular Disorders* 2011; 21:654.
- D38. Pegoraro E, Bello L, Piva L, Barp L, Ermani M, Politano L, Mercuri E, Previstali S, Torrente Y, Bruno C, Minetti C, Berardinelli A, Comi G, D'Amico A, **Messina S**, et al. Osteopontin in Duchenne Muscular Dystrophy. 64th American Academy of Neurology Annual Meeting, A 2012, New Orleans, LA. *Annals of Neurology*, 4, 2012
- D39. Bianco F, Pane M, Vasco G, Tiziano D, Mongini T, Angelini C, Soraru G, **Messina S**, Vita G, Morandi L. 24-Holter ECG in type II and III SMA. 17th International Congress of the World Muscle Society. Perth, Australia. 9- 13 October 2012. *Neuromuscular Disorders* 2012; 22:894.
- D40. Mazzone ES, Pane M, Scalise R, Sormani MP, Torrente Y, Berardinelli A, **Messina S**, Vita G, Mercuri E. Functional changes in Duchenne muscular dystrophy: a 24 month longitudinal cohort study. 17th International Congress of the World Muscle Society. Perth, Australia. 9- 13 October 2012. *Neuromuscular Disorders* 2012; 22:876.
- D41. Pane M, **Messina S**, Bruno C, Mercuri E, Vita GL, Ricotti V. Duchenne muscular dystrophy and epilepsy. 17th International Congress of the World Muscle Society. Perth, Australia. 9- 13 October 2012. *Neuromuscular Disorders* 2012; 22:886.
- D42. **Messina S**, Vita GL, De Pasquale MG, Cama A, Licata A, Romeo S, Tiranni A, Lo Giudice C, Toscano A, Aguenouz M, Vita G. Implication of SIRT1 and its downstream pathways in dystrophic process. 17th International Congress of the World Muscle Society. Perth, Australia. 9- 13 October 2012. *Neuromuscular Disorders* 2012; 22:864.

- D43. **Messina S**, Vita GL, Sframeli M, Licata N, Cama A, Ciranni A, S. Romeo, Aguenouz M, Vita G. Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients. 17th International Congress of the World Muscle Society. Perth, Australia. 9- 13 October 2012. *Neuromuscular Disorders* 2012; 22:864.
- D44. Cirak S, Foley R, Stevens E, Carss K, **International Collaborators**, Willer T, Yau S, Torelli S, Hurler M, Moore S, Sewry C, Campbell K, Voit T, Lin T, Stemple D, UK10K Consortium and Muntoni F. Deciphering novel genes and expanding the clinical spectrum of muscular dystrophies with alpha-dystroglycan hypoglycosylation. Muscle Dystrophy Association Scientific Conference April 21-24, 2013, Washington, D.C.
- D45. E. Mazzone, M. Pane, L. Fanelli, R. De Sanctis, F. Bianco, S. Sivo, A. D'Amico, **S. Messina**, L. Politano, R. Battini, S. Frosini, M. Pedemonte, P. Boffi, E. Pegoraro, A. Berardinelli, G. D'Angelo, A. Pini, E. Iotti, G. Baranello, L. Morandi, E. Mercuri. Assessment of Upper Limb function in DMD patients: Comparison with normative data. 18th International Congress of the World Muscle Society. Asilomar, US. October 2013. *Neuromuscular Disorders* 2013; 23:249.
- D46. M. Pane, E. Mazzone, M.P. Soriani, R. Scalise, A. Berardinelli, **S. Messina**, Y. Torrente, A. D'Amico, L. Doglio, E. Viaggiano, P. D'Ambrosio, F. Cavallaro, S. Frosini, L. Bello, R. De Sanctis, L. Fanelli, E. Rolle, F. Bianco, F. Magri, G.L. Vita, M.C. Motta, M.A. Donati, T. Mongini, A. Pini, R. Battini, E. Pegoraro, S. Previtali, S. Napoletano, C. Bruno, L. Politano, G.P. Comi, E. Bertini, E. Mercuri. 6 min walking test 12 month changes in DMD: Correlation with genotype. 18th International Congress of the World Muscle Society. Asilomar, US. October 2013. *Neuromuscular Disorders* 2013; 23:750-751.
- D47. F. Bianco, A. D'Amico, **S. Messina**, L. Politano, F.M. Santorelli, C. Bruno, P. Boffi, E. Pegoraro, A. Berardinelli, G.P. Comi, A. Pini, I. Moroni, E. Bertini, M. Pane, E. Mercuri. Development of a registry and a database for a nation-wide Italian collaborative network on congenital muscular dystrophy. 18th International Congress of the World Muscle Society. Asilomar, US. October 2013. *Neuromuscular Disorders* 2013; 23:744-745.
- D48. L. Morandi, E. Abiusi, M.B. Pasanisi, R. Lomastro, S. Fiori, L. Di Pietro, C. Angelini, G. Sorarù, A. Gaiani, T. Mongini, L. Vercelli, G. Vasco, G. Vita, G.L. Vita, **S. Messina**, L. Politano, L. Passamano, G. Di Gregorio, F.D. Tiziano. Salbutamol tolerability and efficacy in adult type III SMA patients: Results of a multicentric, molecular and clinical, double-blind, placebo-controlled study. 18th International Congress of the World Muscle Society. Asilomar, US. October 2013. *Neuromuscular Disorders* 2013; 23:771.
- D49. Impaired rotational mechanics and strain revealing subclinical left ventricular dysfunction in children with neuromuscular disorders: a speckle tracking study. L. Oreto; C. Zito; M. Cusmà-Piccione; M.P. Calabrò; M.C. Todaro; G.L. Vita; S. Messina; G. Vita; M. Sframeli; S. Carerj. Istanbul (Turkey) *Eur Heart J Cardiovasc Imaging Abstracts Supplement*, December 2013 doi:10.1093/ehjci/jet205
- D50. **S. Messina**, G.L. Vita, N. Licata, M. Sframeli, A. Bitto, M.G. Distefano, C. Barcellona, M. La Rosa, S. Romeo, A. Ciranni, M. Aguenouz, F. Squadrito, G. Vita. Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients. 19th International Congress of The World Muscle Society. Berlino, *Neuromuscular Disorders* 2014 Volume 24: 825.
- D51. M. Pane, C. Palermo, S. Sivo, E. Mazzone, L. Fanelli, R. De Sanctis, A. D'Amico, **S. Messina**, L. Politano, R. Battini, M. Pedemonte, E. Pegoraro, G. D'Angelo, A. Pini, G. Baranello, E. Mercuri. 6 min walk test and Performance of Upper Limb in ambulant DMD boys. 19th International Congress of The World Muscle Society. Berlino, *Neuromuscular Disorders* 2014 Volume 24: 863.
- D52. M. Pane, E.S. Mazzone, L. Fanelli, R. De Sanctis, C. Palermo, S. Sivo, A. D'Amico, **S. Messina**, L. Politano, E. Battini, M. Pedemonte, E. Pegoraro, A.L. Berardinelli, G.

