ELENCO PRODOTTI/TITOLI

Articoli su riviste internazionali

1. **Mazzei R**, Patitucci A, Magariello A, Russo G, Tagarelli G. From Hippocrates to Italian traditional medicine: Ethnopharmacological evidence for a potential pharmacological perspective in the management of polycystic ovary syndrome. J Ethnopharmacol. 2026 Jan 30;355(Pt B):120730. doi: 10.1016/j.jep.2025.120730. Epub 2025 Oct 8. **IF:5.195**. Times cited 1.

2. **Mazzei R**, Genovese C, Magariello A, Patitucci A, Russo G, Tagarelli G. Plants in Menstrual Diseases: A Systematic Study from Italian Folk Medicine on Current Approaches. Plants (Basel). 2024 Feb 22;13(5):589. doi: 10.3390/plants13050589. **IF:4.0**. Times cited 8.

3. **Mazzei R**, Leonti M, Spadafora S, Patitucci A, Tagarelli G. A review of the antimicrobial potential of herbal drugs used in popular Italian medicine (1850s–1950s) to treat bacterial skin diseases. Journal of Ethnopharmacology. 2020, 250:112443. doi: 10.1016/j.jep.2019.112443. Epub 2019 Nov 29. **IF:5.195**. Times Cited 17.

4. Ungaro C, **Mazzei R**, Sprovieri T. Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis: is scoliosis linked to ROBO3 mutations? Neurol Sci. 2019 Jan;40(1):207-208. doi: 10.1007/s10072-018-3567-z. Epub 2018 Sep 14. **IF: 3.83**; Times Cited: 6.

5. Qualtieri A, Ungaro C, Bagalà A, Bianchi S, Pantoni L, Moccia M, **Mazzei R**. Notch3 protein expression in skin fibroblasts from CADASIL patients. J Neurol Sci. 2018 Jul 15;390:121-128. doi: 10.1016/j.jns.2018.04.027. Epub 2018 Apr 19. **IF: 4.553**; Times Cited: 2.

6. Ungaro C, Valentini S, Cerasa A, Lanza PL, **Mazzei R**. Horizontal Gaze Palsy with Progressive Scoliosis: Two Novel ROBO3 Mutations in a Compound Heterozygous Sporadic Case. J Neuroophthalmol. 2018 Mar;38(1):131-132. doi: 10.1097/WNO.0000000000000603. **IF: 4.415**; Times Cited: 4.

7. **Mazzei R**, De Marco EV, Gallo O, Tagarelli G. Italian folk plant-based remedies to heal headache (XIX-XX century). J Ethnopharmacol. 2017 Sep 9;210:417-433. doi: 10.1016/j.jep.2017.09.005. [Epub ahead of print]. **IF: 5.195**; Times Cited: 12.

8. Magariello A, Russo C, Citrigno L, Züchner S, Patitucci A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ferlazzo E, Aguglia U, Muglia M. Exome sequencing reveals two FA2H mutations in a family with a complicated form of Hereditary Spastic Paraplegia and psychiatric impairments. J Neurol Sci. 2017 Jan 15;372:347-349. doi: 10.1016/j.jns.2016.11.069. No abstract available. **IF: 4.553**; Times Cited: 8.

9. Savettieri G, Banco A, **Mazzei R**. CADASIL: una malattia neurologica sottostimata. CADASIL: an underestimated neurological disorder. Giornale Italiano dell'Arteriosclerosi 2016; 7 (2): 67-85.

10. Colaianni V, Mazzei R, Cavallaro S. Copy number variations and stroke. Neurol Sci. 2016 Dec;37(12):1895-1904. Review. **IF: 3.83**; Times Cited: 8.

11. Chiò A, Mora G, Sabatelli M, et al. CHCH10 mutations in an Italian cohort of familial and sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis patients. Neurobiol Aging. 2015 Apr;36(4):1767.e3-6. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2015.01.017. Epub 2015 Jan 28. **IF: 5.133**; Times Cited: 44.

12. Muglia M, Citrigno L, D'Errico E, et al. A novel KIF5A mutation in an Italian family marked by spastic paraparesis and congenital deafness. J Neurol Sci. 2014 Aug 15;343(1-2):218-20. doi: 10.1016/j.jns.2014.05.063. Epub 2014 Jun 5. **IF: 4.553**; Times Cited: 9.

13. Magariello A, Citrigno L, Zuchner S, Gonzalez M, Patitucci A, Sofia V, Conforti FL, Pappalardo I, **Mazzei R**, Ungaro C, Zappia M, Muglia M. Further evidence that DDHD2 gene mutations cause autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum. Eur J Neurol. 2014 Mar;21(3):e25-6. doi: 10.1111/ene.12305. **IF: 6.089**; Times Cited: 11.

14. Tortelli R, Conforti FL, Cortese R, D'Errico E, Distaso E, **Mazzei R**, Ungaro C, Magariello A, Gambardella A, Logroscino G, Simone IL. Amyotrophic Lateral Sclerosis: a new missense mutation in the SOD1 gene. Neurobiol Aging. 2013 Jun;34(6):1709.e3-5. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2012.10.027. Epub 2012 Nov 22. **IF: 5.133**; Times Cited: 16.

15. Magariello A, Tortorella C, Patitucci A, Tortelli R, Liguori M, **Mazzei R**, Conforti FL, Citrigno L, Ungaro C, Simone IL, Muglia M. First mutation in the nuclear localization signal sequence of spastin protein identified in a patient with hereditary spastic paraplegia. Eur J Neurol. 2013 Jan;20(1):e22-3. doi: 10.1111/ene.12000. **IF: 6.089**; Times Cited: 2.

16. Conforti FL, Spataro R, Sproviero W, **Mazzei R**, Cavalcanti F, Condino F, Simone IL, Logroscino G, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, Rodolico C, Valentino P, Bono F, Colletti T, Monsurrò MR, Gambardella A, La Bella V. Ataxin-1 and ataxin-2 intermediate-length PolyQ expansions in amyotrophic lateral sclerosis. Neurology. 2012 Dec 11;79(24):2315-20. doi: 10.1212/WNL.0b013e318278b618. Epub 2012 Nov 28. **IF: 12.258**; Times Cited: 62.

17. Magariello A, Tortorella C, Citrigno L, Patitucci A, Tortelli R, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Sproviero W, Gambardella A, Muglia M. The p. Arg416Cys mutation in SPG3A gene associated with a pure form of spastic paraplegia. Muscle Nerve. 2012 Jun;45(6):919-20. doi: 10.1002/mus.23360. **IF: 3.852**; Times Cited: 5.

18. Patitucci A, Magariello A, Ungaro C, Muglia M, Conforti FL, Gabriele AL, Citrigno L, Sproviero W, **Mazzei R**. SMN1 gene copy number analyses for SMA healthy carriers in Italian population. Journal of Pediatric Genetics. 2012;1 (2), 99-102. **IF: 0.9**; Times Cited: 0.

19. Sproviero W, La Bella V, **Mazzei R**, Valentino P, Rodolico C, Simone IL, Logroscino G, Ungaro C, Magariello A, Patitucci A, Tedeschi G, Spataro R, Condino F, Bono F, Citrigno L, Monsurrò MR, Muglia M, Gambardella A, Quattrone A, Conforti FL. FUS mutations in sporadic amyotrophic lateral sclerosis: Clinical and genetic analysis. Neurobiol Aging. 2012 Apr;33(4):837.e1-5. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2011.10.005. Epub 2011 Nov 4. **IF: 5.133**; Times Cited: 30.

20. Ungaro C, Conforti FL, Trojano M, Manna I, Andreoli V, Condino F, Valentino P, Gambardella A, Quattrone A, **Mazzei R**. Ile587Val Polymorphism of the eIF2B5 gene as susceptibility factor for multiple sclerosis. Neuroscience & Medicine, 2011, 2, 117-119. doi:10.4236/nm.2011.22017, Online June 2011 (http://www.SciRP.org/journal/nm). **IF: 0.67**; Times Cited: 5.

21. Conforti FL, Sproviero W, Simone IL, **Mazzei R**, Valentino P, Ungaro C, Magariello A, Patitucci A, La Bella V, Sprovieri T, Tedeschi G, Citrigno L, Gabriele AL, Bono F, Monsurrò MR, Muglia M, Gambardella A, Quattrone A. TARDBP gene mutations in south Italian patients with amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2011 May;82(5):587-8. doi: 10.1136/jnnp.2009.198309. Epub 2010 Oct 19. **IF: 13.654**; Times Cited: 24.

22. Gabriele AL, Ruggieri M, Patitucci A, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei R**, Muglia M, Ungaro C, Di Palma G, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. A novel NF1 gene mutation in an Italian family with neurofibromatosis type 1. Child's Nerv Syst. 2011 Apr;27(4):635-8. doi: 10.1007/s00381-010-1282-z. Epub 2010 Oct 7. **IF: 1.532**; Times Cited: 7.

23. **Mazzei R**, Ungaro C, Garreffa G, Conforti FL, Mollo A, Sprovieri T, Servillo P, Blasi V, Gallo O, Cerasa A, Lanza PL, Quattrone A. Clinical, Genetic and Magnetic Resonance Findings in an Italian Patient Affected by L-2-Hydroxyglutaric Aciduria, Neurol Sci. 2011 Feb;32(1):95-9. doi: 10.1007/s10072-010-0416-0. **IF: 3.83**; Times Cited: 6.

24. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, Ungaro C, **Mazzei R**, Gabriele AL, Sprovieri T, Citrigno L, Conforti FL, Liguori M, Gambardella A, Bono F, Piccoli T, Patti F, Zappia M, Mancuso M, Iemolo F, Quattrone A. Mutation analysis of the SPG4 gene in Italian patients with pure and complicated forms of spastic paraplegia. J Neurol Sci. 2010 Jan 15;288(1-2):96-100. doi: 10.1016/j.jns.2009.09.025. Epub 2009 Oct 28. **IF: 4.553**; Times Cited: 22.

25. Conforti FL, Sprovieri T, **Mazzei R**, Patitucci A, Ungaro C, Zoccolella S, Magariello A, La Bella V, Tessitore A, Tedeschi G, Laura Simone I, Majorana G, Valentino P, Citrigno L, Gabriele A, Bono F, Rosaria Monsurro M, Muglia M, Quattrone A. Further evidence that D90A-SOD1 mutation is recessively inherited in ALS patients in Italy. Amyotroph Lateral Scler. 2009 Feb;10(1):58-60. doi: 10.1080/17482960802163853. **IF: 3.528**; Times Cited: 9.

26. Quattrone A. **Mazzei R**, Re: Cysteine-sparing NOTCH3 mutations: CADASIL or CADASIL varients? Neurology. 2009 Jun 16;72(24):2135-6; author reply 2136. doi: 10.1212/01.wnl.0000349699.12456.06. **IF: 12.258**; Times Cited: 6.

27. Ungaro C, **Mazzei R**, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Quattrone A. CADASIL: extended polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene. J Neurosci Res. 2009 Apr;87(5):1162-7. **IF: 4.33**; Times Cited: 24.

28. Ungaro C, Servillo P, **Mazzei R**, Consoli D, Conforti FL, Servillo P, Sprovieri T, Lanza PL, Quattrone A. A pathogenic rare mutation on exon 22 of the NOTCH3 gene disclosed for the first time in an Italian patient affected by CADASIL. Neurol Sci. 2009 Mar 4. [Epub ahead of print]; 30(3):269. **IF: 3.83**; Times Cited: 2.

29. Conforti FL, Sprovieri T, Fiumara A, **Mazzei R**, Ungaro C, Citrigno L, Muglia M, Arena A and Quattrone A. A Novel Mutation in the X-linked Cyclin-Dependent Kinase-like 5 (CDKL5) Gene Associated with a Severe Rett Phenotype. Am J Med Genet A. 2009 Feb 27. [Epub ahead of print]; 194A(4):722-5. **IF: 2.447**; Times Cited: 26.

30. Liguori M**, Mazzei R**, Ungaro C, Simone IL, Gambardella A, Plasmati I, Fera F, Aguglia U, Lanza PL, Bono F, Chiumarulo L, Conforti FL, Consoli D, Quattrone A. Conventional MRI and NOTCH3 gene screening in sporadic CADASIL. Neurology. 2009 Feb 3;72(5):469-71. Epub 2008 Dec 3. **IF: 12.258**; Times Cited: 2.

31. Muglia M, Magariello A, Citrigno L, Passamonti L, Sprovieri T, Conforti FL, **Mazzei R**, Patitucci A, Gabriele AL, Ungaro C, Bellesi M, Quattrone A. A novel locus for dHMN with pyramidal features maps to chromosome 4q34.3-q35.2. Clin Genet. 2008 May;73(5):486-91. Epub 2008 Mar 11 **IF: 4.296;** Times Cited: 12.

32. Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, de Robertis F, Citrigno L, Quattrone A, **Mazzei R**. Gene symbol: NOTCH3. Hum Genet 2008; 123:555. **IF: 5.881**; Times Cited: 5.

33. Sprovieri T, **Mazzei R**, Ungaro C, Citrigno L, Quattrone A, Conforti L. Gene symbol: MECP2. Hum Genet 2008; 123:555. **IF: 5.881**; Times Cited: 0.

