

Informazioni personali

Nome

Chiara Fiorillo

Data di nascita

11 Settembre 1975

Nazionalità

Italiana

Contatti

chiara.fiorillo@unige.it

+3901056363566



Qualifica

- Medico Chirurgo,-Specialista in Neurologia
- Dottore di Ricerca in Neuroscienze
- Ricercatore Tempo Determinato tipo B presso DINOGMI, Università di Genova
- Dirigente Medico Convenzionato presso IRCCS Istituto G.Gaslini con incarico di esperto nella diagnosi istologica e molecolare delle malattie neuromuscolari
- Abilitata a Professore di II Fascia in Pediatria e Neuropsichiatria Infantile.

Competenze linguistiche

Italiano: madrelingua

Inglese: eccellente

Francese: buono

Educazione e formazione

Anni 1994-1999	Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Napoli, Federico II.
Anni 1996-1999	Studente Interno presso I laboratori di Neurogenetica del Dipartimento di Neuroscienze (Prof.A.Filla). Attività di Laboratorio con acquisizione delle tecniche di Sequenziamento DNA, doppio ibrido in lieviti, western blot.
Giugno-Settembre 1997	Visiting student presso il National Institute of Health (NIH), Bethesda, Stati Uniti (Prof. J. Shiller Lab). Attività di Laboratorio con acquisizione di tecniche per studi cellulari, inserzione di retrovirus in cellule HeLa.
Settembre 1999	Laurea in Medicina e Chirurgia presso Università degli Studi di Napoli con tesi dal titolo: Modificazione dell'attività trascrizionale di NFkB dopo somministrazione di neurolettici tipici ed atipici. Votazione 110 lode/110
Novembre 1999- Novembre 2004	Scuola di Specializzazione in Neurologia presso l'Università degli studi di Napoli Federico II. Attività assistenziali cliniche della durata di 6 mesi nei seguenti reparti: Neuroradiologia, Neuropsicologia, Neurofisiopatologia, Disturbi del Movimento, Cefalee, Epilessia. Specializzando interno presso Servizio di Neurofisiopatologia (Prof. L.Santoro), attività del laboratorio (biopsia muscolari), cliniche (malattie muscolari) e di ricerca genetica presso Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM-Prof.V.Nigro).
Novembre 2004	Specializzazione in Neurologia con tesi dal titolo: Le distrofie muscolari dei cingoli da mutazione della calpaina-3, studio bioptico e biochimico.
Novembre 2004- Febbraio 2008	Corso di dottorato in neuroscienze con progetto sulla correlazione genotipo-fenotipo delle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD) svolto presso Telethon Institute of Genetic and Medicine (TIGEM) e Servizio di Neurofisiopatologia dell'Università di Napoli Federico II.
Settembre 2006 - Giugno 2008	Research Visiting Fellow presso Institute of Human Genetic, New Castle University, Regno Unito (Prof. K.Bushby). Attività di Laboratorio (in particolare analisi di Immunofluorescenza, Western Blot e studi cellulari

su fibroblasti per studiare i meccanismi patogenetici alla base delle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD e Miopatie da difetto di collagene VI) e Clinica (ambulatorio malattie muscolari, distrofia FSHD e distrofie dei cingoli)

Febbraio 2008

Dottore di ricerca in Neuroscienze con discussione della tesi: Studio di correlazione genotipo-fenotipo nelle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD) in una popolazione Italiana.

Settembre 2008

-Gennaio 2010

Research Visiting Fellow (Honorary Contract) presso Laboratorio di Neuropatologia, R&J Hospital, Oswestry, Regno Unito (Prof. C.Sewry). Attività di diagnostica e ricerca tramite analisi istopatologiche su biopsie muscolari in sospette distrofie muscolari, miopatie congenite e miopatie metaboliche. In particolare studio di popolazione di pazienti affetti da miopatie "central core" e mutazioni del gene RYR1.

Corsi di Aggiornamento

20-22 Marzo 2017

Corso di aggiornamento sulle Neuropatie periferiche in età pediatrica (Milano, Fondazione Mariani)

11-16 Marzo 2014

XXI Corso di Base in Elettromiografia e Potenziali evocati (Sorrento Prof.L.Santoro)

15-20 Ottobre 2012

XXXII Corso teorico e pratico di elettrofisiologia clinica (Abano Terme-Prof. De Grandis)

12-16 Marzo 2006

XXII Corso di base in Elettroencefalografia Clinica (Gargnano, EUREPA)

Attività lavorativa

Da Novembre 2022

Ricercatore a tempo determinato tipo B (RTDA) presso Università degli Studi di Genova, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno Infantili (DINOEMI) e Medico Convenzionato presso UOC di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

Incarichi assistenziali

Incarico di Esperto nella diagnosi istopatologia e molecolare delle malattie Neuromuscolari conferito da Ospedale Gaslini. In breve, mi occupo di diagnostica delle malattie neuromuscolari tramite analisi microscopiche, genetiche e elettrofisiologiche. Altre attività relate comprendono: organizzazione e refertazione delle biopsie muscolari; traslazione dalla clinica al laboratorio delle indagini genetiche; esecuzione esami ENG e EMG. Effettuo consulenze ai reparti diversi da quello di afferenza e ambulatori dedicati per pazienti con le seguenti patologie neuromuscolari: paraparesi spastiche ereditarie, eredoatassie ad esordio precoce, neuropatie ereditarie ed acquisite, miopatie e distrofie muscolari. Svolgo attività di Day Hospital presso UOC Neuropsichiatria e ambulatorio prime visite urgenti e ambulatorio per "second opinion" in pazienti con sospetta patologia neuromuscolare. Presto servizio di pronta reperibilità diurna e notturna presso Ospedale Gaslini come Neuropsichiatra infantile. Partecipo a trial clinici terapeutici sperimentali per Distrofia Muscolare di Duchenne e Miastenia Gravis.

Incarichi didattici

Sono docente del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Attività di tutoraggio studenti interni tesisti, specializzandi e dottorandi.

Docente presso i corsi di Laure in Infermieristica Pediatrica, Terapia della Neuro e psicomotricità, Fisioterapia, Riabilitazione ed Educazione professionale (secondo manifesto degli studi del DINOGMI)

Ricerca

La mia principale attività di ricerca si basa su studi di collaborazione nazionali ed internazionali di clinica e genetica traslazionale nell'ambito delle patologie neuromuscolari e di applicazione dell'analisi miopatologica

Dal 2 Gennaio 2018

Ad Ottobre 2022

Ricercatore a tempo determinato tipo A (RTDA) presso Università degli Studi di Genova, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno Infantili (DINOGMI) e Medico Convenzionato presso UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

Dal al 31 Marzo 2015

al 31 Dicembre 2017

Assegnista di ricerca presso Università degli Studi di Genova, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica Scienze Materno Infantili (DINOGMI). Attività clinica e di ricerca presso di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari e Laboratorio di Patologia Muscolare

Dal 1 Aprile 2014 al
31 Marzo 2015

Contratto di collaborazione a progetto presso Istituto G.Gaslini, Unità di Miologia, nell'ambito di progetto Europeo per la diagnosi e follow up dei pazienti affetti da Glicogenosi Muscolare tipo V

Dal 2 Aprile 2013 al
1 Marzo 2014

Assegnista di ricerca presso Università degli Studi di Genova, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica Scienze Materno Infantili (DINOEMI). Attività clinica e di ricerca presso UO di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari e Laboratorio di Patologia Muscolare

Dal Febbraio 2010
Ad Aprile 2013

Dirigente Medico presso Unità Complessa di Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari, IRCCS Stella Maris. Pisa. Responsabile del Laboratorio di Miopatologia della UOC di Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari.

Dal Giugno 2008 a
Giugno 2009

Contratto di ricerca della fondazione Telethon come curatore del registro di pazienti affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker.

Congressi (relatore/organizzatore)

Organizzatore del modulo di Neuromuscular Disorders nell'ambito della Summer School del dottorato in Neuroscience per gli anni 2023 e 2024

Relatore alla 8 Giornata delle Malattie Neuromuscolari Genova Marzo 2025. Argomento: Le sindromi miasteniche in età pediatrica.

Relatore all' International Pre-congress Course AIM: Neuromuscular diagnosis: a multidisciplinary approach from histopathology to molecular

genetics nell'ambito del XXIV Congresso della Associazione Italiana di Miologia, Roma Giugno 2024. Argomento: Aspetti istologici delle Miopatie Genetiche.

Relatore al 58esimo Congresso Associazione Italiana di Neuropatologia e Neurobiologia Clinica, Napoli Giugno 2023. Argomento: Osservazione miopatologica in era molecolare

Relatore al XLVII Congresso Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP), Pisa Novembre 2023. Argomento: Juvenile Myasthenic Syndromes

Relatore al XXII Congresso della Associazione Italiana di Miologia (AIM), Matera Novembre 2022. Argomento: Paediatric DMD carriers: clinical, genetic and histopathological features

Relatore al XLVII Congresso Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP), Milano Ottobre 2022. Argomento: Novel forms of muscular dystrophies in children

Relatore al 7th International Myology Congress, Nice 2022. Defining Molecular And Functional Consequences Of Titin Mutations In Muscle Progenitors From Affected Patients

Relatore al XX Congresso della Associazione Italiana di Miologia (AIM), Digital Edition 2021. New histopathological markers for the diagnosis of the myopathies.

Relatore al XLV Congresso Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP), Digital Edition 2020 Argomento: The juvenile idiopathic inflammatory myopathies.

Relatore al corso Neurofisiologia del Sistema Nervoso Periferico in età pediatrica. Genova, Marzo 2019 Argomento: Sviluppo del muscolo scheletrico

Relatore al Corso di Aggiornamento in tema di malattie neuromuscolari Savona, 23 Giugno 2018. Argomento: Nuovi sviluppi nella Distrofia di Duchenne.