- D'Angelo, A. Pini, G. Baranello, E. Mercuri. Longitudinal assessment of Upper Limb function in DMD patients: 12 month changes. 19th International Congress of The World Muscle Society. Berlino, Neuromuscular Disorders 2014 Volume 24: 863.
- D53. E.S. Mazzone, M. Pane, S. Sivo, C. Palermo, M.P. Sormani, **S. Messina**, A. D'Amico, G.L. Vita, L. Fanelli, A. Berardinelli, M.A. Donati, G. Baranello, R. Battini, E. Pegoraro, L. Politano, C. Bruno, G.P. Comi, E. Bestini, E. Mercuri. Long term natural history data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy: 36 month changes. 19th International Congress of The World Muscle Society. Berlino, Neuromuscular Disorders 2014 Volume 24: 861.
- D54. M. Sframeli, A. Sarkozy, G. Astrea, M. Scoto, L. Feng, R. Mein, M. Yau, R. Phadke, Feng L, Sewry C, Robb S, Manzur A, **Messina S**, Bushby K, Muntoni F. Clinical and genetic spectrum in a large cohort of patients with a genetic diagnosis of congenital muscular dystrophies: Analysis of the UK diagnostic service 2001–2013. 19th International Congress of The World Muscle Society. Berlino, Neuromuscular Disorders 2014 Volume 24: 879.
- D55. D'Amico A, Martone J, Previtali S, Baranello G, D'Angelo G, Berardinelli A, **Messina S**, Vita G, Pane M, Morandi L, Mercuri E, Catteruccia M, Bertini E, Bozzoni I. miRNAs as serum biomarkers for Duchenne muscular dystrophy: correlation analysis in a multicentric study between miRNAs levels and clinical status of DMD patients. 20th International Congress of The World Muscle Society. Brighton, England, Neuromuscular Disorders 2015 Volume 25, suppl 2 : S252.
- D56. Sframeli M, Sarkozy A, Bertoli M, Astrea G, Hudson J, Scoto M, Mein R, Yau M, Phadke R, Feng L, Sewry C, Robb S, Manzur A, **Messina S**, Bushby K, Muntoni F. Congenital muscular dystrophies in the UK population: update of clinical and molecular spectrum of patients diagnosed over a 12-year period. 20th International Congress of The World Muscle Society. Brighton, England, Neuromuscular Disorders 2015 Volume 25, suppl 2 : S269.
- D57. Maggi L, Colombo I, Fattori F, Fiorillo C, Vita G, Magri F, Pane M, D'Amico A, Bernasconi P, Mora M, **Messina S**, Santorelli F, Mercuri E, Bertini E, Pegoraro E, Comi G, Moggio M, Morandi L, Bruno C. Late onset congenital myopathies: clinical and molecular features. 20th International Congress of The World Muscle Society. Brighton, England, Neuromuscular Disorders 2015 Volume 25, suppl 2 : S277.
- D58. E. Mercuri, R. Finkel, J. Montes, E. Mazzone, M. Main, D. Ramsey, A. Mayhew, A. Glanzman, A. Pasternak, M. Pane, M. Pera, M. Scoto, **S. Messina**, G. Vita, A. D'Amico, B. Darras, E. Bertini, F. Muntoni, D. De Vivo. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials. 20th International Congress of The World Muscle Society. Brighton, England, Neuromuscular Disorders 2015 Volume 25, suppl 2 : S313.
- D59. **S. Messina**, M. Sframeli, G. Vita, C. Stancanelli, C. Terranova, E. Rizzo, F. Cavallaro, P. Girlanda, G. Vita. Autonomic nervous system involvement in spinal muscular atrophy type 1, 2 and 3. 22nd International Congress of The World Muscle Society. Saint Malo, France, Neuromuscular Disorders 2017 Volume 27, suppl 2: S133.
- D60. M. Sframeli, G.L. Vita, A. Catalano, M. Distefano, M. La Rosa, C. Barcellona, C. Bonanno, G. Nicocia, C. Profazio, N. Morabito, C. Lunetta, G. Vita, **S. Messina**. Insights into bone mineral density and bone metabolism in Duchenne muscular dystrophy. 22nd International Congress of The World Muscle Society. Saint Malo, France, Neuromuscular Disorders 2017 Volume 27, suppl 2: S103.
- D61. M. Sframeli, M. La Rosa, M. Distefano, C. Barcellona, G. Vita, G. Nicocia, G. Astrea, A. D'Amico, E. Bertini, F. Santorelli; G. Vita, **S. Messina**. Cardiac involvement in a patient with congenital muscular dystrophy related to *POMT2* gene mutation. 22nd

International Congress of The World Muscle Society. Saint Malo, France,
Neuromuscular Disorders 2017 Volume 27, suppl 2: S109.