34. Ungaro C, Sprovieri T, Conforti FL, Consoli D, Citrigno L, Liguori M, Quattrone A, **Mazzei R**. Gene symbol: NOTCH3. Hum Genet 2008; 123:555. **IF: 5.881**; Times Cited: 5.

35. Conforti FL, Sprovieri T, **Mazzei R**, Ungaro C, La Bella V, Tessitore A, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Tedeschi G, Simone IL, Majorana G, Valentino P, Condino F, Bono F, Monsurro MR, Muglia M, Quattrone A. A novel Angiogenin gene mutation in a sporadic patient with amyotrophic lateral sclerosis from southern Italy. Neuromuscul Disord. 2008 Jan;18(1):68-70. Epub 2007 Aug 20. **IF: 3.538** cit. 49.

36. **Mazzei R**, Guidetti D, Ungaro C, Conforti FL, Muglia M, Cenacchi G, Lanza PL, Patitucci A, Sprovieri T, Riguzzi P, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Preda P, Quattrone A. First Evidence of a Pathogenic Insertion in the NOTCH3 Gene Causing CADASIL. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2008 Jan;79(1):108-10. Epub 2007 Sep 14. **IF:13.654**; Times Cited: 11.

37. Muglia M, Patitucci A, Rizzi R, Ungaro C, Conforti FL, Gabriele AL, Magariello A, **Mazzei R**, Motti L, Saladini R, Sprovieri T, Marcello N, Quattrone A. A novel point mutation in PMP22 gene in an Italian family with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. J Neurol Sci. 2007 Dec 15;263(1-2):194-7. Epub 2007 Aug 20. **IF: 4.553**; Times Cited: 12.

38. Ungaro C, Sprovieri T, Conforti FL, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Quattrone A, **Mazzei R**. Putative role of specific JAG1 gene exons in modulating clinical features in patients with leucoencephalopathy. Neuroscience Letters. 2007; 418(1):1-3. **IF: 2.5**; Times Cited: 1.

39. **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Liguori M, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M, Quattrone A. Gene symbol: NOTCH3. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):296. **IF: 5.881**; Times Cited: 2.

40. **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Liguori M, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M, Quattrone A. Gene symbol: NOTCH3. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):295. **IF: 5.881**; Times Cited: 2.

41. Conforti FL, **Mazzei R**., Sprovieri T, Ungaro C, Patitucci, Magariello A, Gabriele AL, Bravaccio C., Muglia M, Quattrone A. Gene symbol: MECP2. Disease: Rett syndrome. Hum Genet. 2006;119:676. **IF: 5.881**; Times Cited: 2.

42. Conforti FL, **Mazzei R**., Patitucci, Magariello A, Sprovieri T, Ungaro C, Gabriele AL, Muglia M, Del Giudice E., Quattrone A. Gene symbol: MECP2. Disease: Rett syndrome. Hum Genet. 2006;119:675. **IF: 5.881**; Times Cited: 2.

43. Guidetti D, Casali B, **Mazzei R**, Dotti MT. CADASIL (Cerebral Autosomal Dominabt Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy). Clin Exp Hypertens. 2006 Apr-May;28(3-4):271-7. Review. **IF:2.088**. Times Cited: 22.

44. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, **Mazzei R** et al. Novel spastin (SPG4) mutations in Italian patients with hereditary spastic paraplegia. Neuromuscular Disorders. 2006;16(6):387-390. **IF: 3.538**; Times Cited: 22.

45. Conforti FL, Sprovieri T**, Mazzei R**, Ungaro C, Tessitore A, Tedeschi G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele A, Labella V, Simone IL, Majorana G, Monsurro MR, Valentino P, Muglia M, Quattrone A. Sporadic ALS is not associated with VAPB gene mutations in Southern Italy. J Negat Results Biomed. 2006, 29;5:7. **IF:0;** Times Cited: 23.

46. Patitucci A, Muglia M, Magariello A, Gabriele AL, Peluso G, Sprovieri T, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Condino F, Valentino P, Bono F, Rodolico C, Mazzeo A, Toscano A, Vita G, Quattrone A. Comparison of different techniques for detecting 17p12 duplication in CMT1A. Neuromuscular disorders 2005, Jul;15(7):488-92. **IF: 3.538**; Times Cited: 11.

47. Valentino P, Conforti FL, Zappia M, Pirritano D, Nisticò R, **Mazzei R**, Patitucci A, Sprovieri T, Gabriele AL, Muglia M, Clodomiro A, Gambardella A, Quattrone A. Brachial amyotrophic diplegia associated with a novel SOD1 mutation: a case report. Neurology, 2005 Apr 26;64(8):1477-8. **IF: 12.258**; Times Cited: 17.

48. Dotti MT, Federico A, **Mazzei R,** Bianchi S, Scali O, Conforti FL, Sprovieri T, Guidetti D, Aguglia U, Consoli D, Pantoni L, Sarti C, Inzitari D, Quattrone A. The spectrum of Notch3 Mutations in 28 Italian CADASIL families. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 1 May 2005 76(5): p. 736. **IF: 13.654**; Times Cited: 83.

49. Mancuso M, Conforti FL, Rocchi A, Tessitore A, Muglia M, Tedeschi G, Panza D, Monsurrò MR, Sola P, Mandrioli J, Choub A, DelCorona A, Manca ML, **Mazzei R,** Sprovieri T, Filosto M, Salviati A, Valentino P, Bono F, Caracciolo M, Simone IL, La Bella V, Majorana G, Siciliano G, Murri L, Quattrone A. Could Mitochondrial haplogroups play a role in sporadic amyotrophic lateral sclerosis? Neuroscience Letters. 2004, 371:158-162. **IF: 3.197**; Times Cited: 62.

50. Passamonti L, Muglia M, Magariello A, Bellesi M, Conforti FL, **Mazzei R,** Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, Peluso G, Caracciolo M, Medici E, Logullo F, Provinciali L, Quattrone A. Further evidence of genetic heterogeneity in autosomal dominant distal motor neuronopathy. Neuromuscular Disorders, 2004, 14:705-710. **IF: 3.538**; Times Cited: 3.

51. Conforti FL, Muglia M, **Mazzei R**, Patitucci A, Valentino P, Magariello A, Sprovieri T, Bono F, Bergmann C, Gabriele AL, Peluso P, Nisticò R, Senderek J, Quattrone A. A new SBF2 mutation in a family with recessive demyelinating Charcot-Marie-Tooth (CMT4B2). Neurology, 2004, Oct;63:1327-1328. **IF: 12.258**; Times Cited: 12.

52. **Mazzei R**, Conforti FL, Lanza PL, Sprovieri T, Lupo MR, Gallo O, Patitucci A, Magariello A, Caracciolo M, Gabriele AL, Fera F, Valentino P, Bono F, Cenacchi G, Santoro G, Muglia M, Quattrone A. A novel NOTCH3 gene mutation not involving a cysteine residue in an Italian family with CADASIL. Neurology, 2004, Aug;69:561-564. **IF: 12.258**; Times Cited: 47.

53. Conforti FL, Magariello A, **Mazzei R**, Sprovieri T, Patitucci A, Crescibene L, Bastone L, Gabriele A, Scornaienchi M, Ferraro T, Muglia M, Quattrone A. Abnormally high levels of SOD1 mRNA in a patient with amyotrophic lateral sclerosis. Muscle Nerve. 2004 Apr;29(4):610-1. **IF: 3.852**. Times Cited: 7.

54. Guidetti D, Casali B, **Mazzei RL**, Cenacchi G, De Berti G, Zuccoli G, Nicoli D, Conforti FL, Sprovieri T, Pasquinelli G, Brini M. An Italian case of CADASIL with mutation CGC-TCG in codon 1006, exon 19 Notch3 gene. Neurol Sci. 2003 Feb;24(6):401-6. **IF: 3.83**. Times Cited: 6.

55. Muglia M, Criscuolo C, Magariello A, De Michele G, Scarano V, D'Adamo P, Ambrosio G, Gabriele AL, Patitucci A, **Mazzei R**, Conforti FL, Sprovieri T, Morgante L, E pifanio A, La Spina P, Valentino P, Gasparini P, Filla A, Quattrone A. Narrowing of the critical region in autosomal recessive spastic paraplegia linked to the SPG5 locus. Neurogenetics. 2004 Feb;5(1):49-54. Epub 2003 Dec 05. **IF: 3.017**; Times Cited: 18.

56. **Mazzei R**, Gambardella A, Conforti FL, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, Labate A, Valentino P, Bono F, Bonavita S, Zappia M, Muglia M, Quattrone A. Gene conversion events in adult-onset spinal muscular atrophy. Acta Neurologica Scandinavica, 2004; 109:151-154. **IF: 3.915**; Times Cited: 16.

57. Fiumara A, Polizzi A, **Mazzei R**, Conforti L, Magariello A, Sorge G, Pavone L. Rett syndrome phenotype following infantile acute encephalopathy. J Child Neurol. 2003. Sep;17(9):700-2. **IF: 6.682**; Times Cited: 1.

58. **Mazzei R**, Conforti FL, Muglia M, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Quattrone A. A simple method for diagnosis of autosomal recessive spinal muscular atrophy by denaturing high-performance liquid chromatography. J Child Neurol. 2003 Apr;18(4):269-71. **IF: 6.682**; Times Cited: 15.

59. Conforti FL, **Mazzei R**, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Muglia M, Quattrone A, Fiumara A, Barone R, Pavone L, Nistico R, Mangone L. Mutation analysis of the MECP2 gene in patients with Rett syndrome. Am J Med Genet. 2003 Mar 1;117A(2):184-7. **IF: 2.578**;Times Cited: 6.

60. **Mazzei R**, Conforti FL, Magariello A, Bravaccio C, Militerni R, Gabriele AL, Sampaolo S, Patitucci A, Di Iorio G, Muglia M, Quattrone A. A novel mutation in the CLN1 gene in a patient

with juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. J Neurol, 2002;249:1398-1400. **IF: 6.682**; Times Cited: 15.

61. Muglia M, Magariello A, Nicoletti G, Patitucci A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei R**, Caracciolo M, Casari G, Ardito B, Lastilla M, Gambardella A, Quattrone A. A large family with pure autosomal dominant hereditary spastic paraplegia from southern Italy mapping to chromosome 14q11.2-q24.3. J Neurol, 2002;249:1413-1416. **IF: 6.682**; Times Cited: 5.

62. Muglia M, Magariello A, Nicoletti G, Patitucci A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei R**, Caracciolo M, Ardito B, Lastilla M, Tedeschi G, Quattrone A. Further evidence that SPG3A gene mutations cause autosomal dominant hereditary spastic paraplegia. Ann Neurol. 2002 Jun;51(6):794-5. **IF: 11.274**; Times Cited: 15.

63. Labate A, Gambardella A, Messina D, Tammaro S, Le Piane E, Pirritano D, Cosco C, Doldo P, **Mazzei R**, Oliveri RL, Bosco D, Zappia M, Valentino P, Aguglia U, Quattrone A. Silent celiac disease in patients with childhood localization-related epilepsies. Epilepsia, 2001;42(9):1153-5. **IF: 6.74**; Times Cited: 63.

64. Gambardella A, Muglia M, Labate A, Magariello A, Gabriele A., **Mazzei R**, Pirritano D, Conforti FL, Patitucci A, Valentino P, Zappia M, Quattrone A. Juvenile Hungtington's disease presenting as progressive myoclonic epilepsy, Neurology, 2001;57:708-711. **IF: 12.258**; Times Cited: 54.

65. Muglia M, Zappia M, Timmerman V, Valentino P, Gabriele AL, Conforti FL, De Jonghe P, Ragno M, **Mazzei R**, Sabatelli M, Nicoletti G, Patitucci AM, Oliveri RL, Bono F, Gambardella A, Quattrone A. Clinical and genetic study of a large Charcot-Marie-Tooth type 2A family from Southern Italy, Neurology. 2001 Jan 9;56(1):100-103. **IF: 12.258**; Times Cited: 27.

66. Oliveri RL, Muglia M, De Stefano N, **Mazzei R**, Labate A, Conforti FL, Patitucci A, Gabriele AL, Tagarelli G, Magariello A, Zappia M, Gambardella A, Federico A, Quattrone A. A novel mutation in the NOTCH3 gene in an italian family with Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy: genetic and Magnetic Resonance Spectroscopic findings. Archives of Neurology, 2001;58:1418-1422. **IF: 7.419**; Times Cited: 25.

67. Muglia M, Toscano A, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Conforti FL, **Mazzei R**, Rodolico C, Gambardella A, Quattrone A. Identification of a new polymorphism (c134G>A) in the exon 2 of the Myelin Protein Zero gene. Hum Mutat (Online). 2000. Mar; 15(3): 299. **IF: 4.7**; Times Cited: 1.

68. Gambardella A, Valentino P, Annesi G, Oliveri RL, Bono F, **Mazzei RL**, Conforti FL, Aguglia U, Zappia M, Pardatscher K, Quattrone A. Hyperekplexia in a patient with a brainstem vascular anomaly. Acta Neurol Scand.1999; 98:1-5. **IF: 3.915**; Times Cited: 12.

69. Gambardella A, Annesi G, Bono F, Spadafora P, Valentino P, Pasqua A, **Mazzei R**, Montesanti R, Conforti FL, Oliveri RL, Zappia M, Aguglia U, Quattrone A. CAG repeat lenght and clinical features in three italian families with Spinocerebellar Ataxia type 2 (SCA2): early impairment of Wisconsin Card Sortine Test and Saccade Velocity. J Neurol. 1998; 245:647-652. **IF: 6.682**; Times Cited: 41.