Organizzatore e relatore del Teaching Precongress Course nell'ambito del

XVII Congresso della Associazione Italiana di Miologia. "Pillole di Miopatologia- Corso di formazione teorico e pratica. Genova 5 Giugno 2018

Relatore alla VIII Riunione annuale dell'Associazione Italiana Nervo periferico (ASNP). Roma 19-21 Aprile 2018. Argomento: Distal Spinal Muscular Atrophy (dSMA) phenotypes in children.

Relatore al XV Conferenza Internazionale di Parent Project, 17 Marzo 2017. Argomento: Le donne portatrici di DMD.

Relatore al Convegno "Percorsi Di Vita & Miotonie presso Policlinico Gemelli, Marzo 2017. Argomento: La diagnosi precoce nelle Miotonie Genetiche.

Relatore al XVI congresso AIM Lecce Giugno 2016. Correlazione genotipo-fenotipo nelle miopatie congenite"

Relatore al Corso "Update sulla distrofia muscolare di Duchenne. La diagnosi, i percorsi assistenziali, le nuove terapie. Marzo 2016

XLI Congresso SINP Bologna Novembre 2015 Corso pregressuale "Cause periferiche di lattante ipotonico"

XV Congresso AIM Napoli Maggio 2015: Relatore" Difetti della MYH7, studio di popolazione"

XL Congresso SINP Palermo Novembre 2014 Relatore "Ruolo della biopsia muscolare nella diagnostica delle miopatie"

Attività editoriale/ Partecipazione a Board

Autore del Capitolo "Le malattie Neuromuscolari Pediatriche" nell'ambito del Libro "Neurologia Pediatrica. Dalle basi biologiche alla pratica clinica" di Martino Ruggieri, Edizioni Edra. Settembre 2023.

Editor dello Special Issue Research Topic "Myopathology of Inherited Myopathies" per la rivista Frontiers in Neurology 2022

Autore della monografia "Le miopatie congenite" sulla rivista Prospettive in

**Attività didattica/
Carriera Universitaria**

Pediatria Gennaio-Marzo 2015

Associate Editor delle riviste Acta Myologica e Frontiers in Neuroscience-
sezione Neurologia Pediatrica.

Membro del ERN Myopathology Working Group dal 2022

Membro della Task force Development of Recommendations for the
Treat-to-Target Strategy in Juvenile Dermatomyositis.

Revisore per le seguenti riviste scientifiche: PLOS, Neuroscience Letters,
European Journal of Paediatric Neurology, BMC Medical Genetics, Acta
Neuropathologica, Neurological Science, Muscle and Nerve, Neuromuscular
Disorders, DNA and Cell Biology.

Abilitazione scientifica nazionale 2019 in Pediatria e Neuropsichiatria
infantile.

Corso di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile. Docente I, II e IV
anno.

Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Anni accademici 2016-2024:
Docente del corso integrato di Pediatria. Modulo Neurologia pediatrica e
Neuropsichiatria Infantile. Attività seminariale e professionale (ADE) a
piccoli gruppi nel corso integrato di Pediatria. 1CFU

Corso di Laurea in Infermieristica: anni accademici 2020-2022: Docente del
Corso di Pediatria Generale e Specialistica. 2 CFU

Corso di Laurea in Educazione delle Professioni Sanitarie anni accademici
2023-2025: Insegnamento di Neuropsichiatria Infantile e Laboratorio di
Neuropsichiatria Infantile 2CFU

Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità (TNPEE) anni
accademici 2023-2025. Insegnamento: neurologia del Lattante. 1 CFU

Corso di Laurea in Fisioterapia anni accademici 2023-2025 Insegnamento
di Neurologia Pediatrica e Psichiatria dell'età evolutiva. 2 CFU

Corso di Laurea magistrale in Scienze della Riabilitazione anni accademici 2023-2025. Insegnamento di Riabilitazione in Neurologia Pediatrica. 2 CFU

Corso FAD per la Certificazione in Neurologia Pediatrica (CFNP) 2016.
Responsabile del modulo: Malattie Neuromuscolari (10 ore)

Corso FAD ECM "Il pediatra, dal sintomo alla diagnosi" 2015. Responsabile del modulo: miopatie congenite.

Relatore di 8 Tesi di Laurea dal 2019

Tutor di 2 dottorandi di ricerca:

-Dr. ssa Carolina Croci, in Scienze Pediatriche (XXXV ciclo) progetto dal titolo: Electrodiagnostic Tests In The Assessment Of Children With Neuromuscular Disorders And Correlation With The Myopathological Study
-Dr.ssa MariaFrancesca Di Feo in Scienze Pediatriche (XXXVI ciclo) progetto dal titolo: "Titinopathies from bedside to bench and back: exploring genotype-phenotype correlations through clinical data and functional studies"

Membro del Consiglio dei Docenti del Dottorato in Scienze Pediatriche dal 2021

Membro della Commissione Ricerca del DINOGMI dal 2023

Progetti di ricerca Finanziati

PROGETTI IN CORSO

Progetto Finanziamento Ricerca di Ateneo (FRA DINOGMI 2025):
Reanalysis of Clinical Exome Data from Unsolved Cases with Neuromuscular Disorders: define a systematic flow-chart using AI-assisted tools. Ruolo PI
Funding: 36 mila

Progetto PNRR-POC-2023-12377653 2023: Advanced multi-omic and – system approaches to identify novel biomarkers for SMA. PI Claudio Bruno. Ruolo coPI. Funding: 1.000.0000

Ricerca Finalizzata 2019. Progetto di rete: New models for patient management in the Emergency Department: looking for improvement of efficiency and quality. Ruolo: Principal Investigator WP3
Funding: euro 300mila

Trampoline grant AFM 2019 #22341 Defining molecular and functional consequences of titin mutations in human muscle progenitors from affected patients.
Ruolo: Principal Investigator
Funding: euro 50 mila

Telethon UILDM 2021 Clinical Project GUP Characterization of the phenotypic diversity in DupEx2 Duchenne Muscular Dystrophy and identification of predictive/prognostic markers
Ruolo: Co-investigator-Responsabile di Unità
Funding: euro 6mila

Telethon UILDM 2019 Clinical Project GUP19002C Trial readiness and endpoint assessment in congenital and childhood Myotonic Dystrophy
Ruolo: Co-investigator. Responsabile of Unit
Funding: euro 16 mila

Bando AIFA 2017 Ricerca Indipendente. TRS-2018-00001625 TREAT-LMNA- "Deflazacort TREATment in LMNA related congenital muscular dystrophy: study of clinical effectiveness and search for reliable markers"
Ruolo: Co-investigator. Responsabile of Unit
Funding: euro 33 mila

PTC Therapeutics International Ltd., Private Grants: Next generation sequencing for detection of point mutations in DMD from February-2018
Ruolo: Principal Investigator
Funding: euro 20 mila

PROGETTI CONCLUSI

Telethon Exploratory 2012 GEP12001. Exploring mitochondrial dysfunction in calpain-3 related myopathy. Ruolo: Principal Investigator

Ricerca finalizzata Giovani Ricercatori 2012 Integrated "omic" approach to

explore pathogenesis and clinical variability of Facio-Scapulo-Humeral Muscular Dystrophy. Ruolo: Principal Investigator

Telethon UILDM 2011 GUP11002J. Assessment of Upper Limb function in non-ambulant Duchenne Muscular Dystrophy. Ruolo: Co-investigator.

Trial Clinici

Principal Investigator (PI) del trial Pfizer Phase 3 (C3391002) study of fordadistrogene movaparvovec (PF-06939926) gene therapy in non-ambulatory patients with DMD. In corso.

Principal Investigator (PI) del trial A Long-term, Single-Arm, Open-label, Multicenter, Follow-on Trial of ARGX-113-2006 to Evaluate Safety of Efgartigimod Administered Intravenously in Children With Generalized Myasthenia Gravis. In corso.

Lab Coordinator del trial SAREPTA Therapeutics SRP-9001-301 Phase 3 Multinational, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Systemic Gene Delivery Study to Evaluate the Safety and Efficacy of SRP-9001 in Subjects With Duchenne Muscular Dystrophy. In corso.

Study Coordinator del trial Pfizer B5161004: A Multicenter, Open-Label Extension Study To Evaluate The Long Term Safety Of Pf-06252616 In Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. Concluso.

Studi di collaborazione

Referente tecnico scientifico del progetto Valutazione Esterna di qualità (VEQ) per la diagnostica delle malattie neuromuscolari promosso dal Centro Regionale di Coordinamento della Medicina di Laboratorio di Regione Lombardia

Caratterizzazione clinica e genetica di pazienti portatori di mutazioni del gene ATAD3A e fenotipo neuromuscolare in collaborazione con il Laboratorio di Medicina Mitocondriale, Ospedale San Orsola, Bologna.

Studio di modelli cellulari di motoneuroni da iPSC per studiare gli effetti

patogenetici in vivo di SNAPC4 nuovo gene responsabile di neuropatia motoria distale ad esordio precoce in collaborazione con il Corti Lab, Centro Dino Ferrari.

Studio di caratterizzazione molecolare dell'interplay DNAJC25-Nesprin nelle forme di distrofia muscolare di tipo Emery-Dreifuss (EDMD). In collaborazione con Laboratorio di Neurogenetica, Ospedale San Camillo.

Partecipazione al progetto Personalized Approaches and Therapeutic Horizons for PPP1R21 Disorders nell'ambito dei progetti ERDERA (European Rare Disease Research Allianz)

Caratterizzazione miopatologica di biopsie muscolari di forme di miopatia congenita con disproporzione di fibre (CFTD). In collaborazione con Unità di Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta: Milano

Caratterizzazione miopatologica di casi di SNUPN, MYO18B e TRIM32 related muscular dystrophies in collaborazione con Prof. Edoardo Malfatti presso il Reference Center for Neuromuscular disorders, APHP Henri Mondor Hospital, University Paris.

Diverse collaborazioni internazionali per caratterizzazione di nuovi geni associati a malattie neuromuscolari.

Diverse collaborazioni nei lavori dei RIN (Rete Istituti Virtuali in Neuroscienze) e nell'ambito dell'ERN- MND (European Reference Network Neuromuscular).