E) ABSTRACTS DI COMUNICAZIONI A CONGRESSI NAZIONALI:

- E1. Aguenouz M, Musumeci O, Rodolico C, **Messina S**, Toscano A, Monici MC, Buemi C, Ciranni A, Vita G. Expression of the transcription factor NFkB in different muscular dystrophies. 3rd Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Padova, 12-15 June 2003, Basic and Applied Myology 2003;13:223.
- E2. **Messina S**, Kinali M., Mercuri E, Lehovsky J, Edge G, Manzur AY, Muntoni F. Management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy: a 11 year retrospective study. 3rd Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Padova, 12-15 June 2003, Basic and Applied Myology 2003;13:238.
- E3. **Messina S**, Kinali M, Mercuri E, Banks L, Manzur AY, Muntoni F. Bone mineral density measurement in children with Duchenne muscular dystrophy: effect of low dose intermittent prednisolone. 3rd Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Padova, 12-15 June 2003, Basic and Applied Myology 2003;13:238.
- E4. Mercuri E, **Messina S**, Kinali M, Cini C, Battini R, Cioni G, Muntoni F. Congenital form of distal spinal muscular atrophy affecting the lower limbs: a common condition in childhood. 3rd Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Padova, 12-15 June 2003, Basic and Applied Myology 2003;13:236.
- E5. **Messina S**, Kinali M, Mercuri E, Banks L, Manzur AY, Muntoni F. Bone mineral density measurement in children with Duchenne muscular dystrophy: effect of low dose intermittent prednisolone. XXXIV Congresso società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 October 2003, Neurological Sciences 2003;24:S203.
- E6. **Messina S**, Kinali M., Mercuri E, Lehovsky J, Edge G, Manzur AY, Muntoni F. Management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy: a 10 year retrospective study. XXXIV Congresso società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 October 2003, Neurological Sciences 2003;24:S52.
- E7. **S. Messina**, P. Seminara, M. Aguenouz, M.C. Monici, H. Marini, F. Squadrito, G. Vita. Effect of treatment with PDTC and IRFI 042 on strenght and fatigue in mdx mice. 4th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia; Basic and Applied Myology 2004;14:123.
- E8. **S. Messina**, L. Hartley, M. Main, M. Kinali, H. Jungbluth, F. Muntoni, E. Mercuri. Pilot trial of salbutamol in congenital myopathies. 4th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia; Basic and Applied Myology 2004;14:120.
- E9. **S. Messina**, P. Seminara, M. Aguenouz, M.C. Monici, F. Squadrito, G. Vita NF-kB blockade reduces skeletal muscle degeneration and enhances muscle function in *mdx* mice. XXXV Congresso società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences 2004;25:S25.
- E10. E. Bertini, **S. Messina**, R. Battini et al. Reliability of the Hammersmith functional motor scale in a multicentric study. 5th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Ischia, 16-18 Giungno2005, Basic and Applied Myology 2005;15:98.
- E11. **S. Messina**, M. Aguenouz, N. Macellani et al. Effects of NF-kB blockade on muscle gene expression in *mdx* mice. 5th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Ischia, 16-18 Giugno 2005, Basic and Applied Myology 2005;15:9109.
- E12. M. Aguenouz, M.F. Messina, Rodolico C., **S. Messina**, G. Vita. Dystrophin gene and shox gene mutations in a child with Becker muscular dystrophy and short stature.

- 5th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Ischia, 16-18 Giugno 2005, Basic and Applied Myology 2005;15:96.
- E13. **S. Messina**, M. Aguenouz, N. Macellani et al. Effects of NF-kB blockade on muscle gene expression in *mdx* mice. XXXVI Congresso società Italiana di Neurologia, Cernobbio, 8-12 Ottobre 2005, Neurological Sciences 2005;26:S9.
- E14. E. Mercuri, E. Bertini, S. Messina, et al. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. 6th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Roma, 16-18 Maggio 2006, Basic and Applied Myology 2006;16:96.
- E15. E. Bertini, C. Angelozzi, **S. Messina**, et al. Correlation between the Hammersmith functional motor scale and SMN 2 copy number in a multicentric study. 6th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Roma, 16-18 May 2006, Basic and Applied Myology 2006;16:101.
- E16. **S. Messina**, M. Aguenouz, A. Bitto, et al. Vascular endothelial growth factor gene transfer using adeno-associated viral vectors stimulates skeletal muscle regeneration and enhances muscle function in *mdx* mice. 6th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Roma, 16-18 Maggio 2006, Basic and Applied Myology 2006;16:111.
- E17. **S. Messina**, M. Aguenouz, A. Bitto et al. Vascular endothelial growth factor gene transfer using adeno-associated viral vectors stimulates skeletal muscle regeneration and enhances muscle function in *mdx* mice. XXXVII Congresso società Italiana di Neurologia, Bari, 12-16 Ottobre 2006, Neurological Sciences 2006;27:S10.
- E18. Turturro F, Montanaro A, La bianca L, Spoletini M, Mangiola F, Sciarra F, **Messina S**, Ferretti A. The surgical treatment of scoliosis in Duchenne Muscular Dystrophy. EPOS/IFPOS Combined Meeting, Sorrento, 11–14 Aprile 2007, J Child Orthop (2007) 1:S13–S132
- E19. **Messina S**, Mora M, E. Pegoraro E, et al. Expanding the clinical spectrum of POMT1 and POMT2 phenotype: a multicentric study in the Italian population. 6th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Ferrara, 26-28 Maggio 2007, Basic and Applied Myology 2007;19:112.
- E20. F. Turturro, A. Montanaro, L. Labianca, M. Spoletini, F. Mangiola, F. Sciarra, **S. Messina**, A. Ferretti. Trattamento chirurgico delle scoliosi in pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne. 92° Congresso Nazionale della Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia, Bologna, 11-15 Novembre 2007.
- E21. Martoni A, Sabatelli P, Fabris M, Mercuri E, Pane M, **Messina S**, et al. Caratterizzazione molecolare nelle miopatie da COLA6 mediante sequenziamento estensivo, analisi trascrizionale ed array CGH. 8th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Pisa, 5-7 Giugno 2008, Basic and Applied Myology 2008;18:128.
- E22. **Messina S**, Santorelli FM, Mora M et al. Correlazioni genotipo-fenotipo nelle distrofie muscolari congenite con riduzione dell'alfa-distroglicano: uno studio italiano multicentrico. 8th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Pisa, 5-7 Giugno 2008, Basic and Applied Myology 2008;18:129.
- E23. Pane M, Staccioli S, **Messina S** et al. Salbutamolo in regime quotidiano in bambini con atrofia muscolare spinale tipo II. 8th Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia, Pisa, 5-7 Giugno 2008, Basic and Applied Myology 2008;18:133.
- E24. **Messina S**, Mazzeo A., Bitto A, Aguenouz M, Migliorato A, De Pasquale MG, Squadrito F, Vita G. Enhancing muscle regeneration: beneficial effects of genistein and flavocoxid. X Società italiana di Ortopedia e Traumatologia, Messina, 2008.
- E25. **Messina S**, Santorelli FM, Mora M et al. Genotype-phenotype correlations in congenital muscular dystrophies with defective glycosylation of dystroglycan: a multicentric study. XXXIX Congresso società Italiana di Neurologia, 18-22 Ottobre, Napoli, Neurological Sciences, 2008.