70. Gambardella A, **Mazzei R**, Toscano A, Annesi G, Pasqua A, Annesi F, Quattrone F, Oliveri RL, Valentino P, Bono F, Aguglia U, Zappia M, Vita G, Quattrone A. Spinal Muscular Atrophy due to an Isolated deletion of Exon 8 of the Telomeric Survival Motor Neuron Gene. Ann Neurol. 1998; 44 (5):836-839. **IF: 11.274**; Times Cited: 31.

71. Carputo D, Barone A, **Mazzei RL**, Carbone S, Frusciante L. Selezione dei genotipi superiori adatti alla pataticoltura mediterranea. Sementi Elette, (1993), 5:47-49.

72. De Benedictis G, Rose G, Leone O, Passarino G, **Mazzei R**, Crescibene L, Brancati C. XbaI - RFLP of Apo B gene in a sample group from South Italy. Gene Geography. 1991; 5:87-94. **H-I:8**; Times Cited: 1.

73. Tagarelli A, **Mazzei R**, Bagalà A, Bastone L, Qualtieri A, Brancati C. Genetic polymorphism at the phosphoglucomutase 1 (PGM 1) locus in Cosenza Province (Calabria Southern Italy). Gene Geography. 1991; 5:107-112. **H-I: 8**; Times Cited: 5.

74. De Benedictis G, Rose G, **Mazzei R**, Leone O, Crescibene L, Brancati C, Carotenuto L. EcoR1-RFLPs of the Apo B gene: a study in a sample group from South Italy. Ann. Hum. Genet. 1991; 55:103-113. **IF: 2.18**; Times Cited: 18.

Abstract su riviste

75. Cerantonio A, De Benedittis S, Lanza PL, Muglia M, Cavalcanti F, Spadafora P, Romeo N, Gallo O, Di Palma G, **Mazzei R**, Qualtieri A, Citrigno L. Genomic analysis identifies a new EIF2B3 gene variant detected in an uncertain case of CADASIL disease. Journal of the neurological sciences, 2021. 3/10/2021World Neurological Congress, Roma.
76. Conforti FL, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, La Bella V, **Mazzei R**. Report of an ALS case associated with a new mutation in the TARDBP gene E J Hum Genet 2017. European Society of Human Genetics, May 27–30, 2017 Copenhagen.
77. Pescini F, Donnini I, Rinnoci V, Valenti R, Nannucci S, Adriano, Bertaccini B, Carluccio A, **Mazzei R**, Dotti MT, Balestrino M, Pantoni L. Vasoreactive response to hyperemia in CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infartcs and Leukoencephalopathy) patients. 1st Congress of the European Academy of Neurology, 2015. Eur J Neurol, 22:59
78. Pescini F, Rinnoci V, Donnini I, Valenti R, Adriano, Bertaccini B, Carluccio A, **Mazzei R**, Balestrino M, Dotti MT, Inzitari D, Pantoni L. Vasoreactive response to hyperemia in CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infartcs and Leukoencephalopathy) patients. 2015. International J Stroke, 10(2):371
79. Qualtieri A, Ungaro C, Conforti FL, Bianchi S, Magariello A, Muglia M, Patitucci A, Dotti MT, Federico A, **Mazzei R**. NOTCH3 protein localization in (skin) fibroblasts from CADASIL patients: an immunofluorescence study. World Stroke Congress, 2014. Int J Stroke, 9:192
80. Conforti FL, Spataro R, **Mazzei R**, Patitutcci A, Qualtieri A, Magariello A, Muglia M, La Bella V. Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: a case report of a family from Italy. XLV SIN 2014. Neurol Sci, 35:S253
81. Magariello A, **Mazzei R** et al. Exome sequencing reveals two compound heterozygous DDHD2 mutations in a non consanguineous Sicilian family with ARHSP-TCC. SIN 2014. Neurol Sci, 35:S164
82. **Mazzei R**, Valentini S, Conforti FL, Magariello A, Gallo O, Cerasa A, Muglia M, Perrotta P, Patitucci A, Lanza PL. Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis: two novel ROBO3 mutations in a compound heterozygous sporadic case. XLV SIN 2014. Neurol Sci, 35:S162
83. Qualtieri A, Ungaro C, Dotti MT, Bianchi S, Conforti FL, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, Federico A, **Mazzei R**. Notch3 Protein Localization in Fibroblasts from CADASI Patients: An Immunofluorescence Study. ESC 2014. Cerebrovas Dis. 37(1):637
84. A Qualtieri, Ungaro C, S Bianchi, Conforti FL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, MT Dotti, A Federico, **R Mazzei**. NOTCH3 protei localization in skin fibroblasts from CADASIL patients: an immunofluorescence microscopy study. XLV SIN 2014. Neurol Sci, 35:S76
85. Patitucci A, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei R**, Mazzeo A, Simone IL, Muglia M. Mutational Analisys of GJB1, MPZ and PMP22 genes in a cohort of CMT patients from Southern Italy. XLV SIN 2014. Neurol Sci, 35:S169
86. Conforti FL, Spataro R, **Mazzei R**, Magariello A, Patitucci A, Qualtieri A, Muglia M, La Bella V. Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: a case report of a family from Italy. ESHG 2014, EurJ Human Genet, 22(1):429

87. **Mazzei R**, Valentini S, Conforti FL, Magariello A, Gallo O, Cerasa A, Muglia M, Perrotta P, Patitucci A, Lanza PL. Two novel compound heterozygous mutations in ROBO3 gene in a sporadic case of Horizontal Gaze Palsy with Progressive Scoliosis. ESHG 2014, Eur J Hum Genet, 22(1):432
88. **Mazzei R**, Ungaro C, Conforti FL, Bianchi S, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Dotti MT, Federico A, Qualtieri A. Comparison of NOTCH3 expression in fibroblasts from CADASIL patients versus normal controls. ESHG 2014, EurJ Human Genet, 22(1):171
89. Magariello A, Citrigno L, Sofia V, Patitucci A, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Pappalardo I, Zappia M, Gonzalez M, Zuchner S, Muglia M. Exome sequencing reveals two compound heterozygous DDHD2 mutations in a non consanguineous Italian family with ARHSP-TCC. ESHG 2014. EurJ Human Genet, 22(1):440-441
90. Patitucci A, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei R**, Mazzeo A, Simone IL, Muglia M. Mutational screening of GJB1, MPZ and PMP22 genes in a cohort of CMT patients from Southern Italy. 2014EurJ Neurol, 22(1):441
91. Spataro R, Conforti FL, **Mazzei R**, La Bella V. Autosomal dominant Brown–Vialetto–Van Laere syndrome with UBQLN1 mutation. 2013. J Neurol Sci, 333: e444
92. **Mazzei R**, Tortelli R, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, Cortese R, D'Errico E, Ungaro C, Logroscino G, Simone IL, Conforti FL. R521C mutation in the FUS gene in a large Italian family The European Human Genetics Conference, 2013. Eur. J hum Genet
93. Spataro R, Sproviero W, **Mazzei R**, Cavalcanti F, Condino F, Colletti T, La Bella V. Ataxin-1 and ataxin-2 intermediate-length PolyQ expansions in ALS patients. 2012, Eur J Neurol, 19:265
94. Magariello A, Tortorella C, Patitucci A, Tortelli R, Liguori M, **Mazzei R**, Conforti FL, Citrigno L, Ungaro C, Simone IL, Muglia M. A novel missense mutation (p.Arg309His) in the nuclear localization signal sequence of spastin protein causes a complicated form of Hereditary Spastic Paraplegia. ESHG 2012, Eur J Neurol, 20:J12.27
95. Tortelli R, Conforti FL, Capozzo R, Cortese R, D'Errico E, **Mazzei R**, Ungaro C, Citrigno L, Logroscino G, Simone IL. A large Italian family with R521C mutation in the FUS/TLS gene. XLIII Congresso Società Italiana di Neurologia. 2012. Neurol Sci
96. Conforti FL, Sproviero W, **Mazzei R**, Tortelli R, Cortese R, Leo A, D'Errico E, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, Capozzo R, Logroscino G, Gambardella A, Simone IL. Amyotrophic Lateral Sclerosis: a new missense mutation in SOD1 gene. Atti del XLII Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Neurol Sci; 32:S165
97. Sproviero W, Conforti FL, Simone IL, Logroscino G, Valentino P, Monsurrò M, La Bella V, Rodolico C, Bono F, **Mazzei R**, Patitucci A, Magariello A, Citrigno L, Muglia M, Chiò A, Gambardella A. Sporadic ALS and VCP gene analysis in Southern Italy. Atti del XLII Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), 2011; Neurol Sci;32:S201
98. Patitucci A, Muglia M, Liguori M, Tortorella A, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei R**, Sproviero W, Citrigno L, Morabito A, Ungaro C, Gambardella A. A novel mutation in CX32 identified in a patient with demyelinating sensory-motor neuropathy and secondary axonopathy. Atti del XLII Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), 2011; Neurol Sci;32:S199-S200
99. Muglia M, Patitucci A, Messina D, Magariello A, Nicoletti G, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Citrigno L, Mikerezi I, Novellino F, Gambardella A. Charcot-Marie-Tooth Type 2A Associate with Two Novel MFN2 Mutations. Atti del XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), 2011. Neurol Sci;32:S198
100. Magariello A, Muglia M, Liguori M, Patitucci A, Citrigno L, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Sproviero W, Bosco D, Plastino M, Gambardella A. An intronic nucleotide change in the SPAST gene might produce an aberrant protein transcript. Atti del XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), 2011. Neurol Sci;32:S196
101. **Mazzei R**, Ungaro C, Conforti FL, Ruscica F, Muglia M, Sproviero W, Patitucci A, Citrigno L, Magariello A, Gambardella A. A novel mutation in the exon 7 of the NOTCH3 gene in a patient affected by CADASIL. Atti del XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), 2011. Neurol Sci; 32:S198
102. Citrigno L, Züchner S, Magariello A, Huang J, Gabriele A, Montenegro G, Conforti Fl, Powell E, **Mazzei R**, Ungaro C, Sproviero W, Gambardella A, Patitucci A, Quattrone A, Muglia

M. Exome sequencing of an Italian patient with dHMN. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG), 2011. Eur J Hum Genet; 19(2):P11.115

103. Magariello A, Citrigno L, Patitucci A, Gabriele AL, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Caracciolo M, Sproviero W, Gambardella A, Muglia M. Receptor expression-enhancing protein 1 gene (SPG31) mutations are rare in Italian patients with hereditary spastic paraparesis. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG), Amsterdam, The Netherlands, May 28-31, 2011. Eur J Hum Genet; 19(2):J12.27

104. Ungaro C, Conforti FL, Sproviero W, Patitucci A, Magariello A, Guidetti D, Muglia M, Gabriele A, **Mazzei R**, Quattrone A. Analysis of the NOTCH3 gene in two couples of twin affected by CADASIL. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S448-449

105. Patitucci A, Muglia M, Mancina RM, Tarantino P, Annesi F, Manna I, Magariello A, Gabriele A, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. Huntington disease like 2 in Southern Iitaly: screening of JPH3 and other genes involved in huntington like phenotypes. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S444

106. Magariello A, Muglia M, Compagnato R, Citrigno L, Patitucci A, Gabriele A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Caracciolo M, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. Receptor expression-enhancing protein 1 gene (SPG31) mutations are rare in Italian patients with hereditary spastic paraparesis. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S441-442

107. Sproviero W, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Simone IL, Tedeschi G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele A, La Bella V, Rodolico C, Citrigno L, Valentino P, Bono F, Muglia M, Gambardella A, Quattrone A. FUS gene analysis in an Italian cohort of sporadic ALS patients. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S280

108. Conforti FL, Barone R, Lo Fermo S, Giliberto C, Patti F, Sproviero W, **Mazzei R**, Ungaro C, Gambardella A, Quattrone A, Zappia M. Apparently sporadic motor neuron disease in a family with a novel G61R gene mutation: uncompleted penetrance or a chance association? Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S274

109. Gabriele AL, Ruggeri M, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Di Palma G, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. Clinical and genetic study in an Italian family with neurofibromatosis type 1. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S222

110. Muglia M, Magariello A, Citrigno L, De Angelis M, Patitucci A, Conforti FL, Gabriele A, **Mazzei R**, Sproviero W, Ungaro C, Gambardella A, Quattrone A. Genetic study of an Italian family affected by autosomal dominant distal motor neuronopathy. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S220

111. Citrigno L, Muglia M, Züchner S, Magariello A, Patitucci A, Gabriele A, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. Exome sequencing of an Italian patient with DHMN. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S59-60

112. Ungaro C, Conforti FL, Trojano M, Condino F, Manna I, Andreoli V, Patitucci A, Gabriele AL, Magariello A, Citrigno L, Sproviero W, Muglia M, Gambardella A, **Mazzei R**. Ile587Val polymorphism of the eIF2B5 gene as susceptibility factor for multiple sclerosis. Atti del 135th International Annual Meeting of the American Neurological Association (ANA), San Francisco, CA, USA, September 12-15, 2010. Ann Neurol;68:T-88.