Il sottoscritto, consapevole che – ai sensi dell'art. 76 del D.P.R. 445/2000 – le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali, dichiara che le informazioni rispondono a verità.

Il sottoscritto in merito al trattamento dei dati personali esprime il proprio consenso al trattamento degli stessi nel rispetto delle finalità e modalità di cui al d.lgs. n. 196/2003.

Data 14 Aprile 2025

Firma leggibile

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Chiara Fiorillo', enclosed within a light gray rectangular border.

Chiara Fiorillo MD, PhD

Pubblicazioni

Dofash LNH, Miles LB, Saito Y, Rivas E, Calcinotto V, Oveissi S, Serrano RJ, Templin R, Ramm G, Rodger A, Haywood J, Ingleby E, Clayton JS, Taylor RL, Folland CL, Groth D, Hock DH, Stroud DA, Gorokhova S, Donkervoort S, Bönnemann CG, Sud M, VanNoy GE, Mangilog BE, Pais L, O'Donnell-Luria A, Madruga-Garrido M, Scala M, **Fiorillo C**, Baratto S, Traverso M, Malfatti E, Bruno C, Zara F, Paradas C, Ogata K, Nishino I, Laing NG, Bryson-Richardson RJ, Cabrera-Serrano M, Ravenscroft G. HMGCS1 variants cause rigid spine syndrome amenable to mevalonic acid treatment in an animal model. *Brain*. 2024 Nov 12;awae371. doi: 10.1093/brain/awae371. Epub ahead of print. PMID: 39531736.

Moriggi M, Ruggiero L, Torretta E, Zoppi D, Arosio B, Ferri E, Castegna A, **Fiorillo C**, Gelfi C, Capitanio D. Muscle Proteome Analysis of Facioscapulohumeral Dystrophy Patients Reveals a Metabolic Rewiring Promoting Oxidative/Reductive Stress Contributing to the Loss of Muscle Function. *Antioxidants (Basel)*. 2024 Nov 16;13(11):1406. doi: 10.3390/antiox13111406. PMID: 39594549; PMCID: PMC11591206.

Taglietti V, Kefi K, Rivera L, Bergiers O, Cardone N, Coulpier F, Gioftsidi S, Drayton-Libotte B, Hou C, Authier FJ, Pietri-Rouxel F, Robert M, Bremond-Gignac D, Bruno C, **Fiorillo C**, Malfatti E, Lafuste P, Tiret L, Relaix F. Thyroid-stimulating hormone receptor signaling restores skeletal muscle stem cell regeneration in rats with muscular dystrophy. *Sci Transl Med*. 2023 Mar;15(685):eadd5275. doi: 10.1126/scitranslmed.add5275. Epub 2023 Mar 1. PMID: 36857434

Cardone N, Taglietti V, Baratto S, Kefi K, Periou B, Gitiaux C, Barnerias C, Lafuste P, Pharm FL, Pharm JN, Panicucci C, Desguerre I, Bruno C, Authier FJ, **Fiorillo C**, Relaix F, Malfatti E. Myopathologic trajectory in Duchenne muscular dystrophy (DMD) reveals lack of regeneration due to senescence in satellite cells. *Acta Neuropathol Commun*. 2023 Oct 19;11(1):167. doi: 10.1186/s40478-023-01657-z. PMID: 37858263 Free PMC article.

Trucco F, Albamonte E, Pane M, Ricci F, D'amico A, Astrea G, Moroni I, Pini A, **Fiorillo C**, Berardinelli A, Johnson NE, Sansone VA; DM1 Paediatric Working Group. Parental diagnostic delay and developmental outcomes in congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Dev Med Child Neurol*. 2025 Mar;67(3):365-373. doi: 10.1111/dmcn.16079. Epub 2024 Sep 4. PMID: 39231278; PMCID: PMC11794672.

Accogli A, Shakya S, Yang T, Insinna C, Kim SY, Bell D, Butov KR, Severino M, Niceta M, Scala M, Lee HS, Yoo T, Stauffer J, Zhao H, **Fiorillo C**, Pedemonte M, Diana MC, Baldassari S, Zakharova V, Shcherbina A, Rodina Y, Fagerberg C, Roos LS, Wierzba J, Dobosz A, Gerard A, Potocki L, Rosenfeld JA, Lalani SR, Scott TM, Scott D, Azamian MS, Louie R, Moore HW, Champaigne NL, Hollingsworth G, Torella A, Nigro V, Ploski R, Salpietro V, Zara F, Pizzi S, Chillemi G, Ognibene M, Cooney E, Do J, Linnemann A, Larsen MJ, Specht S, Walters KJ, Choi HJ, Choi M, Tartaglia M, Youkharibache P, Chae JH, Capra V, Park SG, Westlake CJ. Variants in the WDR44 WD40-repeat domain cause a spectrum of ciliopathy by impairing ciliogenesis initiation. *Nat Commun*. 2024 Jan 8;15(1):365. doi: 10.1038/s41467-023-44611-2. PMID: 38191484; PMCID: PMC10774338.

Trucco F, Lizio A, Roma E, di Bari A, Salmin F, Albamonte E, Casiraghi J, Pozzi S, Becchiati S, Antonaci L, Salvalaggio A, Catteruccia M, Tosi M, Marinella G, Danti FR, Bruschi F, Veneruso M, Parravicini S, **Fiorillo C**, Berardinelli A, Pini A, Moroni I, Astrea G, Battini R, D'Amico A, Ricci F, Pane M, Mercuri EM, Johnson NE, Sansone VA. Association between Reported Sleep Disorders and Behavioural Issues in Children with Myotonic Dystrophy Type 1-Results from a Retrospective Analysis in Italy. *J Clin Med*. 2024 Sep 14;13(18):5459. doi: 10.3390/jcm13185459. PMID: 39336946; PMCID: PMC11432637.

Benzoni P, Gazzerò E, **Fiorillo C**, Baratto S, Bartolucci C, Severi S, Milanese R, Lippi M, Langione M, Murano C, Meoni C, Papolizio V, Cospito A, Baruscotti M, Bucchi A, Barbuti A. Caveolin-3 and Caveolin-1 Interaction Decreases Channel Dysfunction Due to Caveolin-3 Mutations. *Int J Mol Sci*. 2024 Jan 12;25(2):980. doi: 10.3390/ijms25020980. PMID: 38256054; PMCID: PMC10816214.

Traverso M, Baratto S, Iacomino M, Di Duca M, Panicucci C, Casalini S, Grandis M, Falace A, Torella A, Picillo E, Onore ME, Politano L, Nigro V, Innes AM, Barresi R, Bruno C, Zara F, **Fiorillo C**, Scala M. DAG1 haploinsufficiency is associated with sporadic and familial isolated or pauci-symptomatic hyperCKemia. *Eur J Hum Genet*. 2024 Mar;32(3):342-349. doi: 10.1038/s41431-023-01516-4. Epub 2024 Jan 4. PMID: 38177406; PMCID: PMC10923780.

Salpietro V, Maroofian R, Zaki MS, Wangen J, Cioffi A, Barresi S, Efthymiou S, Lamaze A, Aughey GN, Al Mutairi F, Rad A, Rocca C, Cali E, Accogli A, Zara F, Striano P, Mojarrad M, Tariq H, Giacomuzzi E, Taylor JC, Oprea G, Skrahina V, Rehman KU, Abd Elmaksoud M, Bassiony M, El Said HG, Abdel-Hamid MS, Al Shalan M, Seo G, Kim S, Lee H, Khang R, Issa MY, Elbendary HM, Rafat K, Bertoli-Avella A, Pagnamenta AT, Niceta M, Battini R, Corsello A, Leoni C, **Fiorillo C**, Dallapiccola B, Faqeih EA, Tallur KK, Alfadhel M, Alobeid E, Maddirevula S, Mankad K, Banka S, Ghayoor-Karimiani E, Tartaglia M, Chung WK, Green R, Alkuraya FS, Jepson JEC, Houlden H. SYNAPS Study Group. Bi-allelic genetic variants in the translational GTPases GTPBP1 and GTPBP2 cause a distinct identical neurodevelopmental syndrome. *Am J Hum Genet*. 2024 Jan 4;111(1):200-210. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.11.012. Epub 2023 Dec 20. PMID: 38118446 Free PMC article.

Geroldi A, Tozza S, **Fiorillo C**, Nolano M, Fossa P, Vitale F, Domi R, Gaudio A, Mammi A, Patrone S, Barbera A, Origone P, Ponti C, Sanguineri F, Zara F, Cataldi M, Salpietro V, Venturi CB, Massucco S, Schenone A, Manganeli F, Mandich P, Bellone E, Gotta F. A novel de novo variant in POLR3B gene associated with a primary axonal involvement of the largest nerve fibers. *J Peripher Nerv Syst*. 2023 Dec;28(4):620-628. doi: 10.1111/jns.12602. Epub 2023 Nov 13. PMID: 37897416

Panicucci C, Casalini S, Traverso M, Brolatti N, Baratto S, Raffaghelli L, Pedemonte M, Doglio L, Derchi M, Tasca G, Damasio BM, **Fiorillo C**, Bruno C. Early Muscle MRI Findings in a Pediatric Case of Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy Type 1. *Neuropediatrics*. 2023 Dec;54(6):426-429. doi: 10.1055/s-0043-1768989. Epub 2023 May 31. PMID: 37257496 Review.

Massucco S, Gemelli C, Bellone E, Geroldi A, Patrone S, Mandich P, Scarsi E, Faedo E, Marinelli L, Mongini T, Traverso M, Baratto S, Schenone A, **Fiorillo C**, Grandis M. Skeletal muscle involvement in biallelic SORD

mutations: case report and review of the literature *Acta Myol.* 2023 Dec 20;42(4):113-117. doi: 10.36185/2532-1900-323. eCollection 2023. PMID: 38406380 Free PMC article. Review.