- E26. **Messina S**, Mazzeo A., Bitto A, Aguenouz M, Migliorato A, De Pasquale MG, Squadrito F, Vita G. Medical food in mdx mice: isoflavones ameliorate muscle function and pathology. XXXIX Congresso società Italiana di Neurologia, 18-22 Ottobre, Napoli, Neurological Sciences, 2008.
- E27. **Messina S**, Aguenouz M, Bitto A, Mazzeo A., Migliorato A, Vita GL, Russo M, De Pasquale MG, Naro A, Rizzuto E, Musarò F, Squadrito F, Vita G. L'inibizione dei pathway del fattore nucleare-kappaB, delle MAP chinasi e di COX/5-LOX mediante trattamento con flavocoxid migliora la funzione e la morfologia muscolare nel topo mdx: uno studio comparativo con il metilprednisolone. 9° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Verona, Polo Zanotto, Università degli Studi di Verona, 11-13 giugno 2009.
- E28. **Messina S**, Tortorella G, Concolino D, Spanò M, D'Amico A, Bruno C, Santorelli FM, Mercuri E, Bertini E. Una nuova forma di distrofia muscolare congenita con alterata glicosilazione dell' α -dystroglicano, ipoplasia cerebellare ed epilessia severa. 9° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Verona, Polo Zanotto, Università degli Studi di Verona, 11-13 giugno 2009.
- E29. **Messina S**, Tortorella G, Concolino D, Spanò M, D'Amico A, Bruno C, Santorelli FM, Mercuri E, Bertini E. Congenital muscular dystrophy with defective α -dystroglycan glycosylation, cerebellar hypoplasia and severe epilepsy. XL Congresso società Italiana di Neurologia, 21-25 Padova, Neurological Sciences, 2009.
- E30. **Messina S**, Tortorella G, Concolino D, Spanò M, D'Amico A, Bruno C, Santorelli FM, Mercuri E, Bertini E. Distrofie muscolari congenite con ritardo mentale: lo studio della popolazione italiana. 10° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Milano, Università degli Studi di Milano, 3-5 giugno 2010.
- E31. Vita GL, **Messina S**, Aguenouz M, Romeo S, Pontoriero D, Cozzoli A, Capogrosso R, Sbendorio V, De Luca A, Vita G. Telomere length in exercised wild type and mdx mice. XLI Congress of the Italian Neurological Society, Catania, 23th-27th October 2010, Neurological Sciences, 31:S46.
- E32. **S Messina**, GL Vita, A Bitto, M Aguenouz, F Squadrito, G Vita. The soy isoflavones genistein promotes muscle regeneration and function acting on cell cycle and apoptosis in *mdx* mice. XLI Congress of the Italian Neurological Society, Catania, 23th-27th October 2010, Neurological Sciences, 31:S105
- E33. L. Bello, L. Piva, A. Barp, E. Mercuri, M. Pane, C. Bruno, C. Minetti, S. Previtali, A. Berdinelli, **S. Messina**, E. Bertini, L. Politano, Y. Torrente, G. Comi, T. Mongini, C. Angelini, E. Pegoraro on behalf of the Italian North Star Group. SPP1 genotype influence on disease progression in ambulatory DMD patients. Proceedings of the XI° Congress of the Italian Association of Myology, Cagliari, 26-28 maggio 2011. Acta myologica 2011, XXX:54.
- E34. **S. Messina**, GL Vita, C. Rodolico, A. Mileto, M. Gaeta, G. Vita. Dual-echo dual flip angle gradient-echo MRI technique for quantification of muscle fat fraction in Duchenne muscular dystrophy: a new valuable outcome measure. Proceedings of the XI° Congress of the Italian Association of Myology, Cagliari, 26-28 maggio 2011. Acta myologica 2011, XXX:66.
- E35. FD Tiziano, C Brahe, R. Lomastro, S. Fiori, L. Di Pietro, G. Neri, C. Angelini, G. Soraru, A. Gaiani, T. Mongini, L. Vercelli, E. Mercuri, G. Vasco, G. Vita, GL Vita, **S. Messina**, L. Politano, L. Passamano, C. Montomoli, C. Orsi, M.B. Pasanisi, A. Campanella, L. Maggi, R. Mantegazza, L. Morandi. Correlation between SMN transcript/protein levels and clinical outcome in type III SMA patients. XI° Congress of the Italian Association of Myology, Cagliari, 26-28 maggio 2011. Acta myologica 2011, XXX:76.
- E36. R. Trovato, D. Cassandrini, M. Pane, A. D'Amico, G. Comi, R. Battini, G. Astrea, F.M. Santorelli, C. Minetti, C. Bruno and the Italian Network for congenital myopathies (E. Bertini, E. Mercuri, E. Pegoraro, A. Toscano, **S. Messina**, V. Nigro, A. Beradinelli, T. Mongini). Search