113. Sproviero W, Ungaro C, **Mazzei R**, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Muglia M, Gambardella A, Conforti FL. FUS gene analysis in Amyotrophic Lateral Sclerosis in South Italy. Atti del 135th International Annual Meeting of the American Neurological Association (ANA), San Francisco, CA, USA, September 12-15, 2010. Ann Neurol;68:T-62.

114. Ungaro C, Conforti FL, Liguori M, Trojano M, Condino F, Manna I, Andreoli V, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Citrigno L, Sproviero W, Muglia M, Gambardella A, **Mazzei R**. Ile587Val polymorphism of the eIF2B5 gene as susceptibility factor for multiple

sclerosis. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. Eur J Hum Genet;18(1):236

115. Magariello A, Patitucci A, Citrigno L, Gabriele AL, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Caracciolo M, Compagnato R, Celi D, Sproviero W, Gambardella A, Muglia M. Clinical and genetic study of an Italian family with Autosomal recessive Spastic Paraplegia associated with dysarthria and hearing loss. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. Eur J Hum Genet;18(1):323

116. Gabriele AL, Ruggeri M, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Di Palma G, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Muglia M. Clinical and genetic study in an Italian family with neurofibromatosis type 1. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. Eur J Hum Genet;18(1):331

117. Patitucci A, Tarantino P, Annesi F, Manna I, Magariello A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Muglia M. Screening of genes causing Huntington disease like phenotype. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. Eur J Hum Genet;18(1):320

118. Sproviero W, Ungaro C, **Mazzei R**, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Muglia M, Gambardella A, Conforti FL. Genetic analysis of FUS gene in an Italian cohort of sporadic ALS patients. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15. Eur J Hum Genet, 2010;18(1):216

119. Ungaro C, Conforti FL, Guidetti D, Magariello A, Patitucci A, Gabriele A, Citrigno L, Muglia M, Caracciolo M, Gambardella A, **Mazzei R**. NOTCH3 gene mutations in twins with CADASIL. Atti del Sixth International Congress on Vascular Dementia, Barcelona, Spain, November 19-22 2009, Vascular Dementia;204

120. Ungaro C, La Russa A, Conforti FL, Cittadella R, Citrigno L, Andreoli V, Gabriele AL, Trecroci F, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Quattrone A, Gambardella A, **Mazzei R**. NOTCH3 gene mutations in and mtDNA variations. Atti del Sixth International Congress on Vascular Dementia, Barcelona, Spain, November 19-22 2009. Vascular Dementia;208.

121. Conforti FL, Sproviero W, **Mazzei R**, Ungaro C, Simone I, Tessitore A, Tedeschi G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, La Bella V, Majorana G, Valentino P, Bono F, Muglia M, Quattrone A, Gambardella A. Contribution of TARDBP mutations to Amyotrophic Lateral Sclerosis. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurol Sci;30:S262.

122. Magariello A, Muglia M, Citrigno L, Patitucci A, Gabriele AL, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Caracciolo M, Compagnato R, Celi D, Gambardella A, Quattrone A. Clinical and genetic study of an Italian family linked to SPG26 locus. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurol Sci;30:S277.

123. Magariello A, Muglia M, Citrigno L, Tortorella C, Patitucci A, Gabriele AL, Tortelli R, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Compagnato R, Gambardella A, Quattrone A. A novel SPG3A mutation in an Italian patient with Hereditary Spastic Paraplegia. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurol Sci;30:S279.

124. Muglia M, Citrigno L, Pennisi M, Patitucci A, Barone R, Magariello A, Gabriele AL, Pennisi G, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Gambardella A, Quattrone A, Zappia M. Autosomal Dominant Distal Motor Neuropathy: an Italian family not linked to known loci. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurol Sci;30:S284.

125. Ungaro C, **Mazzei R**, Conforti FL, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, Citrigno L, Gabriele A, Quattrone A, Gambardella A. Polymorphism Ile587val in the eIF2B5 gene as susceptibility factor in multiple sclerosis. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurol Sci;30:S279-280.

126. Ungaro C, La Russa A, **Mazzei R**, Cittadella R, Conforti FL, Andreoli V, Citrigno L, Gabriele A, Trecroci F, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Quattrone A, Gambardella A. NOTCH3 gene mutations and mtDNA variations. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurol Sci;30:S280.

127. Patitucci A, Magariello M, Sprovieri T, Citrigno L, Ungaro A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei R**, Muglia M. Exclusion of trinucleotide repeat expansion in JPH3 gene causing disease

in Italian patients with Huntington-like phenotype. European Society of Human Genetics, Vienna, Austria, May 23-26, 2009. Eur J Hum Genet;A-1513

128. **Mazzei R**, Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Quattrone A. "Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy". XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Napoli, 19-22 Ottobre 2008. Neurol Sci;29:S105.

129. Gabriele AL, Ruggieri M, Iannetti P, Patitucci A, Magariello A, Sprovieri T, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Clementi M, Polizzi A, Torrente I, Elia M, Pavone L, Quattrone A. "Seizures And Epilepsy In The Setting Of Neurofibromatosis Type 1 (Nf1): A Population-Based, Genotype-Phenotype Study". XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Napoli, 19-22 Ottobre 2008. Neurol Sci;29:S11-S12.

130. Conforti FL, Sprovieri T, Fiumara A, **Mazzei R**, Ungaro C, Magariello A, Patitucci A, Citrigno L, Arena A, Gabriele A, Muglia M, Quattrone A. "A Novel Mutation In The X-Linked Cyclin-Dependent Kinaselike 5 (Cdkl5) Gene Associated With A Severe Rett Phenotype". XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Napoli, 19-22 Ottobre 2008. Neurol Sci;29:S205.

131. Liguori M, Lanza P, **Mazzei R**, Consoli D, Garreffa G, Carnevale S, Bosco D, Cerasa A, Caracciolo M, Gallo O, Gioia M, Quattrone A. "A Longitudinal Evaluation Of Cadasil Progression By Diffusion Magnetic Resonance Imaging". XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Napoli, 19-22 Ottobre 2008. Neurol Sci;29:S304.

132. Ruggieri M, Gabriele AL, Iannetti P, Polizzi A, Pavone P, La Mantia I, Giliberto O, Albanese V, Patitucci A, Magariello A, Sprovieri T, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Di Pietro M, Iannetti F, Quattrone A. "Natural History Of Neurofibromatosis Type 2 (Nf2) In The Paediatric Age: A Prospective Clinical (And Molecular) Study". XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Napoli, 19-22 Ottobre 2008. Neurol Sci;29:S439.

133. Muglia M, Vettori A, Patitucci A, Bergamin G, Magariello A, Ardito R, Toscano A, **Mazzei R**, Conforti F, Gabriele A, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Mostacciuolo M, Quattrone A. "Mutational Screening In Patient With Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2a". XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Napoli, 19-22 Ottobre 2008. Neurol Sci;29:S457.

134. Ungaro C, Lanza PL, Conforti FL, Blasi V, Sprovieri T, Mollo A, Gallo O, **Mazzei R**. "L-2-Hydroxyglutaric aciduria: clinical, genetic and MRI findings in an Italian patient". The 12th Congress of the European Federation of Neurological Societies (EFNS), Madrid, Spagna, August 23-26, 2008.

135. Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, **Mazzei R**. "Extended polymorphic and mutational analysis of the NOTCH3 gene in patients affected by leukoencephalopathy". The 12th Congress of the European Federation of Neurological Societies (EFNS), Madrid, Spagna, August 23-26, 2008.

136. Ungaro C, Lanza PL, Conforti FL, Blasi V, Sprovieri T, Mollo A, Gallo O, **Mazzei R**. "Clinical, genetic and MRI findings in a patient affected by L-2-Hydroxyglutaric aciduria". 18th Meeting of the European Neurological Society, Nizza, Francia June 7-11, 2008. J Neurol;255(2):66,P270.

137. Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, **Mazzei R**. Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy. Atti del VIII Meeting of the European Neurological Society (ENS), Nice, France, 07–11 June 2008. J Neurol;255(2):11,O63.

138. **Mazzei R**, Guidetti D, Ungaro C, Conforti FL, Muglia M, Cenacchi G, Lanza P, Patitucci A, Sprovieri T, Riguzzi P, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Preda P, Quattrone A. "A novel NOTCH3 gene mutation in a patient with CADASIL from Southern Italy". XXXVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Firenze, 13-17 Ottobre 2007. Neurol Sci;28:S160-S161.

139. Conforti FL, Sprovieri T, **Mazzei R**, Patitucci A, Ungaro C, Magariello A, La Bella V, Tessitore A, Tedeschi G, Simone IL, Majorana G, Valentino P, Citrigno L, Condino F, Gabriele

AL, Bono F, Monsurrò MR, Muglia M, Quattrone A. "Angiogenin Gene And Amyotrophic Lateral Sclerosis In Southern Italy". XXXVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Firenze, 13-17 Ottobre 2007. Neurol Sci;28:S46-S47.

140. Gabriele AL, Ruggieri M, Nucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Quattrone A. "A novel missense mutation of the NF2 gene in a severely affected boy and his healthy father". XXXVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Firenze, 13-17 Ottobre 2007. Neurol Sci;28:S150.

141. Patitucci A, **Mazzei** R, Muglia M, Magariello A, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Di Palma G, Rodolico C, Toscano A, Quattrone A. "Analysis of SMN1 gene copy number to detect SMA health carriers in Southern Italy population". XXXVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Firenze, 13-17 Ottobre 2007.

142. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Gambardella A, Bono F, Piccoli T, Patti F, Zappia M, Quattrone A. "Spastin gene mutations in Italian patients with a pure and complicated forms of Spastic Paraplegia". XXXVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Firenze, 13-17 Ottobre 2007.

143. **Mazzei** R, Liguori M, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Crescibene L, Quattrone A. "A mutational screening of the eIF2B5 gene in sib pairs affected by multiple sclerosis". ECTRIMS, Praga, 11-14 Giugno 2007.

144. Bastone L, Ferraro T, Bagalà A, Casaletto M, Perri MG, Condino F, Liguori M, **Mazzei** R, Crescibene L. "Glutamate and Multiple Sclerosis". ECTRIMS, Praga, 11-14 Giugno 2007.

145. Ungaro C, Conforti FL, Guidetti D, Muglia M, Patitucci A, Sprovieri T, Cenacchi G, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, **Mazzei** R. "The first evidence of a pathogenic insertion in the NOTCH3 gene causino CADASIL". European Society of Human Genetics, Nizza, 16-19 Giugno 2007.

146. Sprovieri T, **Mazzei** R, Ungaro C, Tessitore A, Tedeschi G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, La Bella V, Simone IL, Maiorana G, Valentino P, Muglia M, Conforti FL. "Further evidence that D90A mutation is recessively inherited in ALS patients in Southern Italy". European Society of Human Genetics, Nizza, 16-19 Giugno 2007.

147. Magariello A, Citrigno L, Passamonti L, Patitucci A, Conforti FL, Gabriele AL, **Mazzei** R, Sprovieri T, Ungaro C, Bellesi M, Muglia M. "A novel locus for Autosomal Dominant Distal Motor Neuronopathy maps to chromosome 4q-ter". European Society of Human Genetics, Nizza, 16-19 Giugno 2007.

148. Gabriele AL, Ruggieri M, Nucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Di Palma G, Muglia M, Quattrone A. "A clinical and molecular study in a child under 1 year of age affected by Neurofibromatosis type 2". European Society of Human Genetics, Nizza, 16-19 Giugno 2007.

149. Gabriele A., Ruggieri M, Nucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Quattrone A. Neurofibromatosis Type 2 (Nf2) In Children Under 1 Year Of Age: A Clinical And Molecular Study. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.

150. Patitucci A, Muglia M, Rizzi R, Ungaro C, Conforti FL, Gabriele AL, Magariello A, **Mazzei** R, Motti L, Saladini R, Sprovier T, Marcello N, Quattrone A. HNPP Due To A Novel Frameshift Mutation Of The PMP22 Gene. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.

151. Muglia M, Magariello A, Citrigno L, Passamonti L, Patitucci A, Conforti FL, Gabriele AL, **Mazzei** R, Sprovieri T, Ungaro C, Bellesi M, Quattrone A. Suggestive Evidence For Linkage To Chromosome 4qter For Autosomal Dominant Distal Motor Neuronopathy. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.

152. Liguori M, **Mazzei** R, Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Aguglia U, Muglia M, Quattrone A. Distinguishing Apparently Sporadic Cadasil From Other Leucoencephalopathies: The Role Of Mri In The Notch3 Gene Screening. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.