Panicucci C, Casalini S, Damasio BM, Brolatti N, Pedemonte M, Biolcati Rinaldi A, Morando S, Doglio L, Raffaghello L, **Fiorillo C**, Zara F, Tasca G, Bruno C. Long-term clinical and MRI follow-up in two POMT2-related limb girdle muscular dystrophy (LGMDR14) patients *Brain Dev.* 2023 May;45(5):306-313. doi: 10.1016/j.braindev.2023.01.010. Epub 2023 Feb 14. PMID: 36797079

Dosi C, Rubegni A, Baldacci J, Galatolo D, Doccini S, Astrea G, Berardinelli A, Comi GP, Donati MA, Dotti MT, Filosto M, **Fiorillo C**, Giannini F, Gigli GL, Grandis M, Lopercolo D, Magri F, Maioli MA, Malandrini A, Massa R, Matà S, Melani F, Messina S, Mignarri A, Moggio M, Pennisi EM, Pegoraro E, Ricci G, Sacchini M, Schenone A, Sampaolo S, Sciacco M, Siciliano G, Tasca G, Tonin P, Tupler R, Valente M, Volpi N, Cassandrini D, Santorelli FM. Using Cluster Analysis to Overcome the Limits of Traditional Phenotype-Genotype Correlations: The Example of RYR1-Related Myopathies *Genes (Basel)*. 2023 Jan 23;14(2):298. doi: 10.3390/genes14020298. PMID: 36833224 Free PMC article.

Cardone N, Moula M, Baelde RJ, Biquand A, Villanova M, Metay C, **Fiorillo C**, Baratto S, Merlini L, Sabatelli P, Romero NB, Relaix F, Authier FJ, Taglietti V, Savarese M, de Winter J, Ottenheim C, Richard I, Malfatti E. Clinical and functional characterization of a long survivor congenital titinopathy patient with a novel metatranscript-only titin variant. *Acta Neuropathol Commun.* 2023 Mar 21;11(1):48. doi: 10.1186/s40478-023-01539-4. PMID: 36945066 Free PMC article.

Croci C, Cataldi M, Baratto S, Bruno C, Trucco F, Doccini S, Romano A, Nesti C, Santorelli FM, **Fiorillo C**. Recurrent Sensory-Motor Neuropathy Mimicking CIDP as Predominant Presentation of PDH Deficiency *Neuropediatrics.* 2023 Jun;54(3):211-216. doi: 10.1055/a-2018-4845. Epub 2023 Jan 24. PMID: 36693417

Bellofatto IA, Sessarego M, Tirandi A, Olivero C, Sgura C, Maioli E, Gavoci A, Schiavetta E, Frè F, Saccomanno B, Zaottini F, Picasso R, **Fiorillo C**, Liberale L, Ottonello LC, Bardi N, Montecucco F. Statin-Induced Necrotizing Autoimmune Myopathy: Case Report of a Patient under Chronic Treatment *Case Rep Med.* 2023 Dec 16;2023:6550473. doi: 10.1155/2023/6550473. eCollection 2023. PMID: 38145276 Free PMC article.

Severa G, Pennisi A, Barnerias C, **Fiorillo C**, Scala M, Taglietti V, Cojocaru AI, Jouni D, Tosca L, Tachdjian G, Desguerre I, Authier FJ, Carlier RY, Metay C, Verebi C, Malfatti E. An early onset benign myopathy with glycogen storage caused by a de novo 1.4 Mb-deletion of chromosome 14. *Neuromuscul Disord.* 2023 Oct;33(10):817-821. doi: 10.1016/j.nmd.2023.08.011. Epub 2023 Aug 25. PMID: 37743183

Fusto A, Cassandrini D, **Fiorillo C**, et al. Expanding the clinical-pathological and genetic spectrum of RYR1-related congenital myopathies with cores and minicores: an Italian population study. *Acta Neuropathol Commun.* 2022;10(1):54. Published 2022 Apr 15. doi:10.1186/s40478-022-01357-0

Stella M, Biassoni E, **Fiorillo C**, Grandis M, Mattioli F, Del Sette M. A case of anti-HMGCR myopathy triggered by sodium/glucose co-transporter 2 (SGLT2) inhibitors. *Neurol Sci.* 2022;43(7):4567-4570. doi:10.1007/s10072-022-06046-3

Baldacci J, Calderisi M, **Fiorillo C**, Santorelli FM, Rubegni A. Automatic Recognition of Ragged Red Fibers in Muscle Biopsy from Patients with Mitochondrial Disorders. *Healthcare (Basel)*. 2022 Mar 19;10(3):574. doi: 10.3390/healthcare10030574. PMID: 35327052; PMCID: PMC8949467.

Gemelli, C., Traverso, M., Trevisan, L., Fabbri, S., Scarsi, E., Carlini, B., Prada, V., Mongini, T., Ruggiero, L., Patrone, S., Gallone, S., Iodice, R., Pisciotto, L., Zara, F., Origone, P., Rota, E., Minetti, C., Bruno, C., Schenone, A., Mandich, P, **Fiorillo C.** and Grandis, M. (2022). An integrated approach to the evaluation of patients with asymptomatic or minimally symptomatic hyperCKemia. *Muscle & nerve*, 65(1), 96–104.

Veneruso, M., **Fiorillo, C.**, Broda, P., Baratto, S., Traverso, M., Donati, A., Savasta, S., Falsaperla, R., Mancardi, M. M., Pedemonte, M., Panicucci, C., Piatelli, G., Pacetti, M., Moscatelli, A., Ramenghi, L. A., Nobili, L., Minetti, C., & Bruno, C. (2021). The Role of Muscle Biopsy in Diagnostic Process of Infant Hypotonia: From Clinical Classification to the Genetic Outcome. *Frontiers in neurology*, 12, 735488. <https://doi.org/10.3389/fneur.2021.735488>

Mohassel P, Donkervoort S, Lone MA, Nalls M, Gable K, Gupta SD, Foley AR, Hu Y, Saute JAM, Moreira AL, Kok F, Introna A, Logroscino G, Grunseich C, Nickolls AR, Pourshafie N, Neuhaus SB, Saade D, Gangfuß A, Kölbel H, Piccus Z, Le Pichon CE, **Fiorillo C**, Ly CV, Töpf A, Brady L, Specht S, Zidell A, Pedro H, Mittelman E, Thomas FP, Chao KR, Konersman CG, Cho MT, Brandt T, Straub V, Connolly AM, Schara U, Roos A, Tarnopolsky M, Höke A, Brown RH, Lee CH, Hornemann T, Dunn TM, Bönnemann CG. Childhood amyotrophic lateral sclerosis caused by excess sphingolipid synthesis. *Nat Med*. 2021 Jul;27(7):1197-1204. doi: 10.1038/s41591-021-01346-1. Epub 2021 May 31. PMID: 34059824.

Vecchia, S. D., Tessa, A., Dosi, C., Baldacci, J., Pasquariello, R., Antenora, A., Astrea, G., Bassi, M. T., Battini, R., Casali, C., Cioffi, E., Conti, G., De Michele, G., Ferrari, A. R., Filla, A., **Fiorillo, C.**, Fusco, C., Gallone, S., Germiniasi, C., Guerrini, R., ... Santorelli, F. M. (2022). Monoallelic KIF1A-related disorders: a multicenter cross sectional study and systematic literature review. *Journal of neurology*, 269(1), 437–450.

Galatolo, D., De Michele, G., Silvestri, G., Leuzzi, V., Casali, C., Musumeci, O., Antenora, A., Astrea, G., Barghigiani, M., Battini, R., Battisti, C., Caputi, C., Cioffi, E., De Michele, G., Dotti, M. T., Fico, T., **Fiorillo, C.**, Galosi, S., Lieto, M., Malandrini, A., Santorelli, F. M. (2021). NGS in Hereditary Ataxia: When Rare Becomes Frequent. *International journal of molecular sciences*, 22(16), 8490. <https://doi.org/10.3390/ijms22168490>

Tolomeo, D., Orsucci, D., Nesti, C., Baldacci, J., Battini, R., Bruno, C., Bruno, G., Cassandrini, D., Doccini, S., Donati, M. A., Ferrari, A., Fiori, S., **Fiorillo, C.**, Guerrini, R., Mari, F., Montomoli, M., Pochiero, F., Procopio, E., Ruggiero, L., Sampaolo, S., ... Santorelli, F. M. (2021). The Diagnostic Approach to Mitochondrial Disorders in Children in the Era of Next-Generation Sequencing: A 4-Year Cohort Study. *Journal of clinical medicine*, 10(15), 3222. <https://doi.org/10.3390/jcm10153222>

Cassone M, **Fiorillo C**, Zara F, Vitali C. New phenotype caused by POMGNT2 mutations. *BMJ Case Rep*. 2021 Jul 22;14(7):e242358. doi: 10.1136/bcr-2021-242358. PMID: 34301702; PMCID: PMC8728375.

Ticci C, Orsucci D, Ardisson A, Bello L, Bertini E, Bonato I, Bruno C, Carelli V, Diodato D, Doccini S, Donati MA, Dosi C, Filosto M, **Fiorillo C**, La Morgia C, Lamperti C, Marchet S, Martinelli D, Minetti C, Moggio M, Mongini TE, Montano V, Moroni I, Musumeci O, Pancheri E, Pegoraro E, Primiano G, Procopio E, Rubegni A, Scalise R,

Sciocco M, Servidei S, Siciliano G, Simoncini C, Tolomeo D, Tonin P, Toscano A, Tubili F, Mancuso M, Battini R, Santorelli FM. Movement Disorders in Children with a Mitochondrial Disease: A Cross-Sectional Survey from the Nationwide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases. *J Clin Med*. 2021 May 12;10(10):2063. doi: 10.3390/jcm10102063. PMID: 34065803; PMCID: PMC8151313.

Panicucci C, Baratto S, Raffaghello L, Tonin P, D'Amico A, Tasca G, Traverso M, **Fiorillo C**, Minetti C, Previtali SC, Pegoraro E, Bruno C. Muscle inflammatory pattern in alpha- and gamma-sarcoglycanopathies. *Clin Neuropathol*. 2021 Nov-Dec;40(6):310-318. doi: 10.5414/NP301393. PMID: 34281632.