- for mutations in the Italian patients with congenital myopathy. XI° Congress of the Italian Association of Myology, Cagliari, 26-28 maggio 2011. *Acta myologica* 2011, XXX:77.
- E37. GL Vita, **S Messina**, A Bitto, M Aguenouz, F Squadrito, G Vita. The soy isoflavones genistein promotes muscle regeneration and function acting on cell cycle and apoptosis in *mdx* mice. Proceedings of the XI° Congress of the Italian Association of Myology, Cagliari, 26-28 maggio 2011. *Acta myologica* 2011, XXX:78.
- E38. Vita GL, **Messina S**, Rodolico C, Toscano A, Gaeta M, Mileto A Dual-echo dual flip angle gradient-echo MRI technique for quantification of muscle fat fraction in Duchenne muscular dystrophy: a new valuable outcome measure. XLII Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia. Torino. 22-26 Ottobre 2011 *Neurological Sciences* 2011;32:S58
- E39. Bitto A., Altavilla D., **Messina S.**, Polito F., Irrera N., Marini H., Squadrito F., The soy isoflavone genistein promotes muscle regeneration acting on cell cycle and apoptosis in *mdx* mice. 35° Congresso Nazionale Società Italiana di Farmacologia, Bologna, 14-17/09/2011
- E40. A. Barp, L. Bello, L. Piva, G. Soraru, P. Melacini, C. Calore, A. Polo, L. Ferlini, E. Peterle, A. Gaiani, G. Comi, F. Magri, A. Taglia, E. Picillo, L. Politano, **S. Messina**, GL Vita, G. Vita, K. Gorni, E.P. Hoffman, C. Angelini. Earlier cariomypathy onset in DMD patients carrying the TT genotype at SPP1 rs28357094 R. XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:70.
- E41. C. Bruno, D. Cassandrini, A. D'Amico, M. Pane, L. Maggi, **S. Messina**, GL Vita, A. Toscano, E. Pegoraro, G. Comi, E. Bertini, E. Mercuri, M. Mora, F.M. Santorelli Clinical, morphological and genetic data in Italian patients with congenital myopathy XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:72.
- E42. A. Cama, **S. Messina**, G.L. Vita, M.G. De Pasquale, A. Ciranni, C. Lo Giudice, S. Romeo, N. Licata, A. Toscano, M. Aguenouz, G. Vita. Role of calcineurin/NFAT on muscle regeneration in dystrophic process. XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:74.
- E43. M.G. De Pasquale, **S. Messina**, G.L. Vita, A. Cama, A. Ciranni, C. Lo Giudice, S. Romeo, N. Licata, A. Toscano, M. Aguenouz, G. Vita. Implication of SIRT1 and its downstream pathways in dystrophic process. XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:78.
- E44. N. Licata, **S. Messina**, G.L. Vita, M. Sframeli, A. Cama, C. Lo Giudice, S. Romeo, A. Ciranni, M.G. De Pasquale, M. Aguenouz, G. Vita. Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients. XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:82.
- E45. M. Sframeli, **S. Messina**, S. Portaro, M. Dusl, H. Lochmuller, A. Toscano, C. Rodolico. Congenital myastenic syndromes due a novel GFPT1 mutation: a new Italian case. XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:95.
- E46. FD Tiziano, R. Lomastro, L. Di Pietro, MB Pasanisi, S. Fiori, C. Angelozzi, E. Abiusi, , C. Angelini, G. Soraru, A. Gaiani, T. Mongini, L. Vercelli, E. Mercuri, G. Vasco, G. Vita, GL Vita, **S. Messina**, L. Politano, L. Passamano, G. Di Gregorio, A. Campanella, R. Mantegazza, G. Neri, C. Brahe, L. Morandi. Phase II multicentric double-blind placebo controlled study of tolerability and efficacy of salbutamol in adult type III patients. XII° Congress of the Italian Association of Myology, Scicli, 17-19 maggio 2012. *Acta myologica* 2012, XXXI:97.
- E47. La Rosa M, Romeo S Vita GL, Sframeli M., Licata N., Cama A, Lo Giudice C., Barcellona C, Distefano MG, Ciranni A, De Pasquale MG, Cozzoli A, De Luca A, Aguenouz M, **Messina S**, Vita G. Telomere shortening and telomere associated proteins in exercised wild type

and mdx mice. XIII° Congress of the Italian Association of Myology, Stresa, 16-18 maggio 2013. Acta myologica 2013, XXXII:46.