153. **Mazzei** R, Ungaro C, Liguori M, Conforti FL, Gambardella A, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Qualtieri A, Bono F, Aguglia U, Muglia M, Quattrone A.Two Novel Cysteine-Sparing Notch3 Mutations In Patients With Cadasil. XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.
154. Conforti FL, Sprovieri T, **Mazzei** R, Ungaro C, Tessitore A, Tedeschi G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele A, Labella V, Simone IL, Maiorana G, Monsurrò MR, Valentino P, Bono F, Muglia M, Quattrone A. "Further Evidence That D90a Mutation Is Recessively Inherited In Als Patients In Southern Italy" XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.
155. Ungaro C, **Mazzei** R, Sprovieri T, Conforti FL, Patitucci A, Magariello A, Gabriele A L, Muglia M, Quattrone A. "Could The Expression Of Jagged1 Gene Mutations Play A Role In Modulating A Cadasil-Like Phenotype?". XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, Bari, 14 - 18 Ottobre 2006.
156. Ungaro C, Liguori M, Conforti FL, Sprovieri T, Di Palma G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M, **Mazzei** R. "A novel Notch3 gene mutation in a patient with CADASIL from southern Italy". European Society of Human Genetics, Amsterdam, 6-9 Maggio 2006
157. Conforti FL, **Mazzei R**, et al. "Novel MECP2 Mutations Identified in Patients from Southern Italy with Rett Syndrome". European Society of Human Genetics, Amsterdam, 6-9 Maggio 2006.
158. Gabriele AL, Grifa D, Ruggieri M, Carella M, La Rizza L, Clementi M, Bonioli E, De Luca A, Origine P, Riva P, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, **Mazzei** R, Conforti FL, Augello B, Stanziale P Muscarella L, Iannetti P, Pascali MP, Di Netta S, Dalla piccola B, Quattrone A, Zelante L. "Molecular Testing in Neurofibromatosis type 1 (NF1) mutational spectrum, patterns of reccurrence and correlation with clinical features in Italy". European Society of Human Genetics, Amsterdam, 6-9 Maggio 2006.
159. Gabriele AL, Grifa D, Ruggieri M, Carella M, Larizza L, Clementi M, Bonioli E, De Luca A, Origone P, Riva P, Peluso G, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, **Mazzei** R, Conforti FL, Augello B, Stanziale P, Muscarella L, Nucifora C, Iannetti P, Pascali MP, Di Netta S, Dallapiccola B, Quattrone A, Zelante L. "Molecular testing in Neurofibromatosis type 1 (NF1): Mutational spectrum, patterns of recurrence and correlation with clinical features in Italy" XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 Ottobre 2005 (Neurological Sciences, 2005).
160. **Mazzei** R, Liguori M, Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Clodomiro A, Pirritano D, Gabriele AL, Bono F, Aguglia U, Muglia M, Quattone A. "Notch3 screening in patients with sporadic leucoencephalopathy" XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 Ottobre 2005 (Neurological Sciences, 2005).
161. Gabriele AL, Ruggieri M, Nucifora C, Mattia C, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Distefano G, Sciacca P, Falsaperla R, Muglia M, Quattrone A. "Absence of heart abnormalities in subjects not carryng large NF1 gene deletions" XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 Ottobre 2005 (Neurological Sciences, 2005).
162. Conforti FL, **Mazzei** R, Sprovieri T, Ungaro C, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Valentino P, Bono F, Pirritano D, Muglia M, Quattrone A. "Sporadic ALS and VAPB gene mutations in Southern Italy". XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 Ottobre 2005 (Neurological Sciences, 2005).
163. Patitucci A, Muglia M, Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Valentino P, Rodolico C, Mazzeo A, Toscano A, Quattrone A. "Five novel mutations in CX32 gene detected by DHPLC mutation analysis" XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 Ottobre 2005 (Neurological Sciences, 2005).
164. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Gambardella A, Mancuso M, Branca D, Aguglia U, Quattrone A. "New spastin (SPG4) mutations in patients with Hereditary Spastic Paraplegia" XXXVI Congresso Nazionale della

Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 Ottobre 2005 (Neurological Sciences, 2005).

165. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, **Mazzei** R et al. "New spastin (SPG4) mutations in patients with Hereditary Spastic Paraplegia" XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.) Cernobbio, Como 08-12 ottobre 2005. Neurol Sci, 2005.

166. Conforti FL, Valentino P, Sprovieri T, **Mazzei** R, Patitucci A, Magariello A, Nisticò R, Pirritano D, Gabriele AL, Ungaro C, Clodomiro A, Peluso G, Zappia M, Muglia M. "A novel Sod1 mutation in a patient with Brachial Amyotrophic Diplegia", European Human Genetics Conference 2005, Praga, Repubblica Ceca, 7-10 Maggio 2005, European Journal of Human Genetic (2005), 13(1): 221.

167. Gabriele AL., Ruggieri M, Peluso G, Lucifera C, Matti L, Sciacca P, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M. "Mutational analysis NF1 patients screened for heart abnormalities", European Human Genetics Conference 2005, Praga, Repubblica Ceca, 7-10 Maggio 2005, European Journal of Human Genetic (2005), 13(1): 129.

168. Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Peluso G, Mancuso M, Branca D, Aguglia U, Muglia M. "Novel spastin mutations in two Italian patients with hereditary spastic paraplegia", European Human Genetics Conference 2005, Praga, Repubblica Ceca, 7-10 Maggio 2005, European Journal of Human Genetic (2005), 13(1): 263.

169. Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Peluso G, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Ungaro C, Valentino P, Rodolico C, Mazzeo A, Toscano A, Muglia M. "Three novel mutations in Cx32 gene detected by DHPLC mutation analysis", European Human Genetics Conference 2005, Praga, Repubblica Ceca, 7-10 Maggio 2005, European Journal of Human Genetic (2005), 13(1): 259.

170. Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Patitucci A, Gabriele AL, Peluso G, Ungaro C, Sprovieri T, Mancuso M, Di Mauro S, Branca D, Aguglia U, Muglia M. "Denaturing High Performance Liquid Chromatography (DHPLC) for the mutational analysis of the Spast gene", 54th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Toronto, Canada, October 26-30, 2004.

171. Ungaro C, Sprovieri T, Conforti FL, Magariello A, Di Palma G, Patitucci A, Gallo O, Gabriele AL, Peluso G, Muglia M, **Mazzei** R. "Identification of four novel pathogenic mutations in patients from Southern Italy with CADASIL", 54th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Toronto, Canada, October 26-30, 2004.

172. Gabriele AL, Ruggieri M, Peluso G, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, **Mazzei** R, Conforti FL, Genovese S, Ciancio E, Quattrone A. "Twenty novel mutations revealed by DHPLC analysis of the Neurofibromatosys type 1 (NF1) gene in unselected southern Italian NF1 patients", 54th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Toronto, Canada, October 26-30, 2004.

173. Sprovieri T, Valentino P, **Mazzei** R, Patitucci A, Magariello A, Nisticò R, Pirritano D, Gabriele AL, Ungaro C, Clodomiro A, Peluso G, Muglia M, Zappia M, Conforti FL. "A novel SOD1 mutation in a patient with Brachial Amyotrophic Diplegia", 54th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Toronto, Canada, October 26-30, 2004.

174. Conforti FL, Magariello A, **Mazzei** R, Sprovieri T, Valentino P, Nisticò R, Pirritano D, Patitucci A, Crescibene L, Bastone L, Gabriele AL, Scornaienchi M, Ungaro C, Peluso G, Muglia M, Quattrone A. "Abnormally High Level of SOD1 mRNA in a patient with Amyotrophic Lateral Sclerosis", XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences, (2004).

175. Patitucci A, Muglia M, Valentino P, Bono F, Gabriele AL, Clodomiro A, Magariello A, Sprovieri T, Conforti FL, **Mazzei** R, Caracciolo M, Ungaro C, Peluso G, Toscano A, Rodolico C, Mazzeo A, Quattrone A. "Comparison of different techniques in detecting CMT1A/HNPP duplication/deletion", XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences, (2004).

176. Valentino P, Conforti FL, Nisticò R, Pirritano D, **Mazzei** R, Patitucci A, Magariello A, Sprovieri T, Gabriele AL, Ungaro C, Muglia M, Clodomiro A, Zappia M, Quattrone A. "Brachial

Amiotrophic Diplegia associated with a novel Sod-1 mutation: a case report", XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences, (2004).

177. Mazzeo A, Muglia M, Rodolico C, Sinicropi S, Toscano A, Patitucci A, Gabriele AL, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Quattrone A, Messina C, Vita G. "Phenotypic variation of the Ser78Leu P0 mutation in five Sicilian Families", XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences, (2004).

178. Gabriele AL, Ruggieri M, Peluso G, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Muglia ., **Mazzei** R, Di Palma G, Conforti FL, Caracciolo M, Genovese E, Ciancio F, Ruscica F, Quattrone A. "Twenty novel mutations revealed by DHPLC analysis of the Neurofibromatosis Type 1 (NF1) gene in Southern Italian NF1 Patients", XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences, (2004).

179. **Mazzei** R. "CADASIL: genetica". XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Genova, 25-29 Settembre 2004, Neurological Sciences, (2004).

180. Magariello A, Muglia M, Passamonti L, M. Bellesi, Conforti FL, **Mazzei** R, Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, Peluso G, Ungaro C, Caracciolo M, Medici E, Logullo F, Provinciali L, Quattrone A. "Further evidence of genetic heterogeneity in Autosomal Dominant Distal Motor Neuronopathy", European Human Genetics Conference 2004, Monaco, Germania, 12-15 Giugno 2004. Eur J Hum Genet 2004, 12(1):87.

181. Gabriele AL, Ruggieri M, Peluso G, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Genovese S, Ciancio E, Muglia M, Quattrone A. "Twenty novel mutations revealed by DHPLC analysis of the neurofibromatosis type 1(NF1) gene in southern Italian NF1 patients", European Human Genetics Conference 2004, Monaco, Germania, 12-15 Giugno 2004. Eur J Hum Genet 2004, 12(1):209.

182. Conforti FL, Muglia M, **Mazzei** R, Patitucci A, Magariello A, Valentino P, Bono F, Sprovieri T, Senderek J, Bergmann C, Nisticò R, Gabriele AL, Peluso G, Ungaro C, Quattrone A. "A Splice-Junction Mutation In Sbf2 Gene Causes Autosomal Recessive Charcot-Marie-Tooth Disease (cmt4b2) In A Family from southern italy", European Human Genetics Conference 2004, Monaco, Germania, 12-15 Giugno 2004. Eur J Hum Genet 2004, 12(1):211.

183. **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Ungaro C, Di Palma G, Patitucci A, Gallo O, Magariello A, Gabriele A, Muglia M. "A novel Notch3 gene mutation not involving a cysteine residue in an Italian family with CADASIL", European Human Genetics Conference 2004, Monaco, Germania, 12-15 Giugno 2004. Eur J Hum Genet 2004, 12(1):244.

184. Patitucci A, Muglia M, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei** R, Sprovieri T, Gabriele AL, Ungaro C, Peluso G, Quattrone A. "Diagnosis of haploid and triploid based on measurement of gene copy number in CMT and HNPP", European Human Genetics Conference 2004, Monaco, Germania, 12-15 Giugno 2004. Eur J Hum Genet 2004, 12(1):218.

185. Ungaro C, Sprovieri T, Conforti FL, Magariello A, Di Palma G, Patitucci A, Gallo O, Peluso G, Gabriele A, Muglia M, **Mazzei** R. "Mutational Screening of the Notch3 Gene in Patients from Southern Italy Affected by CADASIL: Identification of Four Novel Pathogenic Mutations", European Human Genetics Conference 2004, Monaco, Germania, 12-15 Giugno 2004. Eur J Hum Genet 2004, 12(1):245.

186. Conforti FL, Muglia M, **Mazzei** R, Valentino P, Patitucci A, Bono F, Magariello A, Sprovieri T, Senderek J, Bergmann C, Nisticò R, Gabriele AL, Peluso G, Quattrone A. "A splice-junction mutation in SBF2 gene causes autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4B2) in a family from southern Italy", Congresso AIM-GSSNP, Taormina, Maggio 2004, Journal of Peripheral Nervous System, (2004), 9(2):124.

187. Muglia M, Criscuolo C, Magariello A, De Michele G, Scarano V, D'Adamo P, Ambrosio G, Gabriele AL, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Morgante L, Epifanio A, La Spina P, Valentino P, Gasparini P, Filla A, Quattrone A. "Narrowing of the critical region in autosomal recessive Spastic Paraplegia linked to the SPG5 locus", Congresso AIM-GSSNP, Taormina, Maggio 2004, Journal of Peripheral Nervous System, (2004), 9(2):124.

188. Magariello A, Muglia M, Passamonti L, Bellesi M, Conforti FL, **Mazzei** R, Patitucci A. A, Gabriele AL, Sprovieri T, Peluso G, Caracciolo M, Medici E, Logullo F, Provinciali L Quattrone A. "Further evidence of genetic heterogeneity in autosomal dominant distal motor

neuronopathy", Congresso AIM-GSSNP, Taormina, Maggio 2004, Journal of Peripheral Nervous System, (2004), 9(2):125.

189. Federico A, Dotti MT, **Mazzei** R, Bianchi S, Scali O, Conforti L, Guidetti D, Aguglia U, Consoli D, Pantoni L, Sarti C, Inzitari D, Quattrone A. "The spectrum of Notch3 Mutations in 28 Italian CADASIL families", 56th Annual Meeting of American Academy of Neurology, April 24-May 1, 2004.

190. Conforti FL, **Mazzei** R, Patitucci A, Valentino P, Magariello A, Sprovieri T, Bono F, Senderek J, Gabriele AL, Peluso G, Nisticò R, Bergmann C, Muglia M. "A splice-junction mutation in Sbf2 gene causes autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4B2) in a family from southern Italy". 53rd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Los Angeles, California, November 4-8, 2003.

191. **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Zappia M, Bono F, Magariello A, Toscano A, Patitucci A, Arena MG, Valentino P, Gabriele AL, Lanza PL, Muglia M. "Notch3 mutations in families with CADASIL from Southern Italy". 53rd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Los Angeles, California, November 4-8, 2003.

192. Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Magariello A, Sprovieri T, Rodolico C, Gabriele AL, Peluso G, Di Palma G, Toscano A, Muglia M. "A new quantitative PCR assay for rapid detection of aploid deletion of exon 7 in SMA health carriers" 53rd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Los Angeles, California, November 4-8, 2003.

193. Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei** R, Gabriele AL, Peluso G, Di Palma G, Muglia M. "Diagnosis of haploid and triploid based on measurement of gene copy number in CMT and HNPP". 53rd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Los Angeles, California, November 4-8, 2003.

194. Gabriele AL, Ruggieri M, Peluso G, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Genovese S, Ciancio E, Gambardella A, Muglia M. "Eight novel mutations revealed by DHPLC analysis of the neurofibromatosis type 1 (NF1) gene in southern Italian NF1 patients". 53rd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Los Angeles, California, November 4-8, 2003.

195. Magariello A, Passamonti L, **Mazzei** R, Patitucci A, Conforti FL, Bellesi M, Gabriele AL, Sprovieri T, Peluso G, Caracciolo M, Medici E, Logullo F, Di Palma G, Provinciali L, Muglia M. "Clinical and genetic study of an Italian Family with a new form of Autosomal Dominant Complicated Spastic Paraplegia". 53rd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Los Angeles, California, November 4-8, 2003.

196. Conforti FL, Muglia M, **Mazzei** R, Valentino P, Patitucci A, Bono F, Magariello A, Sprovieri T, Nisticò R, Gabriele AL, Peluso G, Quattrone A. "A Splice-Junction Mutation In Sbf2 Gene Causes Autosomal Recessive Charcot-Marie-Tooth Disease (CMT4B2) In A Family from Southern Italy". XXXIV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, Neurological Sciences, (2003), 24:S32.

197. Gabriele AL, Ruggieri M, Sprovieri T, Peluso G, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, **Mazzei** R, Conforti FL, Genovese S, Ciancio E, Gambardella A, Quattrone A. "Eight novel mutations revealed by DHPLC analysis of the neurofibromatosis type 1 (NF1) gene in southern Italian NF1 patients", XXXIV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, Neurological Sciences, (2003), 24:S205.

198. Passamonti L, Muglia M, Magariello A, **Mazzei** R, Patitucci A, Conforti FL, Bellesi M, Gabriele AL, Sprovieri T, Peluso G, Caracciolo M, Medici E, Logullo F, Provinciali L, Quattrone A. "Clinical and genetic study of an Italian Family with a new form of Autosomal Dominant Complicated Spastic Paraplegia". XXXIV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, Neurological Sciences, (2003), 24:S24.

199. **Mazzei** R, Conforti FL, Muglia M, Sprovieri T, Zappia M, Bono F, Magariello A, Toscano A, Patitucci A, Arena MG, Valentino P, Gabriele AL, Lanza PL, Santoro G, Quattrone A. "Notch3 mutations in families with CADASIL from Southern Italy". XXXIV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, Neurological Sciences, (2003), 24:S24.

200. Muglia M, Criscuolo C, Magariello A, De Michele G, Scarano V, D'Adamo P, Ambrosio G, Gabriele AL, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Morgante L, Epifanio A, La Spina P, Valentino P, Gasparini P, Filla A, Quattrone A. "Narrowing of the critical region in

Autosomal Recessive Spastic Paraplegia linked to the SPG5 locus". XXXIV Congresso della Società Italiana di Neurologia, Roma, 11-15 Ottobre 2003, Neurological Sciences, (2003), 24:S204.

201. Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Peluso G, Amati A, Serlenga L, Muglia M. "A new insertion of CC in exon 4 of PMP22 gene in a patient with hereditary Neuropathy with Liability to pressure palsies (HNPP)". Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Birmingham, Gran Bretagna, 3-6 Maggio 2003.

202. Gabriele AL, Peluso G, Sprovieri T, Ruggieri M, Genovese S, Ciancio E, Conforti FL, Patitucci A, **Mazzei** R, Magariello A, Muglia M. "Eight novel mutations revealed by means of DHPLC mutational analysis of the Neurofibromatosis type 1 (NF1) gene in NF1 patients from Sicily and Calabria (Southern Italy)", Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Birmingham, Gran Bretagna, 3-6 Maggio 2003.

203. **Mazzei** R, Conforti FL, Muglia M, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Quattrone A. "A simple method to confirm clinical diagnosis of Autosomal Recessive Spinal Muscular Atrophy by Denaturing High Performance Liquid Chromatography", Annual meeting of the American Society of Human Genetics, Baltimore, Maryland October 15-19, 2002, The American Journal of Human Genetics, (2002), 71(4):518.

204. Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Patitucci A, Sprovieri T, Mangone L, Morgante L, Epifanio A, La Spina P, Muglia M. "Linkage analysis in an italian family with atosomal recessive Hereditary Spastic Paraplegia", Annual meeting of the American Society of Human Genetics, Baltimore, Maryland October 15-19, 2002, The American Journal of Human Genetics, (2002), 71(4):433.

205. Valentino P, Muglia M, Zappia M, Patitucci AM, Gabriele AL, Conforti FL, Ragno M, **Mazzei** R, Sabatelli M, Nicoletti G, Bono F, Nisticò R, Ruscica F, Gambardella A, Quattrone A. "Clinical and genetic study of large Charcot-Marie-Tooth type 2A family from southern Italy". XXXIII Congress of the Italian Neurological Society, Napoli Settembre 2002. Neurol Sci 23:S27.

206. Muglia M, Magariello A, Patitucci AM, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Caracciolo M, Ardito B, Lastilla M, Nicoletti G, Nisticò R, Ruscica F, Valentino P, Quattrone A. "A SPG3A gene mutation causes autosomal dominant spastic paraplegia in a large italian family". XXXIII Congress of the Italian Neurological Society, Napoli Settembre 2002. Neurol Sci 23:S29.

207. Cenacchi G, **Mazzei** R, Pasquinelli G, Guidetti D, Conforti FL, Sprovieri T, Martinelli GN, Giangaspero F. "A CADASIL case with mutation in exon 19 of the notch3 gene and diagnostic skin changes by electron microscopy". 78th Annual meeting of American Association of Neuropathologists, inc. Denver, Colorado June 21-23, 2002.

208. Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei** R, Caracciolo M, Nicoletti G, Mangone L, Ardito B, Lastilla M, Muglia M. "Further evidence that SPG3A gene mutations cause autosomal dominant hereditaty spastic paraplegia". European Human Genetics Conference 2002, Strasburgo, France 25-29 Maggio 2002.

209. Muglia M, Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Patitucci A, Sprovieri T, Mangone L, Morgante L, Epifanio A, La Spina P, Quattrone A. "Linkage analysis in an Italian family with autosomal Recessive Hereditary Spastic Paraplegia", European Human Genetics Conference 2002, Strasburgo, France 25-29 Maggio 2002.

210. Gabriele AL, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Mangone L, Nisticò R, Valentino P, Quattrone A. "Clinical and genetic study of a family with autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth (CMT2AR) from Southern Italy mapping to 1q21.2-21.3". The American Society of Human Genetics 2001, San Diego, USA. The American Journal of Human Genetics, (2001), 69(4):498.

211. Muglia M, Magariello A, Nicoletti G, Patitucci A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei** R, Caracciolo M, Casari G, Ardito B, Lastilla M, Mangone L, Gambardella A, Quattrone A. "A large family with pure autosomal dominant hereditary spastic paraplegia from southern Italy mapping to chromosome 14q11.2-q24.3". The American Society of Human Genetics 2001, San Diego, USA. The American Journal of Human Genetics, (2001), 69(4):499.

212. **Mazzei** R, Conforti FL, Gambardella A, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Pirritano D, Labate A, Muglia M, Valentino P, Bono F, Zappia M, Quattrone A. "Gene conversion event in

adult-onset Spinal Muscular Atrophy". The American Society of Human Genetics 2001, San Diego, USA. The American Journal of Human Genetics, (2001), 69(4):620.

213. Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Magariello A, De Stefano N, Gabriele AL, Labate A, Zappia M, Gambardella A, Muglia M, Federico A, Quattrone A. "A novel mutation in the Notch3 gene in an Italian family with CADASIL". The American Society of Human Genetics 2001, San Diego, USA. The American Journal of Human Genetics, (2001), 69(4):620.

214. Conforti FL, **Mazzei** R, Fiumara A, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Barone G, Nisticò R, Mangone L, Muglia M, Pavone L. "Mutation analysis of the MECP2 gene in Southern Italy". The American Society of Human Genetics 2001, San Diego, USA. The American Journal of Human Genetics, (2001), 69(4):620.

215. Rodolico C, Toscano A, Muglia M, Migliorato A, **Mazzei** RL, D'Arrigo G, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Conforti FL, Gaeta M, Messina C, Vita G. "Inclusion body myopathy: an italian family with autosomal dominant inheritance", Firts National Meeting of the Italian Association of Myology, Camogli- Genova, 19-20 Ottobre 2001.

216. Mazzeo A, Rodolico C, Toscano A, Muglia M, Nicolosi C, D'Arrigo G, **Mazzei** RL, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Conforti FL, Vita G. "Charcot-Marie-Tooth disease type1A with 17p11.2 duplication: unusual phenotype in a large italian family". XXXII Congress of the Italian Neurological Society, Rimini, 29 Settembre-3 Ottobre 2001, Neurological Sciences, (2001), 22:S124.

217. **Mazzei** R, Conforti FL, Gambardella A, Patitucci A, Magariello A, Gabriele A, Pirritano D, Labate A, Muglia M, Valentino P, Bono F, Zappia M, Quattrone A. "Gene conversion event in adult-onset Spinal Muscular Atrophy". XXXII Congress of Italian Neurological Society, Rimini, 29 Settembre-3 Ottobre 2001, Neurological Sciences, (2001), 22:S124.

218. Conforti FL, **Mazzei** R, Muglia M, Magariello A, De Stefano N, Patitucci A, Gabriele AL, Labate A, Zappia M, Gambardella A, Federico A, Quattrone A. "A novel mutation in the Notch3 bgene in an italian family with CADASIL". XXXII Congress of the Italian Neurological Society, Rimini, 29 Settembre-3 Ottobre 2001, Neurological Sciences, (2001), 22:S69.

219. Rodolico C, Toscano A, Muglia M, Migliorato A, **Mazzei** RL, D'Arrigo G, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Conforti FL, Gaeta M, Messina C, Vita G. "Inclusion body myopathy: an italian family with autosomal dominant inheritance", XXXII Congress of the Italian Neurological Society, Rimini, 29 Settembre-3 Ottobre 2001, Neurological Sciences, (2001), 22:S119-S120.

220. Gabriele AL, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Valentino P, Bono F, Quattrone A. "Clinical and genetic study of a family with autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth (CMT2AR) from Southern Italy mapping to 1q21.2-21.3". XXXII Congress of the Italian Neurological Society, Rimini, 29 Settembre-3 Ottobre 2001, Neurological Sciences, (2001), 22:S71.

221. Conforti FL, Magariello A, Gambardella A, Gabriele AL, Patitucci A, Nicoletti G, **Mazzei** R, Pirritano D, Muglia M. "Abnormally high levels of SOD1 mRNA in a patient with Amyotrophic Lateral Sclerosis". Human Genome Meeting, Edimburgo, Scozia, 19-22 Aprile 2001.

222. **Mazzei** R, Conforti FL, Magariello A, Bravaccio C, Militerni R, Gabriele AL, Labate ., Patitucci A, Pirritano D, Muglia M. "A recessive INCL patient with a nucleotide substitution in PTT gene". Human Genome Meeting, Edimburgo, Scozia, 19-22 Aprile 2001.

223. **Mazzei** R, Gambardella A, Conforti FL, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Pirritano D, Labate A, Bono F, Muglia M. "Gene conversion events in adult-onset Spinal Muscular Atrophy". 10th International Congress of Human Genetics, Vienna, Austria, 15-19 Maggio 2001, European Journal of Human Genetics, (2001), 9(1):401.

224. Muglia M, Magariello A, Gabriele AL, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Caracciolo M, Ardito B, Nicoletti G. "Clinical and genetic study of a large autosomal dominant Spastic Paraplegic family from Southern Italy". 10th International Congress of Human Genetics, Vienna, Austria, 15-19 Maggio 2001, European Journal of Human Genetics, (2001), 9(1):348-349.

225. Muglia M, Zappia M, Timmerman V, Valentino P, Gabriele A, Conforti FL, De Jonghe P, Ragno M, **Mazzei** R, Sabatelli M, Nicoletti G, Patitucci AM, Oliveri RL, Bono F, Gambardella A, Quattrone A. "Clinical and genetic study of a large Charcot-Marie-Tooth type 2A family from

Southern Italy". The American Society of Human Genetics 50th Annual Meeting- Philadelphia, Pennsylvania (USA), 3-7 Ottobre 2000, The American Journal of Human Genetics, (2000), 67(4):311.

226. Conforti FL, **Mazzei** R, Magariello A, Fiumara A, Barone R, Patitucci AM, Gabriele AL, Muglia M. "MECP2 mutations in italian patients with RETT syndrome". The American Society of Human Genetics 50th Annual Meeting- Philadelphia, Pennsylvania (USA), 3-7 Ottobre 2000, The American Journal of Human Genetics, (2000), 67(4):412.