Piccolo G, d'Annunzio G, Amadori E, Riva A, Borgia P, Tortora D, Maghnie M, Minetti C, Gitto E, Iacomino M, Baldassari S, **Fiorillo C**, Zara F, Striano P, Salpietro V. Neuromuscular and Neuroendocrinological Features Associated With ZC4H2-Related Arthrogryposis Multiplex Congenita in a Sicilian Family: A Case Report. *Front Neurol*. 2021 Jul 12;12:704747. doi: 10.3389/fneur.2021.704747. PMID: 34322088; PMCID: PMC8313121.

Bonora E, Chakrabarty S, Kellaris G, Tsutsumi M, Bianco F, Bergamini C, Ullah F, Isidori F, Liparulo I, Diquigiovanni C, Masin L, Rizzardi N, Cratere MG, Boschetti E, Papa V, Maresca A, Cenacchi G, Casadio R, Martelli P, Matera I, Ceccherini I, Fato R, Raiola G, Arrigo S, Signa S, Sementa AR, Severino M, Striano P, **Fiorillo C**, Goto T, Uchino S, Oyazato Y, Nakamura H, Mishra SK, Yeh YS, Kato T, Nozu K, Tanboon J, Morioka I, Nishino I, Toda T, Goto YI, Ohtake A, Kosaki K, Yamaguchi Y, Nonaka I, Iijima K, Mimaki M, Kurahashi H, Raams A, MacInnes A, Alders M, Engelen M, Linthorst G, de Koning T, den Dunnen W, Dijkstra G, van Spaendonck K, van Gent DC, Aronica EM, Picco P, Carelli V, Seri M, Katsanis N, Duijkers FAM, Taniguchi-Ikeda M, De Giorgio R. Biallelic variants in *LIG3* cause a novel mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy. *Brain*. 2021 Apr 15:awab056. doi: 10.1093/brain/awab056. Epub ahead of print. PMID: 33855352.

Imbrici P, Accogli A, Blunck R, Altamura C, Iacomino M, D'adamo MC, Allegri A, Pedemonte M, Brolatti N, Vari S, Cataldi M, Capra V, Gustincich S, Zara F, Desaphy JF, **Fiorillo C**. Musculoskeletal Features without Ataxia Associated with a Novel de novo Mutation in *KCNA1* Impairing the Voltage Sensitivity of Kv1.1 Channel. *Biomedicines*. 2021 Jan 14;9(1):75.

Zuppa A, De Michelis C, Meo G, Prada V, Gemelli C, Infantino M, Manfredi M, Pesce G, Tagliafico AS, Benedetti L, **Fiorillo C**, Schenone A, Quartuccio L, Grandis M. Maintenance treatment with subcutaneous immunoglobulins in the long-term management of anti-HMCGR myopathy. *Neuromuscul Disord*. 2021 Feb;31(2):134-138.

Donkervoort S, Kutzner CE, Hu Y, Lornage X, Rendu J, Stojkovic T, Baets J, Neuhaus SB, Tanboon J, Maroofian R, Bolduc V, Mroczek M, Conijn S, Kuntz NL, Töpf A, Monges S, Lubieniecki F, McCarty RM, Chao KR, Governali S, Böhm J, Boonyapisit K, Malfatti E, Sangruchi T, Horkayne-Szakaly I, Hedberg-Oldfors C, Efthymiou S, Noguchi S, Djeddi S, Iida A, di Rosa G, **Fiorillo C**, Salpietro V, Darin N, Fauré J, Houlden H, Oldfors A, Nishino I, de Ridder W, Straub V, Pokrzywa W, Laporte J, Foley AR, Romero NB, Ottenheijm C, Hoppe T, Bönnemann CG. Pathogenic Variants in the Myosin Chaperone *UNC-45B* Cause Progressive Myopathy with Eccentric Cores. *Am J Hum Genet*. 2020 Dec 3;107(6):1078-1095.

Savarese M, Vihola A, Oates EC, Barresi R, **Fiorillo C**, Tasca G, Jokela M, Sarkozy A, Luo S, Díaz-Manera J, Ehrstedt C, Rojas-García R, Sáenz A, Muelas N, Lonardo F, Fodstad H, Qureshi T, Johari M, Välipakka S, Luque H, Petiot P, de Munain AL, Pane M, Mercuri E, Torella A, Nigro V, Astrea G, Santorelli FM, Bruno C, Kuntzer T,

Illa I, Vílchez JJ, Julien C, Ferreiro A, Malandrini A, Zhao CB, Casar-Borota O, Davis M, Muntoni F, Hackman P, Udd B. Genotype-phenotype correlations in recessive titinopathies. *Genet Med*. 2020 Dec;22(12):2029-2040.

Wagner KR, Abdel-Hamid HZ, Mah JK, Campbell C, Guglieri M, Muntoni F, Takeshima Y, McDonald CM, Kostera-Pruszczyk A, Karachunski P, Butterfield RJ, Mercuri E, **Fiorillo C**, Bertini ES, Tian C, Statland J, Sadosky AB, Purohit VS, Sherlock SP, Palmer JP, Binks M, Charnas L, Marraffino S, Wong BL. Randomized phase 2 trial and open-label extension of domagrozumab in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2020 Jun;30(6):492-502. doi: 10.1016/j.nmd.2020.05.002. Epub 2020 May 19. Erratum in: *Neuromuscul Disord*. 2021 Feb;31(2):167-168.

Giacomini T, Gamucci A, Pisciotta L, Nesti C, **Fiorillo C**, Doccini S, Morana G, Nobili L, Santorelli FM, Mancardi MM, De Grandis E. Optic Atrophy and Generalized Chorea in a Patient Harboring an OPA10/RTN4IP1 Pathogenic Variant. *Neuropediatrics*. 2020 Dec;51(6):425-429.

Iacomino, M., Doliana, R., Marchese, M., Capuano, A., Striano, P., Spessotto, P., Bosisio, G., Iodice, R., Manganelli, F., Lanteri, P., Orsini, A., Baldassari, S., Baratto, S., Fruscione, F., Prada, V., Broda, P., Tessa, A., Bertocci, G., Schenone, A., Colombatti, A., **Fiorillo, C.** (2020). Distal motor neuropathy associated with novel EMILIN1 mutation. *Neurobiol Dis*. 2020 Apr;137:104757. doi: 10.1016/j.nbd.2020.104757. Epub 2020 Jan 21. PMID: 31978608.

Neri M, Rossi R, Trabanelli C, Mauro A, Selvatici R, , **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. PMID: 32194622; PMCID: PMC7063120.

Nikolic A, Jones TI, Govi M, Mele F, Ricci G, Ruggiero L, Vercelli L, **Fiorillo C**, Maggi L, Santoro L, Antonini G, Filosto M, Moggio M, Angelini C, Pegoraro E, Berardinelli A, D'Angelo G, Di Muzio A, Siciliano G, Tomelleri G, , Rodolico C, Mongini T, Magdinier F, Salsi V, Jones PL, Tupler R. Interpretation of the Epigenetic Signature of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy in Light of Genotype-Phenotype Studies. *Int J Mol Sci*. 2020 Apr 10;21(7):2635. doi: 10.3390/ijms21072635. PMID: 32290091; PMCID: PMC7178248.

Savarese M, Vihola A, Oates EC, Barresi R, **Fiorillo C**, Tasca G, Jokela M, Sarkozy A, Luo S, Díaz-Manera J, Ehrstedt C, Rojas-García R, Sáenz A, Muelas N, Lonardo F, Fodstad H, Qureshi T, Johari M, Välipakka S, Luque H, Petiot P, de Munain AL, Pane M, Mercuri E, Torella A, Nigro V, Astrea G, Santorelli FM, Bruno C, Kuntzer T, Illa I, Vílchez JJ, Julien C, Ferreiro A, Malandrini A, Zhao CB, Casar-Borota O, Davis M, Muntoni F, Hackman P, Udd B. Genotype-phenotype correlations in recessive titinopathies. *Genet Med*. 2020 Aug 11. doi: 10.1038/s41436-020-0914-2. Epub ahead of print. PMID: 32778822.

Giacomini T, Gamucci A, Pisciotta L, Nesti C, **Fiorillo C**, Doccini S, Morana G, Nobili L, Santorelli FM, Mancardi MM, De Grandis E. Optic Atrophy and Generalized Chorea in a Patient Harboring an OPA10/RTN4IP1 Pathogenic Variant. *Neuropediatrics*. 2020 May 11. doi: 10.1055/s-0040-1708539. Epub ahead of print. PMID:

D'Amico A, Fattori F, **Fiorillo C**, Paglietti MG, Testa MBC, Verardo M, Catteruccia M, Bruno C, Bertini E. 'Amish Nemaline Myopathy' in 2 Italian siblings harbouring a novel homozygous mutation in Troponin-I gene. *Neuromuscul Disord*. 2019 Oct;29(10):766-770. doi: 10.1016/j.nmd.2019.09.005. Epub 2019 Sep 6. PubMed PMID: 31604653.

Esposito A, Falace A, Wagner M, Gal M, Mei D, , Seibt A, Magen D, Polster T, Eran A, Stenton SL, **Fiorillo C**, Ravid S, Mayatepek E, Hafner H, Wortmann S, Levanon EY, Marini C, Mandel H, Benfenati F, Distelmaier F, Fassio A, Guerrini R. Biallelic DMXL2 mutations impair autophagy and cause Ohtahara syndrome with progressive course. *Brain*. 2019 Nov 5. pii: awz326. doi: 10.1093/brain/awz326. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31688942.

Cozzi A, Orellana DI, Santambrogio P, Rubio A, Ripamonti M, Taverna S, Di Lullo G, Rovida E, Ferrari M, Forni GL, **Fiorillo C**, Broccoli V, Levi S. Stem Cell Modeling of Neuroferritinopathy Reveals Iron as a Determinant of Senescence and Ferroptosis during Neuronal Aging. *Stem Cell Reports*. 2019 Nov 12;13(5):832-846. doi: 10.1016/j.stemcr.2019.09.002. Epub 2019 Oct 3. PubMed PMID: 31587993.