- E48. **Messina S**, Falzarano MS, Szogyarto C, Uhlen M, Vattemi G, Perrone D, Vita G.L., Sframeli M., Rodolico C., Gualandi F, Flanigan K, Vita G, Ferlini A. The first report of a patient carrying an out-of-frame exon2 deletion in the dystrophin gene and showing a very unusual phenotype. XIII° Congress of the Italian Association of Myology, Stresa, 16-18 maggio 2013. Acta myologica 2013, XXXII:49
- E49. Politano L, Scutifero M, Zaccaro A, Balottin U, Berardinelli A, Camia M, Motta MC, Vita G, **Messina S**, Sframeli M, Vita G, Pane M, Lombardo ME, Scalise R, D'Amico A, Catteruccia M, Colia G, Angelici C, Giani A, Semplicioni C, battini R, Astrea G, Ricci G, D'Angelo MG, Brighino E, Civati F, catalano M, Sagliocchi A, Magliano L. The families of children with muscular dystrophies: burden, social network and professional support. XIII° Congress of the Italian Association of Myology, Stresa, 16-18 maggio 2013. Acta myologica 2013, XXXII:54.
- E50. Sframeli M., Bertini E, Vita G, Berardinelli A, Minetti C, Politano L, Mongini T, Pegoraro E, Morandi L, Baranello G, Vita GL, D'Angelo MG, Mercuri E, **Messina S**. Outcome measures in Duchenne muscular dystrophy: validation of the Pediatric Quality of Life Inventory TM neuromuscular Module in the Italian population and correlation with other functional assessments. XIII° Congress of the Italian Association of Myology, Stresa, 16-18 maggio 2013. Acta myologica 2013, XXXII:60.
- E51. Vita GL, Licata N., Sframeli M., Cama A, Lo Giudice C., Barcellona C, Distefano MG, La Rosa M, Romeo S Ciranni A, De Pasquale MG, Aguenouz M, **Messina S**, Vita G. Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients. XIII° Congress of the Italian Association of Myology, Stresa, 16-18 maggio 2013. Acta myologica 2013, XXXII:63.
- E52. **Messina S**, Falzarano MS, Szogyarto C, Uhlen M, Vattemi G, Perrone D, Vita G.L., Sframeli M., Rodolico C., Gualandi F, Flanigan K, Vita G, Ferlini A. The first report of a patient carrying an out-of-frame exon2 deletion in the dystrophin gene and showing a very unusual phenotype. XLIV Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia. Milano, Ottobre 2013 Neurological Sciences 2013;34:S25.
- E53. Vita GL, **Messina S**, Licata N., Sframeli M., Cama A, Lo Giudice C., Barcellona C, Distefano MG, La Rosa M, Romeo S Ciranni A, De Pasquale MG, Aguenouz M, Vita G. Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients. XLIV Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia. Milano, Ottobre 2013 Neurological Sciences 2013;34:S193.
- E54. Barcellona C, Vita GL, Licata N., Sframeli M., Bitto A., Distefano MG, La Rosa M, Romeo S Ciranni A, Aguenouz M, Squadrito F, Vita G. **Messina S**, Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients. XIV Congress of the Italian Association of Myology, Sirmione, 8-10 maggio 2014. Acta myologica 2014, XXXIII:49.
- E55. Distefano MG, Cavallaro F, Vita GL, Sframeli M., Barcellona C., La Rosa M, Donato C, Consulo C, Di Bella V, Pavone F, Vita G., **Messina S**. Pilot study of serial casting in muscular dystrophy patients. XIV Congress of the Italian Association of Myology, Sirmione, 8-10 maggio 2014. Acta myologica 2014, XXXIII:53.
- E56. La Rosa M, Vita GL, Licata N., Bitto A., Sframeli M., Barcellona C, Distefano MG, Romeo S Ciranni A, Aguenouz M, Squadrito F, **Messina S**, Vita G. Modulation of neural nitric oxide synthase by the isoflavone genistein promotes muscle regeneration in mdx mice. XIV Congress of the Italian Association of Myology, Sirmione, 8-10 maggio 2014. Acta myologica 2014, XXXIII:60.
- E57. **Messina S**, Ricotti V, Scoto M, Mandy WPL, Entwistle K, Pane M, Deconinck N, La Foresta S, Sframeli M, Vita GL, Skuse DH, Vita G, Mercuri E, Muntoni F. Neuropsychiatric comorbidities in Duchenne Muscular Dystrophy. XIV Congress of the Italian Association of Myology, Sirmione, 8-10 maggio 2014. Acta myologica 2014, XXXIII:63.