227. **Mazzei** R, Oliveri RL, Conforti FL, Patitucci AMF, Gabriele A, Magariello A, Muglia M. "CADASIL in an italian family: Clinical and Genetic findings". " XIVth International Congress of Neuropathgology – Birmingham, Gran Bretagna, 3-6 settembre 2000, Brain Pathology (2000), 10(4):651.

228. Muglia M, Zappia M, Timmerman V, Valentino P, Gabriele A, Conforti FL, De Jonghe P, Ragno M, **Mazzei** R, Sabatelli M, Nicoletti G, Patitucci AM, Oliveri RL, Bono F, Gambardella A, Quattrone A. "Clinical and genetic study of a large Charcot-Marie-Tooth type 2A family from Southern Italy". European CMT Consortium 9th Annual Symposium - Antwerpen Belgium 30 Giugno-1 Luglio 2000, Journal of the Peripheral Nervous System, (2000).

229. **Mazzei** R, Oliveri RL, Conforti FL, Patitucci AMF, Gabriele A, Magariello A, Muglia M. "A novel mutation in the Nocht3 gene in an italian family with CADASIL" 32nd Annual Meeting of the ESHG, Amsterdam, Olanda, 27-30 Maggio 2000, European Journal of Human Genetics (2000), 8(1):135.

230. Gabriele A, Conforti FL, Patitucci AMF, **Mazzei** R, Carrideo S, Nicoletti G, Bono F, Valentino P, Gambardella A, Muglia M., "A novel PMP22 point mutation causing HNPP", 32nd Annual Meeting of the ESHG, Amsterdam, Olanda, 27-30 Maggio 2000 European Journal of Human Genetics (2000), 8(1):155.

231. Gambardella A, Pasqua AA, Foraboschi P, Labate A, Spadafora P, Tomaino C, Annesi F, Aguglia U, Cirò Candiano I., **Mazzei** R, Annesi G. "Genetic heterogeneity in benign infantile familial convulsions", 32nd Annual Meeting of the ESHG, Amsterdam, Olanda, 27-30 Maggio 2000, European Journal of Human Genetics (2000), 8(1):161-162.

232. Gambardella A, Bono F, Muglia M, Sabatelli M, Zollino M, Valentino P, **Mazzei** R, Lucisano A, Oliveri RL, Aguglia U, Zappia M, Quattrone A. "Chromosome 17p11.2 duplication responsible for hereditary demyelinating neuropathy with focally folded myelin sheats". Società Italiana di Neurologia, Milano Novembre 1999, Neurological Sciences, (1999), 4(20):S111-S112.

233. Gambardella A, Bono F, Muglia M, Sabatelli M, Zollino M, Valentino P, Gabriele A, Magariello A, **Mazzei** R, Lucisano A, Oliveri RL, Patitucci A, Conforti FL, Aguglia U, Zappia M, Quattrone A. "Chromosome 17p11.2 duplication responsible for hereditary demyelinating neuropathy with focally folded myelin sheats". European CMT Consortium 8th Annual Symposium - Antwerpen Belgium 2-4 Luglio 1999, Journal of the Peripheral Nervous System, (1999), 4(3-4):289.

234. Russo G, Ciminelli L, Pucci L, Scarpelli S, Campana A, **Mazzei** R. "Profilo di donne in menopausa in terapia ormonale sostitutiva", Il Consultorio Familiare (1998) CIC Ed. Internazionali.

235. **Mazzei** R, Conforti FL, Bono F, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Lucisano A, Muglia M. "An Isolated Centromeric Deletion of Exon 7 of the Survival Motor Neuron Gene in a Patient with Multifocal Motor Neuropathy", 31st Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Ginevra 29 Maggio-1 Giugno 1999, European Journal of Human Genetics (1999), 7(1): 123.

236. Rodolico C, Muglia M, Toscano A, **Mazzei** R, Monici MC, Celi MC, Gabriele A, Magariello A, Conforti FL, Patitucci A, Girlanda P, Vita G, Messina C. "Duplication of PMP22 in a patient with cramps and fasciculations". XXXV Congresso Nazionale della Associazione Italiana di Neuropatologia Lipari, 27-29 Maggio 1999, Clinical Neuropathology, (1999), 18 (3): 152.

237. Rodolico C, Muglia M, Toscano A, Celi MC, Quartarone A, Gabriele A, Magariello A, Conforti FL, Patitucci A, **Mazzei** R, Girlanda P, Vita G. "Duplication of PMP 22 Gene in a Patient with Cramps and Fasciculations", 4a Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso

Periferico, Chieti, 26-27 Marzo 1999, Journal of the Peripheral Nervous System, (1999), 4 (1): 78-79.

238. Muglia M, Gabriele A L, Magariello M, **Mazzei** R, Patitucci A, Leone O, Toscano A, Branca D, Nicoletti G, Zappia M, Vita G, Quattrone A., "Novel Point Mutations Causing Charcot-Marie-Tooth Disease." European Charcot-Marie-Tooth Consortium 7th Annual Symposium, 3-5 Luglio 1998, Anversa Belgio, Journal of the Peripheral Nervous System, (1998), 3(4):299-300.

239. Toscano A, Annesi F, Fazio MC, **Mazzei** R, Romano M, Pasqua A, Vita G. "An adult case of Spinal Muscular Atrophy (SMA) with isolated deletion of exon 8 of the Survival Motor Neuron (SMN) gene", European Neurological Society, Journal of Neurology (1998), 245 (6/7): 346.

240. Toscano A, Annesi F, Fazio MC, **Mazzei** R, Pitrone B, Romano M, Pasqua A, Vita G. "Isolated deletion of exon 8 of the Survival Motor Neuron (SMN) gene in an adult case of Spinal Muscular Atrophy (SMA)", Clinical Neuropathology (1998), 3 (17): 170.

241. Gambardella A, Aguglia U, Annesi G, **Mazzei** R, Piro A, Pasqua A, Quattrone A. "Genetic heterogeneity in Autosomal Dominant Nocturnal Frontal Lobe Epilepsy", 22nd International Epilepsy Congress, Dublino, Irlanda, 29 Giugno-4 Luglio 1997. Epilepsia (1997), 38 (3):104.

Abstract su atti di convegno

242. Russo G, Pucci L, Dramis M, **Mazzei** R. "Atteggiamenti e comportamenti sessuali in popolazioni soggette a flussi migratori", Il Consultorio Familiare (1997), CIC Ed. Internazionali: 295-297.

243. Tagarelli G, Magariello A, **Mazzei R**, Patitucci A. Il paesaggio della bonifica della piana di Sibari: note preliminari. Turismo, Paesaggio e Beni Culturali: prospettive di tutela, valorizzazione e sviluppo sostenibile - XI Riunione Scientifica SISTUR. 24-26 ottobre 2019 Rende (CS) e Cosenza.

244. Muglia M, Russo C, Citrigno L, Züchner S, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ferlazzo E, Aguglia U, Magariello A. Exome sequencing reveals two FA2H mutations in a family with a complicated form of Hereditary Spastic Paraplegia and psychiatric impairments. Atti LVI Congresso Nazionale SNO 56° Congresso Nazionale SNO 18-21/05/2016 Catania

245. Muglia M, Citrigno L, D'Errico E, Patitucci A, Di Stasio E, Conforti FL, Gasparro AA, **Mazzei** R, Scarafino A, Ungaro C, Tortelli R, Simone IL, Magariello A. A Novel Kif5a Mutation in an Apulian Family Marked by Spastic Paraparesis And Congenital Deafness. XVI Congresso Nazionale SIGU, Roma, 25-28 Settembre 2013.

246. Muglia M, Citrigno L, Sofia V, Patitucci A, Conforti FL, **Mazzei** R, Pappalardo I, Ungaro C, Zuchner S, Zappia M, Magariello A. Further Evidence That DDHD2 Gene Mutations Cause Autosomal Recessive Hereditary Spastic Paraplegia With Thin Corpus Callosum. XVI Congresso Nazionale SIGU, Roma, 25-28 Settembre 2013.

247. **Mazzei** R, Ungaro C, Muglia M, Ruscica F, Sproviero W, Patitucci A, Citrigno L, Magariello A, Gambardella A, Conforti FL. A patient affected by CADASIL carrying a novel mutation on the exon 7 of the NOTCH3 gene. Atti del 12th International Congress of Human Genetics and 61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Montreal, Canada, October 11-15, 2011. Libro degli abstract:224.

248. Conforti FL, Sproviero W, Simone IL, Logroscino G, Valentino P, Ungaro C, Monsurrò MR, La Bella V, Rodolico C, Bono F, Patitucci A, Magariello A, Citrigno L, Muglia M, Chiò A, Gambardella A, **Mazzei** R. VCP gene analysis in sporadic ALS patients. Atti del 12th International Congress of Human Genetics and 61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Montreal, Canada, October 11-15, 2011. Libro degli abstract:222.

249. Magariello A, Liguori M, Patitucci A, Citrigno L, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Sproviero W, Bosco D, Plastino M, Gambardella A, Muglia M. A novel nucleotide change in the intron 12 of the SPAST gene might produce an aberrant protein transcript. Atti del 12th International Congress of Human Genetics and 61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Montreal, Canada, October 11-15, 2011. Libro degli abstract:554.

250. Patitucci A, Tortorella C, Liguori M, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Sproviero W, Citrigno L, Morabito A, Ungaro C, Gambardella A, Muglia M. Demyelinating sensory-motor

neuropathy with secondary axonopathy: A novel mutation in Connexin32. Atti del 12th International Congress of Human Genetics and 61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Montreal, Canada, October 11-15, 2011. Libro degli abstract:884.

251. Muglia M, Patitucci A, Messina D, Magariello A, Nicoletti G, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Citrigno L, Mikerezi I, Sproviero W, Gambardella A. Novel MFN2 mutations in two familial cases with Charcot-Marie-Tooth type 2A. Atti del 12th International Congress of Human Genetics and 61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Montreal, Canada, October 11-15, 2011. Libro degli abstract:213.

252. Gabriele AL, Ruggeri M, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Di Palma G, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. A novel NF1 gene mutation in an Italian family with neurofibromatosis type 1. Atti del XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Firenze, 14–17 ottobre 2010. Libro degli atti, 2010;182

253. Citrigno L, Zuchner S, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei** R, Ungaro C, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A, Muglia M. Next generation sequencing to identify the causative gene for distal hereditary motor neuropathy in an Italian patient. Atti della seconda edizione del Next Generation Sequencing Workshop, Bari, 06–08 ottobre 2010. Libro degli atti, 2010;15-16

254. Gabriele A, Ruggieri M, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Di Palma G, Citrigno L, Sproviero W, Gambardella A, Quattrone A. A novel NF1 gene mutation in an Italian family with neurofibromatosis type 1. Atti del 60th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, USA, 2010.

255. Citrigno L, Pennisi R, Patitucci A, Barone R, Magariello A, Gabriele AL, Pennisi M, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Zappia M, Muglia M. Autosomal dominant distal motor neuropathy: an Italian family not linked to known loci. Atti del Third International Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting, Antwerpen, Belgium, July 09-11, 2009.

256. Ungaro C, Conforti FL, Guidetti D, Patitucci A, Gabriele AL, Magariello A, Citrigno L, Muglia M, Sproviero W, Gambardella A, **Mazzei** R. NOTCH3 gene analysis in two couples of twins. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;464.

257. Ungaro C, La Russa A, Cittadella R, Conforti FL, Andreoli V, Gabriele AL, Trecroci F, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Sproviero W, Gambardella A, **Mazzei** R. NOTCH3 mutations and mtDNA variations. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;448.

258. Sproviero W, **Mazzei** R, Ungaro C, Citrigno L, Simone IL, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M, Gambardella A, Conforti FL. Genetic analysis of TARDBP gene in a color of South Italian ALS patients. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;454.

259. Magariello A, Citrigno L, Patitucci A, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Caracciolo M, Compagnato R, Celi D, Gambardella A, Muglia M. Linkage analysis in an Italian family with autosomal recessive spastic paraplegia associated with dysarthria and hearing loss. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;193.

260. Magariello A, Citrigno L, Tortorella C, Patitucci A, Gabriele AL, Tortelli R, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Compagnato R, Gambardella A, Muglia M. A novel SPG3 mutation in an Italian patient with hereditary spastic paraplegia. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;192.

261. Ungaro C, Conforti FL, Muglia M, Patitucci A, Gabriele AL, Magariello A, Citrigno L, Sproviero W, Liguori M, Trojano M, Gambardella A, **Mazzei** R. Multiple sclerosis: polymorphism ILE587VAL in the eIF2B5 gene as susceptibility factor. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;458.

262. **Mazzei** R, Ungaro C, Conforti FL, Guidetti D, Magariello A, Patitucci A, Di Palma G, Gambardella A. NOTCH3 gene mutations in twins with CADASIL. Atti del 59th International

Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Honolulu, Hawaii, USA, October 20-24, 2009; 2517/F:33.

263. Ungaro C, **Mazzei** R, Conforti FL, Muglia M, Citrigno L, Gabriele AL, Gambardella A. Polymorphism Ile587Val in the EIF2B5 gene as susceptibility factor in multiple sclerosis. Atti del 59th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Honolulu, Hawaii, USA, October 20-24, 2009;2500/F:16.