Panicucci C, Traverso M, Baratto S, Romeo C, Iacomino M, Gemelli C, Tagliafico A, Broda P, Zara F, Bruno C, **Fiorillo C**. Novel TRIM32 mutation in sarcotubular myopathy. *Acta Myol*. 2019 Mar 1;38(1):8-12. eCollection 2019 Mar. PubMed PMID: 31309175; PubMed Central PMCID: PMC6598407.

Giacomini T, Pisciotta L, Prato G, Meola I, Zara F, **Fiorillo C**, Baratto S, Severino M, De Grandis E, Mancardi MM. Severe early-onset developmental and epileptic encephalopathy (DEE) associated with novel compound heterozygous pathogenic variants in SLC25A22: Case report and literature review. *Seizure*. 2019 Aug;70:56-58. doi: 10.1016/j.seizure.2019.06.029. Epub 2019 Jun 27. PubMed PMID: 31279168.

Ross JA, Levy Y, Ripolone M, Kolb JS, Turmaine M, Holt M, Lindqvist J, Claeys KG, Weis J, Monforte M, Tasca G, Moggio M, Figeac N, Zammit PS, Jungbluth H, Fiorillo C, Vissing J, Witting N, Granzier H, Zanolini E, Hardeman EC, Wallgren-Pettersson C, Ochala J. Impairments in contractility and cytoskeletal organisation cause nuclear defects in nemaline myopathy. *Acta Neuropathol*. 2019 Sep;138(3):477-495. doi: 10.1007/s00401-019-02034-8. Epub 2019 Jun 19. PubMed PMID: 31218456; PubMed Central PMCID: PMC6689292.

Marchet S, Invernizzi F, Blasevich F, Bruno V, Dusi S, Venco P, **Fiorillo C**, Baranello G, Pallotti F, Lamantea E, Mora M, Tiranti V, Lamperti C. Alteration of mitochondrial membrane inner potential in three Italian patients with megaconial congenital muscular dystrophy carrying new mutations in CHKB gene. *Mitochondrion*. 2019 Jul;47:24-29. doi: 10.1016/j.mito.2019.04.002. Epub 2019 Apr 12. PubMed PMID: 30986505.

Gemelli C, Prada V, **Fiorillo C**, Fabbri S, Maggi L, Geroldi A, Gibertini S, Mandich P, Trevisan L, Fossa P, Tagliafico AS, Schenone A, Grandis M. A novel mutation in the N-terminal acting-binding domain of Filamin C protein causing a distal myofibrillar myopathy. *J Neurol Sci*. 2019 Mar 15;398:75-78. doi: 10.1016/j.jns.2019.01.019. Epub 2019 Jan 17. PubMed PMID: 30685713.

D'Amore A, Tessa A, Casali C, Dotti MT, Filla A, Silvestri G, Antenora A, Astrea G, Barghigiani M, Battini R,

Battisti C, Bruno I, Cereda C, Dato C, Di Iorio G, Donadio V, Felicori M, Fini N, **Fiorillo C**, Gallone S, Gemignani F, Gigli GL, Graziano C, Guerrini R, Gurrieri F, Kariminejad A, Lieto M, Marques Lourenço C, Malandrini A, Mandich P, Marcotulli C, Mari F, Massacesi L, Melone MAB, Mignarri A, Milone R, Musumeci O, Pegoraro E, Perna A, Petrucci A, Pini A, Pochiero F, Pons MR, Ricca I, Rossi S, Seri M, Stanzial F, Tinelli F, Toscano A, Valente M, Federico A, Rubegni A, Santorelli FM. Next Generation Molecular Diagnosis of Hereditary Spastic Paraplegias: An Italian Cross-Sectional Study. *Front Neurol*. 2018 Dec 4;9:981.

Castori M, **Fiorillo C**, Agolini E, Sacco M, Minetti C, Novelli A, Guglielmi G, Bertini E. Primary muscle involvement in a 15-year-old girl with the recurrent homozygous c.362dupC variant in FKBP14. *Am J Med Genet A*. 2019 Feb;179(2):317-321.

Maggi L, Bernasconi P, D'Amico A, Brugnani R, **Fiorillo C**, Garibaldi M, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM, Liguori R, Antonini G, Evoli A, Bertini E, Rodolico C, Mantegazza R. Italian recommendations for diagnosis and management of congenital myasthenic syndromes. *Neurol Sci*. 2019 Mar;40(3):457-468

Moneta GM, Pires Marafon D, Marasco E, Rosina S, Verardo M, **Fiorillo C**, Minetti C, Bracci-Laudiero L, Ravelli A, De Benedetti F, Nicolai R. Muscle Expression of Type I and Type II Interferons Is Increased in Juvenile Dermatomyositis and Related to Clinical and Histologic Features. *Arthritis Rheumatol*. 2019 Jun;71(6):1011-1021

Gazzerro E, Baratto S, Assereto S, Baldassari S, Panicucci C, Raffaghello L, Scudieri P, De Battista D, **Fiorillo C**, Volpi S, Chaabane L, Malnati M, Messina G, Bruzzone S, Traggiai E, Grassi F, Minetti C, Bruno C. The Danger Signal Extracellular ATP Is Involved in the Immunomediated Damage of α -Sarcoglycan-Deficient Muscular Dystrophy. *Am J Pathol*. 2019 Feb;189(2):354-369.

Shashi V, Magiera MM, Klein D, Zaki M, Schoch K, Rudnik-Schöneborn S, Norman A, Lopes Abath Neto O, Dusl M, Yuan X, Bartesaghi L, De Marco P, Alfares AA, Marom R, Arold ST, Guzmán-Vega FJ, Pena LD, Smith EC, Steinlin M, Babiker MO, Mohassel P, Foley AR, Donkervoort S, Kaur R, Ghosh PS, Stanley V, Musaev D, Nava C, Mignot C, Keren B, Scala M, Tassano E, Picco P, Doneda P, **Fiorillo C**, Issa MY, Alassiri A, Alahmad A, Gerard A, Liu P, Yang Y, Ertl-Wagner B, Kranz PG, Wentzensen IM, Stucka R, Stong N, Allen AS, Goldstein DB; Undiagnosed Diseases Network, Schoser B, Rösler KM, Alfadhel M, Capra V, Chrast R, Strom TM, Kamsteeg EJ, Bönnemann CG, Gleeson JG, Martini R, Janke C, Senderek J. Loss of tubulin deglutamylase CCP1 causes infantile-onset neurodegeneration. *EMBO J*. 2018 Dec 3;37(23).

Fiorillo C, D'Apice MR, Trucco F, Murdocca M, Spitalieri P, Assereto S, Baratto S, Morcaldi G, Minetti C, Sangiuolo F, Novelli G. Characterization of MDPL Fibroblasts Carrying the Recurrent p.Ser605del Mutation in POLD1 Gene. *DNA Cell Biol*. 2018 Nov 2.

Giugliano T, Savarese M, Garofalo A, Picillo E, **Fiorillo C**, D'Amico A, Maggi L, Ruggiero L, Vercelli L, Magri F, Fattori F, Torella A, Ergoli M, Rubegni A, Fanin M, Musumeci O, Bleecker J, Peverelli L, Moggio M, Mercuri E, Toscano A, Mora M, Santoro L, Mongini T, Bertini E, Bruno C, Minetti C, Comi GP, Santorelli FM, Angelini C, Politano L, Piluso G, Nigro V. Copy Number Variants Account for a Tiny Fraction of Undiagnosed Myopathic Patients. *Genes (Basel)*. 2018 Oct 26;9(11).

Savarese M, Torella A, Musumeci O, Angelini C, Astrea G, Bello L, Bruno C, Comi GP, Di Fruscio G, Piluso G, Di Iorio G, Ergoli M, Esposito G, Fanin M, Farina O, **Fiorillo C**, Garofalo A, Giugliano T, Magri F, Minetti C, Moggio M, Passamano L, Pegoraro E, Picillo E, Sampaolo S, Santorelli FM, Semplicini C, Udd B, Toscano A, Politano L, Nigro V. Targeted gene panel screening is an effective tool to identify undiagnosed late onset Pompe disease. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jul;28(7):586-591.

Falsaperla R, Vitaliti G, Collotta AD, **Fiorillo C**, Pulvirenti A, Alaimo S, Romano C, Ruggieri M. Electrocardiographic Evaluation in Patients With Spinal Muscular Atrophy: A Case-Control Study. *J Child Neurol*. 2018 Jun;33(7):487-492.

Severino M, Lualdi S, Fiorillo C, Striano P, De Toni T, Peluso S, De Michele G, Rossi A, Filocamo M, Bruno C. Unusual white matter involvement in EAST syndrome associated with novel KCNJ10 mutations. *J Neurol*. 2018 Jun;265(6):1419-1425.

Traverso M, Assereto S, Baratto S, Iacomino M, Pedemonte M, Diana MC, Ferretti M, Broda P, Minetti C, Gazzero E, Madia F, Bruno C, Zara F, **Fiorillo C**. Clinical and molecular consequences of exon 78 deletion in DMD gene. *J Hum Genet*. 2018 Jun;63(6):761-764.

Fattori F, Fiorillo C, Rodolico C, Tasca G, Verardo M, Bellacchio E, Pizzi S, Ciolfi A, Fagiolari G, Lupica A, Broda P, Pedemonte M, Moggio M, Bruno C, Tartaglia M, Bertini E, D'Amico A. Expanding the histopathological spectrum of CFL2-related myopathies. *Clin Genet*. 2018 Jun;93(6):1234-1239.

Savarese M, Maggi L, Vihola A, Jonson PH, Tasca G, Ruggiero L, Bello L, Magri F, Giugliano T, Torella A, Evilä A, Di Fruscio G, Vanakker O, Gibertini S, Vercelli L, Ruggieri A, Antozzi C, Luque H, Janssens S, Pasanisi MB, Fiorillo C, Raimondi M, Ergoli M, Politano L, Bruno C, Rubegni A, Pane M, Santorelli FM, Minetti C, Angelini C, De Bleecker J, Moggio M, Mongini T, Comi GP, Santoro L, Mercuri E, Pegoraro E, Mora M, Hackman P, Udd B, Nigro V. Interpreting Genetic Variants in Titin in Patients With Muscle Disorders. *JAMA Neurol*. 2018 Feb 12.