- E58. Vita GL; E. Bertini , G. Vita, Sframeli M, La Rosa M, Barcellona C, A. Berardinelli , C.Minetti, L. Politano, T.Mongini, E. Pegoraro, L. Morandi M. D'Angelo, E. Mercuri , **S. Messina**. Outcome measures in Duchenne muscular dystrophy: validation of the Pediatric Quality of Life InventoryTM Neuromuscular Module in the Italian population and correlation with other functional assessments. XIV Congress of the Italian Association of Myology, Sirmione, 8-10 maggio 2014. *Acta myologica* 2014, XXXIII:78.
- E59. **Messina S**, Russo M, Prefazio C, La Foresta S, Mondello S, Vita GL, Sframeli M, Di Stefano MG, La Rosa M, Barcellona C, Faraone C, Rodolico C, Toscano A, Riggeri P, Vita G. Predictors of adaptation to non-invasive ventilation in neuromuscular disorders. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:55-56.
- E60. D'Amico A, Martone J, Previstali S, Baranello G, D'Angelo G, Berardinelli A, **Messina S**, Pane M, Morandi L, Mercuri E, Catteruccia M, Bertini E, Bozzoni I. miRNAs as serum biomarkers for Duchenne muscular dystrophy: correlation analysis in a multicentric study between miRNAs levels and clinical status of DMD patients. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:53.
- E61. Pezzini I, Savarese M, D'Amico A, Mercuri E, Astrea G, Baldacci J, Fiorillo C, Moro F, Rubegni A, Battini R, **Messina S** et al. Expanding the array of mutations in GMPPB. A multicenter study. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:57.
- E62. Sframeli M, Sarkozy A, Astrea G, Scoto M, Feng L, Mein R, Yau M, Phadke R, Sewry C, Robb S, Vita G, **Messina S**, Muntoni F. Clinical and genetic spectrum in a large cohort of patients with a genetic diagnosis of congenital muscular dystrophies in the UK and differences with the Italia population. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:60.
- E63. Barcellona C, Sframeli M, Vita GL, Di Stefano MG, La Rosa M, La Foresta S, Faraone C, Russo M, Rodolico C, **Messina S**, Vita G. Selective short-term verbal memory involvement in two siblings carrying centronuclear myopathy due to DNMT2 gene mutations. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:64-65.
- E64. La Rosa M, Sframeli M, Vita GL, Di Stefano MG, Barcellona C, Granata F, Aguenouz M, Rodolico C, Toscano A, **Messina S**, Vita G. Severe rhabdomyolysis in a patient with "heat stroke". XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:72.
- E65. Pane M, Mazzone E, Fanelli L, De Sanctis R, Palermo C, Sivo S, D'Amico A, **Messina S**, Politano L, Battini R, Frosoni S, Pedemonte M, Pegoraro E, Berardinelli A, D'Angelo G, Pini A, Baranello G, Mercuri E. Longitudinal assessment of Upper Limb function in DMD patients: 12 month changes. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:75.
- E66. Sansone V, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Agosto C, Banfi P, Baranello G, Bignamini E, Chiarini MB, Cutrera R, D'Amico A, Dusio M, Fanfulla F, Garuti G, Giretti R, Gorni K, Gregoretta C, Luccoli L, **Messina S** et al. Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I, II, III. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:81.
- E67. Vita GL, Catalano A, Morabito N, Sframeli M, Di Stefano MG, Barcellona C, La Rosa M, Vita G, **Messina S**. Teriparatide (rhPTH) treatment in Duchenne Muscular Dystrophy, a case report. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:84.
- E68. Distefano MG, Cavallaro F, Vita GL, Sframeli M., Barcellona C., La Rosa M, Donato C, Consulo C, Di Bella V, Pavone F, **Messina S**, Vita G. Pilot study of serial casting in muscular

dystrophy patients. XV Congress of the Italian Association of Myology, Naples, 19-23 maggio 2015. *Acta myologica* 2015, XXXIV:85.

- E69. Morabito, N; Catalano, A; Vita, G; Messina, S; Vita, G; Lasco, A Teriparatide enhances bone mineral density and improves quality of life in Duchenne muscular dystrophy related osteoporosis. XVI Congresso Nazionale SIOMMMMS Roma; 20-22 ottobre 2016 Titolo del libro: Anno 16 - numero 4 – 2016, Rivista: OSTEOPOROSIS.IT, pag. 146.
- E70. Astrea G, D'Amico A, Battini R, Berardinelli A, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, Catteruccia M, Comi GP, Fattori F, Fiorillo C, Giannotta M, Gorni K, Magri F, Mercuri E, **Messina S**, Mongini T, Mora M, Morani F, Moro F, Pane M, Pegoraro E, Pini A, Politano L, Ricci F, Sframeli M, Santarelli FM Glycosilation of alpha-dystroglycan: one pathway several phenotypes. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:67.
- E71. Neri M, Selvatici R, Falzarano MS, Trabanelli C, Ravani A, Rimessi P, Fabris M, Scotton C, Mauro A, Fortunato F, Osman H, Rossi R, Armaroli A, Buldrini B, Merlini L, Mora M, Gorni K, Sansone V, Mongini T, Pegoraro E, Tonin P, Fiorillo C, Pini A, Filosto M, D'Amico A, Bertini E, **Messina S**, Vita G, Pane M, Mercuri E, Muntoni F, Fini S, Gualandi F, Ferlini A. Multilevel molecular analysis indentifies all dystrophin gene mutations pointing out that DMD is a genetically homogeneous disease: repercussions on diagnosis, prevention and therapy. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:75.
- E72. Vita GL, Catalano A, Sframeli M, Di Stefano MG, La Rosa M, Barcellona C, Bonanno C, Nicocia G, Profazio C, Morabito N, Lunetta C, Vita G, **Messina S**. Insights into bone mineral density and bone metabolism in Duchenne Muscular Dystrophy. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:78.
- E73. Aguenouz M, Polito F, Rodolico C, Vita GL, Migliorato A, Oteri R, Ciranni AM, Messina S, Toscano A, Di Giorgio RM, Vita G. Hippo signaling pathway in muscular dystrophies. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:82.
- E74. Barcellona C, Sframeli M, Vita GL, Distefano MG, La Rosa M, La Foresta S, Faraone C, Russo M, Fattori F, D'Amico A, Bertini E, Rodolico C, Lunetta C, **Messina S**, Vita G. Neuropsychological patter in centronuclear myopathy due to DNM2 gene mutations. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:84.
- E75. Bonanno C, Sframeli M, Vita GL, Distefano MG, La Rosa M, Barcellona C, Profazio C, Versaci A, Mercurio L, Gitto E, Romeo C, Vita G, Lunetta C, **Messina S**. Improving SMARD1 long term outcome and quality of life: the role of the multidisciplinary setting. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:86.
- E76. Distefano MG, Vita GL, Sframeli M, Di Bella G, Pugliatti P, Recupero A, Barcellona C, La Rosa M, Nicocia G, Carerj S, Lunetta C, **Messina S**, Vita G. Effectiveness of treatment with ivabradine on clinical and instrumental endpoints in patients with Duchenne muscular dystrophy. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:90.
- E77. Emmanule V, Torella A, Sframeli M, Musumeci O, **Messina S**, Nigro V, Rodolico C, Toscano A. Fetal akinesia deformation sequence and recessive central core disease: a rare presentation of mutations in RYR1 gene. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:92.
- E78. La Rosa M, Sframeli M, Distefano MG, Barcellona C, Vita GL, Nicocia G, Astrea G, D'Amico A, Bertini E, Santorelli F, Vita G, Lunetta C, **Messina S**. Cardiac involvement in a patient with congenital-muscular-dystrophy related to POMT2 gene mutation. XVI° Congress

of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:95.