Iacomino M, Fiorillo C, Torella A, Severino M, Broda P, Romano C, Falsaperla R, Pozzolini G, Minetti C, Striano P, Nigro V, Zara F. Spinal motor neuron involvement in a patient with homozygous PRUNE mutation. *Eur J Paediatr Neurol*. 2017 Dec 18.

Trucco F, Pedemonte M, Fiorillo C, Tan HL, Carlucci A, Brisca G, Tacchetti P, Bruno C, Minetti C. Detection of early nocturnal hypoventilation in neuromuscular disorders. *J Int Med Res*. 2017 Jan 1;300060517728857. doi: 0.1177/0300060517728857. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 29210305.

Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo C, Baldacci J, Minetti C, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM; Italian Network on Congenital Myopathies. Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. *Ital J Pediatr*. 2017 Nov 15;43(1):101.

Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, Connolly AM, Kuntz NL, Kirschner J, Chiriboga CA, Saito K, Servais L, Tizzano E, Topaloglu H, Tulinius M, Montes J, Glanzman AM, Bishop K, Zhong ZJ, Gheuens S, Bennett CF, Schneider E, Farwell W, De Vivo DC; ENDEAR Study Group. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med*. 2017 Nov 2;377(18):1723-1732.

Cappuccio G, Alagia M, D'Anna M, Ranieri C, Di Tommaso S, Bruno C, Fiorillo C, Pedemonte M, Loconte D, Della Casa R, Strisciuglio P, Ginocchio MI, Pinelli M, Resta N, Brunetti-Pierri N. Gait disturbance and lower limb pain in a patient with PIK3CA-related disorder. *Eur J Med Genet*. 2017 Sep 1. pii: S1769-7212(17)30545-1.

Garibaldi M, Tasca G, Diaz-Manera J, Ottaviani P, Laschena F, Pantoli D, Gerevini S, Fiorillo C, Maggi L, Tasca E, D'Amico A, Musumeci O, Toscano A, Bruno C, Massa R, Angelini C, Bertini E, Antonini G, Pennisi EM. Muscle MRI in neutral lipid storage disease (NLSD). *J Neurol*. 2017 Jul;264(7):1334-1342. doi: 10.1007/s00415-017-8498-8. Epub 2017 May 13

Panicucci C, Fiorillo C, Moro F, Astrea G, Brisca G, Trucco F, Pedemonte M, Lanteri P, Sciarretta L, Minetti C, Santorelli FM, Bruno C. Mutations in GMPPB Presenting with Pseudometabolic Myopathy. *JIMD Rep*. 2017 Apr 30.

Minoia F, Bertamino M, Picco P, Severino M, Rossi A, Fiorillo C, Minetti C, Nesti C, Santorelli FM, Di Rocco M. Widening the Heterogeneity of Leigh Syndrome: Clinical, Biochemical, and Neuroradiologic Features in a Patient Harboring a NDUFA10 Mutation. *JIMD Rep*. 2017 Mar 1

Trucco F, Pedemonte M, Fiorillo C, Tacchetti P, Brisca G, Bruno C, Minetti C. Respiratory pattern in a FSHD pediatric population. *Respir Med*. 2016 Oct;119:78-80.

Bauché S, O'Regan S, Azuma Y, Laffargue F, McMacken G, Sternberg D, Brochier G, Buon C, Bouzidi N, Duffourd Y, Ricci F, Mongini T, Fiorillo C, Astrea G, Burloiu CM, Butoianu N, Sandu C, Servais L, Bonne G, Nelson I, Desguerre I, Nougues MC, Bœuf B, Romero N, Laporte J, Boland A, Lechner D, Deleuze JF, Fontaine B, Strohlic L, Lochmuller H, Eymard B, Mayer M, Nicole S. Impaired Presynaptic High-Affinity Choline Transporter Causes a Congenital Myasthenic Syndrome with Episodic Apnea. *Am J Hum Genet*. 2016 Sep 1;99(3):753-61.

Papa R, Fiorillo C, Malattia C, Minoia F, Caorsi R, Assereto S, Iacomino M, Savarese M, Nigro V, Bruno C, Minetti C, Picco P. Inflammatory myopathy in a patient with collagen VI mutations. *Scand J Rheumatol*. 2017 Jan 18:1-2.

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.

Ruggiero L, **Fiorillo C**, Nesti C, Manganello F, Iodice R, Esposito M, Santorelli FM, Santoro L. Sporadic chronic progressive external ophthalmoplegia with single large mitochondrial DNA deletion and neurogenic findings. *J Neurol*. 2017 Mar;264(3):597-599.

Assereto S, Piccirillo R, Baratto S, Scudieri P, **Fiorillo C**, Massacesi M, Traverso M, Galiotta LJ, Bruno C, Minetti C, Zara F, Gazzero E. The ubiquitin ligase tripartite-motif-protein 32 is induced in Duchenne muscular dystrophy. *Lab Invest*. 2016 Jun 13.

Marchese M, Pappalardo A, Baldacci J, Verri T, Doccini S, Cassandrini D, Bruno C, Fiorillo C, Garcia-Gil M, Bertini E, Pitto L, Santorelli FM. Dolichol-phosphate mannose synthase depletion in zebrafish leads to dystrophic muscle with hypoglycosylated α -dystroglycan. *Biochem Biophys Res Commun*. 2016 Jun 10.

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 Jun 8.

Magri F, Nigro V, Angelini C, Mongini T, Mora M, Moroni I, Toscano A, D'Angelo MG, Tomelleri G, Siciliano G, Ricci G, Bruno C, Corti S, Musumeci O, Tasca G, Ricci E, Monforte M, Sciacco M, Fiorillo C, Gandossini S, Minetti C, Morandi L, Savarese M, Di Fruscio G, Semplicini C, Pegoraro E, Govoni A, Brusa R, Del Bo R, Ronchi D, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. The Italian LGMD registry: Relative frequency, clinical features, and differential diagnosis. *Muscle Nerve*. 2016 May 17.

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 Apr 22.

Accogli A, Pavanello M, Accorsi P, De Marco P, Merello E, Pacetti M, Nozza P, **Fiorillo C**, Pinelli L, Cama A, Rossi A, Catala M, Capra V. Spinal lipoma as a dysembryogenetic anomaly: Four unusual cases of ectopic iliac rib within the spinal lipoma. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2016 Apr 18.

Savarese M, Musumeci O, Giugliano T, Rubegni A, **Fiorillo C**, Fattori F, Torella A, Battini R, Rodolico C, Pugliese A, Piluso G, Maggi L, D'Amico A, Bruno C, Bertini E, Santorelli FM, Mora M, Toscano A, Minetti C, Nigro V. Novel findings associated with MTM1 suggest a higher number of female symptomatic carriers. *Neuromuscul Disord*. 2016 Apr-May;26(4-5):292-9.

Fiorillo C, Moro F, Brisca G, Accogli A, Trucco F, Trovato R, Pedemonte M, Severino M, Catala M, Capra V, Santorelli FM, Bruno C, Rossi A, Minetti C. Beyond spinal muscular atrophy with lower extremity dominance: cerebellar hypoplasia associated with a novel mutation in BICD2. *Eur J Neurol*. 2016 Apr;23(4):e19-21.

Nikolic A, Ricci G, Sera F, Bucci E, Govi M, Mele F, Rossi M, Ruggiero L, Vercelli L, Ravaglia S, Brisca G, **Fiorillo C**, Villa L, Maggi L, Cao M, D'Amico MC, Siciliano G, Antonini G, Santoro L, Mongini T, Moggio M, Morandi L, Pegoraro E, Angelini C, Di Muzio A, Rodolico C, Tomelleri G, Grazia D'Angelo M, Bruno C, Berardinelli A, Tupler

R. Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 1-3 D4Z4 reduced alleles: experience of the FSHD Italian National Registry. *BMJ Open*. 2016 Jan 5;6(1)

Covone AE, **Fiorillo C**, Acquaviva M, Trucco F, Morana G, Ravazzolo R, Minetti C. WES in a family trio suggests involvement of *TECPR2* in a complex form of progressive motor neuron disease. *Clin Genet*. 2016 Aug;90(2):182-5.

Papa R, Madia F, Bartolomeo D, Trucco F, Pedemonte M, Traverso M, Broda P, Bruno C, Zara F, Minetti C, **Fiorillo C**. Genetic and Early Clinical Manifestations of Females Heterozygous for Duchenne/Becker Muscular Dystrophy. *Pediatr Neurol*. 2016 Feb;55:58-63.

Gazzerro E, Baldassari S, Assereto S, Fruscione F, Pistorio A, Panicucci C, Volpi S, Perruzza L, **Fiorillo C**, Minetti C, Traggiai E, Grassi F, Bruno C. Enhancement of Muscle T Regulatory Cells and Improvement of Muscular Dystrophic Process in mdx Mice by Blockade of Extracellular ATP/P2X Axis. *Am J Pathol*. 2015 Dec;185(12):3349-60

Chiara Fiorillo, Marina Pedemonte, Federica Trucco, Giacomo Brisca, Claudio Bruno, Carlo Minetti. Focus sulle miopatie congenite. *Prospettive in Pediatria*. Gennaio-Marzo 2015 • Vol. 45 • N. 177 • Pp. 65-84

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

Biancheri R, Lamantea E, Severino M, Diodato D, Pedemonte M, Cassandrini D, Ploederl A, Trucco F, **Fiorillo C**, Minetti C, Santorelli FM, Zeviani M, Bruno C. Expanding the Clinical and Magnetic Resonance Spectrum of Leukoencephalopathy with Thalamus and Brainstem Involvement and High Lactate (LTBL) in a Patient Harboring a Novel *EARS2* Mutation. *JIMD Rep*. 2015 2015;23:85-9

Ruggiero L, **Fiorillo C**, Gibertini S, De Stefano F, Manganelli F, Iodice R, Vitale F, Zanotti S, Galderisi M, Mora M, Santoro L. A rare mutation in *MYH7* gene occurs with overlapping phenotype. *Biochem Biophys Res Commun*. 2015 Feb 13;457(3):262-6.

Brisca G, **Fiorillo C**, Nesti C, Trucco F, Derchi M, Andaloro A, Assereto S, Morcaldi G, Pedemonte M, Minetti C, Santorelli FM, Bruno C. Early onset cardiomyopathy associated with the mitochondrial *tRNA^{Leu}((UUR))* 3271T>C MELAS mutation. *Biochem Biophys Res Commun*. 2015 Mar 13;458(3):601-4.

Ruggiero L, **Fiorillo C**, Tessa A, Manganelli F, Iodice R, Dubbioso R, Vitale F, Storti E, Soscia E, Santorelli F, Santoro L. Muscle fiber type disproportion (FTD) in a family with mutations in the *LMNA* gene. *Muscle Nerve*. 2014 Feb 13;457(3):262-6

Tessa A, **Fiorillo C**, De Grandis D, Astrea G, Perazza S, Filla A, Santorelli FM. Friedreich's Ataxia Presenting as Isolated Spastic Paraparesis. *Can J Neurol Sci*. 2014 Sep;41(5):666-8.

Esposito S, Bruno C, Berardinelli A, Filosto M, Mongini T, Morandi L, Musumeci O, Pegoraro E, Siciliano G, Tonin P, Marrosu G, Minetti C, Servida M, Fiorillo C, Conforti G, Scapolan S, Ansaldi F, Vianello A, Castaldi S, Principi N, Toscano A, Moggio M. Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease. *Vaccine*. 2014 Oct 14;32(45):5893-900.

Fiorillo C, Moro F, Yi J, Weil S, Brisca G, Astrea G, Severino M, Romano A, Battini R, Rossi A, Minetti C, Bruno C, Santorelli FM, Vallee R. Novel Dynein DYNC1H1 Neck and Motor Domain Mutations Link Distal Spinal Muscular Atrophy and Abnormal Cortical Development. *Hum Mutat*. 2014 Mar;35(3):298-302.

Fiorillo C, Moro F, Astrea G, Morales MA, Baldacci J, Marchese M, Scapolan S, Bruno C, Battini R, Santorelli FM. Novel mutations in the fukutin gene in a boy with asymptomatic hyperCKemia. *Neuromuscul Disord*. 2013 Dec;23(12):1010-5.

Pappalardo A, Pitto L, **Fiorillo C**, Alice Donati M, Bruno C, Santorelli FM. Neuromuscular disorders in zebrafish: state of the art and future perspectives. *Neuromolecular Med*. 2013 Jun;15(2):405-19.

Trovato R, Astrea G, Bartalena L, Ghirri P, Baldacci J, Giampietri M, Battini R, Santorelli FM, **Fiorillo C**. Elevated Serum Creatine Kinase and Small Cerebellum Prompt Diagnosis of Congenital Muscular Dystrophy due to FKRP Mutations. *J Child Neurol*. 2014 Mar;29(3):394-8.

Catteruccia M, Fattori F, Codemo V, Ruggiero L, Maggi L, Tasca G, **Fiorillo C**, Pane M, Berardinelli A, Verardo M, Bragato C, Mora M, Morandi L, Bruno C, Santoro L, Pegoraro E, Mercuri E, Bertini E, D'Amico A. Centronuclear myopathy related to dynamin 2 mutations: clinical, morphological, muscle imaging and genetic features of an Italian cohort. *Neuromuscul Disord*. 2013 Mar;23(3):229-38

Tasca G, Moro F, Aiello C, Cassandrini D, **Fiorillo C**, Bertini E, Bruno C, Santorelli FM, Ricci E. Limb-girdle muscular dystrophy with α -dystroglycan deficiency and mutations in the ISPD gene. *Neurology*. 2013 Mar 5;80(10):963-5.

Battini R, D'Arrigo S, Cassandrini D, Guzzetta A, **Fiorillo C**, Pantaleoni C, Romano A, Alfei E, Cioni G, Santorelli FM. Novel Mutations in TSEN54 in Pontocerebellar Hypoplasia Type 2. *J Child Neurol*. 2013 Jan 9.

Storti E, Cortese F, Di Fabio R, **Fiorillo C**, Pierallini A, Tessa A, Valleriani A, Pierelli F, Santorelli FM, Casali C. De novo FTL mutation: a clinical, neuroimaging, and molecular study. *Mov Disord*. 2013 Feb;28(2):252-3.

Fiorillo C, Brisca G, Cassandrini D, Scapolan S, Astrea G, Valle M, Scuderi F, Trucco F, Natali A, Magnano G, Gazzerro E, Minetti C, Arca M, Santorelli FM, Bruno C. Subclinical myopathy in a child with neutral lipid storage disease and mutations in the PNPLA2 gene. *Biochem Biophys Res Commun*. 2013 Jan 4;430(1):241-4.

- Fiorillo C**, Moro F, Brisca G, Astrea G, Nesti C, Bálint Z, Olschewski A, Meschini MC, Guelly C, Auer-Grumbach M, Battini R, Pedemonte M, Romano A, Menchise V, Biancheri R, Santorelli FM, Bruno C. TRPV4 mutations in children with congenital distal spinal muscular atrophy. *Neurogenetics*. 2012 Aug;13(3):195-203.
- Astrea G, Brisca G, **Fiorillo C**, Valle M, Tosetti M, Bruno C, Santorelli FM, Battini R. Muscle MRI in TRPV4-related congenital distal SMA. *Neurology*. 2012 Jan 31;78(5):364-5.
- Scionti I, Fabbri G, **Fiorillo C**, Ricci G, Greco F, D'Amico R, Termanini A, Vercelli L, Tomelleri G, Cao M, Santoro L, Percesepe A, Tupler R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: new insights from compound heterozygotes and implication for prenatal genetic counselling. *J Med Genet*. 2012 Mar;49(3):171-8.
- Dubbioso R, Moretta P, Manganelli F, **Fiorillo C**, Iodice R, Trojano L, Santoro L. Executive functions are impaired in heterozygote patients with oculopharyngeal muscular dystrophy. *J Neurol*. 2012 May;259(5):833-7.
- Anichini A, Fanin M, Vianey-Saban C, Cassandrini D, **Fiorillo C**, Bruno C, Angelini C. Genotype-phenotype correlations in a large series of patients with muscle type CPT II deficiency. *Neurol Res*. 2011 Jan;33(1):24-32.
- Lamperti C, Fabbri G, Vercelli L, D'Amico R, Frusciante R, Bonifazi E, **Fiorillo C**, Borsato C, Cao M, Servida M, Greco F, Di Leo R, Volpi L, Manzoli C, Cudia P, Pastorello E, Ricciardi L, Siciliano G, Galluzzi G, Rodolico C, Santoro L, Tomelleri G, Angelini C, Ricci E, Palmucci L, Moggio M, Tupler R. A standardized clinical evaluation of patients affected by facioscapulohumeral muscular dystrophy: The FSHD clinical score. *Muscle Nerve*. 2010 Aug;42(2):213-7.
- Fanin M, Anichini A, Cassandrini D, **Fiorillo C**, Scapolan S, Minetti C, Cassanello M, Donati MA, Siciliano G, D'Amico A, Lilliu F, Bruno C, Angelini C. Allelic and phenotypic heterogeneity in 49 Italian patients with the muscle form of CPT-II deficiency. *Clin Genet*. 2012 Sep;82(3):232-9.
- Bruno C, Cassandrini D, Fattori F, Pedemonte M, **Fiorillo C**, Brigati G, Brisca G, Minetti C, Santorelli FM. Mitochondrial myopathy in a child with a muscle-restricted mutation in the mitochondrial transfer RNA^{Asn} gene. *Biochem Biophys Res Commun*. 2011 Sep 9;412(4):518-21.
- Santoro L, Nolano M, Faraso S, **Fiorillo C**, Vitiello C, Provitera V, Aurino S, Nigro V. Perioral skin biopsy to study skeletal muscle protein expression. *Muscle Nerve*. 2010 Mar;41(3):392-8.
- Hicks D, Lampe AK, Barresi R, Charlton R, **Fiorillo C**, Bonnemann CG, Hudson J, Sutton R, Lochmüller H, Straub V, Bushby K. A refined diagnostic algorithm for Bethlem myopathy. *Neurology*. 2008 Apr 1;70(14):1192-9.
- Parisi M, Galderisi M, Sidiropulos M, **Fiorillo C**, Lanzillo R, D'Errico A, Grieco M, Innelli P, Santoro L, de Divitiis O. Early detection of biventricular involvement in myotonic dystrophy by tissue Doppler. *Int J Cardiol*. 2007 May 31;118(2):227-32. Epub 2006 Oct 12.

Lanzillo R, Aurino S, Fanin M, Aguennoz M, Vitale F, **Fiorillo C.**, Del Giudice, E., Nigro, V. Santoro, L. Early onset calpainopathy with normal non-functional calpain 3 level. Developmental Medicine and Child Neurology; Volume 48, Issue 4, April 2006, Pages 304-306

De Simone R, **Fiorillo C.**, Bonuso S, Castaldo G. A cluster headache family with possible autosomal recessive inheritance. Neurology. Volume 61, Issue 4, 26 August 2003, Pages 578-579

Barone, P., **Fiorillo, C.**, Morone, A., Vitale, C., De Bartolomeis, A. Changes in transcription activity in the rat brain following the acute administration of typical and atypical neuroleptics. Italian Journal of Neurological Sciences. Volume 20, Issue 4, 1999, Pages 271-272

	Tutte
Pubblicazioni	194
Citazioni	2,899
Indice H	31

*fonte Web of Science

<https://orcid.org/0000-0001-9027-343X>

[ResearcherID: AAB-4142-2021](#)