- E79. Rossi R, Trabanelli C, Venturoli A, Scotton C, Armaroli A, D'Amico A, Berardinelli A, Filosto M, Fiorillo C, Bruno C, Marrosu G, Pane M, Rodolico C, Mongini T, Moroni I, Baranello G, Santoro L, Pegoraro E, Politano L, Pini A, Fusco C, Merlini L, Morandi L, Bertini E, **Messina S**, Mercuri E, Fini S, Ferlini A, Gualandi F. Ten years (2006-2016) of molecular diagnosis in Collagen-VI related myopathies: are intragenic coding SNPS of COL6a genes modifiers of disease severity? XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:107.
- E80. Sframeli M, Stancanelli C, Vita GL, Terranova C, Rizzo E, Cavallaro F, Lunetta C, Vita G, **Messina S**. Spinal muscular atrophy type 2 and 3: evaluation of autonomic nervous system function. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:110.
- E81. Sansone VA, Albamonte E, Casiraghi J, Pini A, Berardinelli A, D'Angelo G, D'Amico A, Bertini E, Ricci F, Ardisson A, Filippini M, Conti C, Moscardi M, Morettini V, Iatomasi M, Debiaggi ML, Maestri E, Zanolini A, Pane M, Battini R, Astrea G, Baranello G, Moroni I, **Messina S**, Mercuri E, Bruno C, Fiorillo C, Siciliano G, Baldanzi S, Fossati B, Mongini T, Vita G, Meola G, Rodolico C, Toscano A, Campbell C, Johnson L. TREAT-CDM, an international observational longitudinal study on congenital myotonic dystrophy (CDM): a spin-off for the creation of the Italian CDM network. XVI° Congress of the Italian Association of Myology, Siracusa, 30-2 giugno 2017. *Acta myologica* 2017, XXXVI:115.
- E82. **Messina S**, Sframeli M, Bruno C, Pane M, Sansone V, Catteruccia M, Stancanelli C, Albamonte E, Pedemonte M, D'Amico A, Bertini E, Mercuri E, Vita G. Nutritional status in SMA type 1 over a 6 month follow-up in Nusinersen Expanded Access Program (EAP). XVIII° Congress of the Italian Association of Myology, Genova, 6-9 giugno 2018. *Acta myologica* 2018, XXXVII:53.
- E83. Brizzi T, Lupica A, **Messina S**, Toscano A, Rodolico C. Methotrexate as steroid-sparing agents in patients with myasthenia gravis. XVIII° Congress of the Italian Association of Myology, Genova, 6-9 giugno 2018. *Acta myologica* 2018, XXXVII:64.
- E84. Fusto A, Bello L, D'Amico A, Scutifero M, Vita GL, **Messina S**, Pane M, D'Angelo G, Pini A, Mercuri E, Politano L, Bertini E, Pegoraro E. SPP1 and LTBP4 genotypes modify upper limb function in Duchenne muscular dystrophy. XVIII° Congress of the Italian Association of Myology, Genova, 6-9 giugno 2018. *Acta myologica* 2018, XXXVII:71.
- E85. Neri M, **Messina S**... Ferlini A. 2127 genetic diagnoses of dystrophinopathies within the DMD Italian Network: report and reflections impacting on care and Therapies. XVIII° Congress of the Italian Association of Myology, Genova, 6-9 giugno 2018. *Acta myologica* 2018, XXXVII:77.
- E86. Vita GL, Sframeli M, Astrea G, D'Amico A, Bertini E, Santorelli FM, Vita G, **Messina S**. Mutations in the SYNE1 gene cause autosomal recessive CMD: the first case report. XVIII° Congress of the Italian Association of Myology, Genova, 6-9 giugno 2018. *Acta myologica* 2018, XXXVII:77.
- E87. Zambon AA, Ferlini A... **Messina S**, ...Previtali SC. Motor performances in exon-2 duplication of the dystrophin gene. XIX° Congress of the Italian Association of Myology, Bergamo, 5-8 giugno 2019. *Acta myologica* 2019, XXXVIII:102.
- E88. Bello L, ...**Messina S**, Pegoraro E. Modifiers of respiratory and cardiac function in the Italian Duchenne muscular dystrophy Network and CINRG Duchenne Natural History study. XIX° Congress of the Italian Association of Myology, Bergamo, 5-8 giugno 2019. *Acta myologica* 2019, XXXVIII:103.
- E89. Sframeli M, Vita GL, Ciranni A, Versaci A, Di Bella V, Ferlazzo V, Gitto E, Aguenouz M, Vita G, **Messina S**. CSF biomarkers in patients affected by spinal muscular atrophy type 1

treated with nusinersen. XIX° Congress of the Italian Association of Myology, Bergamo, 5-8 giugno 2019. Acta myologica 2019, XXXVIII:104.

E90. Distefano MG, Rodolico C, Musumeci O, Lupica A, **Messina S**, Vita G, Toscano A. Limb girdle muscular dystrophies: clinical and genetic characterization of a wide cohort of patients from a single center. XIX° Congress of the Italian Association of Myology, Bergamo, 5-8 giugno 2019. Acta myologica 2019, XXXVIII:118.

Messina, li 22/10/2020

Prof.ssa Sonia Messina