264. Citrigno L, Pennisi R, Patitucci A, Barone R, Magariello A, Gabriele AL, Pennisi M, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Zappia M, Muglia M. Autosomal dominant distal motor neuropathy: an Italian family not linked to known loci. Atti del 59th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Honolulu, Hawaii, USA, October 20-24, 2009;1970/T:519.

265. **Mazzei** R, Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Blasi V, Mollo A, Gallo O, Lanza PL. "L-2-Hydroxyglutaric aciduria: clinical, genetic and neuroradiological findings in an Italian patient". The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, November 11-15, 2008.

266. Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, **Mazzei** R. "Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy." The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, November 11-15, 2008.

267. Gabriele AL, Ruggieri M, Iannetti P, Patitucci A, Magariello A, Sprovieri T, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Citrigno L, Muglia M, Clementi M, Polizzi A, Torrente I, Elia M, Pavone L, Quattrone A, "Seizures and epilepsy in neurofibromatosis type 1 (NF1): a genotype-phenotype study". The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, November 11-15, 2008.

268. Magariello A, Citrigno L, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Muglia M. "A novel mutation in the 3' UTR of SPG4 gene identified in an apparently sporadic patient affected by spastic paraplegia". The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, November 11-15, 2008.

269. Sprovieri T, **Mazzei** R, Ungaro C, Fiumara A, Magariello A, Patitucci A, Citrigno L, Arena A, Gabriele AL, Muglia M, Conforti FL. "Clinical and molecular investigation in an unusual Rett Syndrome case". The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, November 11-15, 2008.

270. Sprovieri T, **Mazzei** R, Ungaro C, Fiumara A, Magariello A, Patitucci A, Citrigno L, Arena A, Gabriele AL, Muglia M, Conforti FL. "Clinical and molecular investigation in an unusual Rett Syndrome case". The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, November 11-15, 2008.

271. Ungaro C, Servillo P, Consoli D, Sprovieri T, Conforti FL, Lanza PL, **Mazzei** R. "Rare pathogenic CADASIL-causing mutation on exon 22 of the NOTCH3 gene disclosed for the first time in an Italian patient". XI Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Centro Congressi Magazzini del Cotone, Genova 23-25 Novembre 2008.

272. Ungaro C, Lanza PL, Sprovieri T, Conforti FL, Servillo P, Blasi V, Mollo A, Gallo O, and **Mazzei** R. "L-2-Hydroxyglutaric aciduria: a case report". XI Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Centro Congressi Magazzini del Cotone, Genova 23-25 Novembre 2008.

273. Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M and **Mazzei** R. "CADASIL: molecular screening of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy". XI Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Centro Congressi Magazzini del Cotone, Genova 23-25 Novembre 2008.

274. Sprovieri T, Fiumara A, **Mazzei** R, Ungaro C, Magariello A, Patitucci A, Citrigno L, Arena A, Gabriele AL, Muglia M, Conforti FL A "Novel Mutation In The X-Linked Cyclin-Dependent Kinase-Like 5 (CDKL5) Gene Associated With A Severe Rett Phenotype". XI Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Centro Congressi Magazzini del Cotone, Genova 23-25 Novembre 2008.

275. Ungaro C, Conforti FL, Muglia M, Lanza PL, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, **Mazzei** R.A Novel Notch3 Gene Mutation In A Patient With Cadasil From Southern Italy. X Congresso Nazionale SIGU 14 - 16 novembre 2007. Palazzo dei Congressi, Montecatini Terme (PT).
276. Magariello A, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Gambardella A, Bono F, Piccoli T, Patti F, Zappia M, Muglia M. Spastin Gene Mutations In Italian Patients With Pure And Complicated Forms Of Spastic Paraplegia. X Congresso Nazionale SIGU 14 - 16 novembre 2007. Palazzo dei Congressi, Montecatini Terme (PT).
277. Sprovieri T, Fusaro M, Ungaro C, **Mazzei** R, Magariello A, Patitucci A, Citrigno L, La Bella V, Gabriele A, Muglia M, Conforti FL. A novel Angiogenin mutation a sporadic patient Amyotrophic Lateral Sclerosis from southern Italy. X Congresso Nazionale SIGU 14 - 16 novembre 2007. Palazzo dei Congressi, Montecatini Terme (PT).
278. Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Gabriele AL, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, **Mazzei** R. "Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy". 18th Meeting of the European Neurological Society, Nizza, Francia, June 7-11, 2008.
279. Ungaro C, Conforti FL, Guidetti D, Muglia M, Cenacchi G, Lanza PL, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, **Mazzei** R. "First Evidence of a Pathogenic Insertion in the NOTCH3 Gene Causing CADASIL". The American Society of Human Genetics, San Diego, California October 23-27, 2007.
280. Sprovieri T, **Mazzei** R, Patitucci A, Ungaro C, Magariello A, La Bella V, Tessitore A, Tedeschi G, Simone IL, Majorana G, Valentino P, Citrigno L, Condino F, Gabriele AL, Bono F, Monsurrò MR, Muglia M, Conforti FL. "Angiogenin Gene and Amyotrophic Lateral Sclerosis in Southern Italy". The American Society of Human Genetics, San Diego, California October 23-27, 2007.
281. Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei** R, Conforti FL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Valentino P, Rodolico C, Mazzeo A, Toscano A, Muglia M. "Charcot-Marie-Tooth X-linked: five novel mutations in Italian patients". The American Society of Human Genetics, San Diego, California October 23-27, 2007.
282. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Gambardella A, Bono F, Piccoli T, Patti F, Zappia M, Quattrone A. "Spastin Gene Mutations In Italian Patients With Pure And Complicated Forms Of Spastic Paraplegia". The American Society of Human Genetics, San Diego, California October 23-27, 2007.
283. Gabriele AL, Ruggieri M, Nucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Quattrone A. "A novel missense mutation of the NF2 gene in a severely affected boy and his healthy father". The American Society of Human Genetics, San Diego, California October 23-27, 2007.
284. Liguori M, **Mazzei** R, Ungaro C, Conforti FL, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Muglia M, Quattrone A. "The role of mri in the NOTCH3 gene screening of apparently sporadic CADASIL". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
285. Gabriele AL, Ruggieri M, Nucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, **Mazzei** R, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Di Palma G, Quattrone A. "Neurofibromatosis type 2 (NF2) in a child under 1 year of age: a clinical and molecular study". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
286. **Mazzei** R, Ungaro C, Conforti FL, Liguori M, Sprovieri T, Di Palma G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Muglia M, Quattrone A. "A novel NOTCH3 gene mutation in a patient with CADASIL from Southern Italy". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
287. **Mazzei** R, Ungaro C, Liguori M, Conforti FL, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Qualtieri A, Citrigno L, Muglia M, Quattrone A. "Two novel NOTCH3 mutations not involving cysteine residues in CADASIL patients". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.

288. Conforti FL, Sprovieri T, **Mazzei** R, Patitucci A, Ungaro C, Magariello A, La Bella V, Tessitore A, Tedeschi G, Simone IL, Majorana G, Valentino P, Citrigno L, Condino F, Gabriele AL, Bono F, Monsurrò MR, Muglia M, Quattrone A. "Angiogenin gene and Amyotrophic Lateral Sclerosis in Southern Italy". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
289. Ungaro C, **Mazzei** R, Sprovieri T, Conforti FL, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Citrigno L, Muglia M, Quattrone A. "Could the expression of Jagged1 gene mutations play a role in modulating a CADASIL-like phenotype?". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
290. Sprovieri T, Conforti FL, **Mazzei** R, Ungaro C, Tessitore A, Tedeschi G, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, La Bella V, Simone IL, Citrigno L, Majorana G, Monsurrò MR, Valentino P, Bono F, Muglia M, Quattrone A. "Further evidence that D90A mutation is recessively inherited in als patients in Southern Italy". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
291. Muglia M, Magariello A, Citrigno L, Passamonti L, Patitucci A, Conforti FL, Gabriele AL, **Mazzei** R, Sprovieri T, Ungaro C, Bollesi M, Quattrone A. "A novel locus for Autosomal Dominant Distal Motor Neuronopathy maps to chromosome 4q-ter". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
292. Patitucci A, Muglia M, Rizzi R, Ungaro C, Conforti FL, Gabriele AL, Magariello A, **Mazzei** R, Motti L, Saladini R, Sprovieri T, Marcello N, Quattrone A. "A novel point mutation in PMP22 gene in an Italian family with Hereditary Neuropathy with liability to pressure palsies". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
293. Magariello A, Muglia M, Patitucci A, **Mazzei** R, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Gambardella A, Bono F, Piccoli T, Patti F, Zappia M, Quattrone A. "Spastin gene mutations in Italian patients with a pure and complicated forms of Spastic Paraplegia". V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze, Cagliari, 3-5 Giugno 2007.
294. Terlizzi E, Mascolo A, Grosso R, **Mazzei** R, Porcari A, Ungaro C, Cenacchi G, Preda P, Guidetti D. "Riscontro di nuova mutazione sul gene NOTCH 3 della CADASIL". Stroke 2007, Conferenza Nazionale sull'Ictus Cerebrale, Firenze 15-16 Febbraio 2007.
295. Mascolo A, Terlizzi E, Grosso R, Mazzini G, Mauro AM, **Mazzei** R, Conforti FL, Cenacchi G, Preda P, Guidetti D. "Emorragia intraparenchimale spontanea in pz con diagnosi di CADASIL". Stroke 2007, Conferenza Nazionale sull'Ictus Cerebrale, Firenze 15-16 Febbraio 2007.
296. Ungaro C, Conforti FL, Liguori M, Gambardella A, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Qualtieri A, Muglia M, **Mazzei R**. "Due Nuove Mutazioni Non Coinvolgenti Residui Di Cisteina In Pazienti Affetti Da Cadasil". IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
297. Ungaro C, M Liguori, Conforti FL, P Servillo, Sprovieri T, Patitucci A, Gabriele AL, Magariello A, Muglia M**, Mazzei R.** Il Ruolo Della Rm Nello Screening Sul Gene Notch3: Distinguere I Soggetti Cadasil Apparentemente Sporadici Da Altre Leucoencefalopatie IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
298. Muglia M, Magariello A, Citrigno L, Passamonti L, Patitucci A, Conforti FL, Gabriele AL, **Mazzei R**, Sprovieri T, Ungaro C, Bellesi M, Quattrone A. "Individuazione Di Un Nuovo Locus Sul Cromosoma 4 Responsabile Di Neuropatia Motoria Distale Autosomica Dominante" IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
299. Sprovieri T, **R. Mazzei**, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Ungaro C, Del Giudice E, Muglia M, Conforti FL "Nuove Mutazioni Del Gene Mecp2 Identificate In Pazienti Affetti Da Sindrome Di Rett Provenienti Dall'italia Meridionale" IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
300. Ungaro C, Sprovieri T, Muglia M, Conforti FL, Patitucci A, Liguori M, Magariello A, Gabriele AL**, Mazzei R**. "Ricerca di mutazioni nel gene jag1 e loro possibile implicazione nella modulazione di fenotipi simili al Cadasil" IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.

301. Magariello A, Patitucci A, **Mazzei R**, Conforti FL, Gabriele AL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Zappia M, Patti F, Bono F, Muglia M. "Nuove mutazioni identificate nel gene della spastina in soggetti affetti da Paraplegia Spastica Ereditaria" IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
302. Gabriele AL, Ruggieri M, Nucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A**, Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M, Quattrone A. "A Clinical And Molecular Study In Children Under 1 Year Of Age Affected By Neurofibromatosis Type 2 "IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
303. Patitucci A, Rizzi R. Ungaro C, Conforti FL, Gabriele AL, Magariello A, **Mazzei R,** Motti L, Saladini R, Sprovieri T, Marcello N, Muglia M. "Identificazione Di Una Nuova Mutazione Nel Gene PMP22 In Un Paziente Affetto Da HNPP" IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Palazzo del Cinema, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
304. Ungaro C, Sprovieri T, Conforti FL, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M, **Mazzei R**. "*Could the expression of Jagged1 gene mutations play a role in modulatine a CADASIL-like phenotype*". The American Society of Human Genetics, New Orleans, Louisiana October 9-13, 2006. 1946/A, 356.
305. Gabriele AL, Ruggirei M, Lucifora C, Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Muglia M. "*Neurofibromatosis type2 (NF2) in children under 1 year of age: a clinical and molecular study*". The American Society of Human Genetics, New Orleans, Louisiana October 9-13, 2006. 1828/B, 337.
306. Conforti FL, Sprovieri T, **Mazzei R**, Ungaro C, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M, Quattrone A. "Further evidence that D90A mutation is recessively inherited in ALS patients in Southern Italy". The American Society of Human Genetics, New Orleans, Louisiana October 9-13, 2006. 1931/A, 354.
307. Patitucci A, Muglia M, Rizzi R, Ungaro C, Conforti FL, Gabriele AL, Magariello A, **Mazzei R**, Motti L, Saladini R, Sprovieri T, Marcello N, Quattrone A. "HNPP due to a novel frameshift mutation of PMP22 gene". The American Society of Human Genetics, New Orleans, Louisiana October 9-13, 2006. 1939/C.
308. **Mazzei R**, Ungaro C, liguori M, Conforti FL, Gambardella A, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Qualtieri A, Muglia M. "Two novel Notch3 mutations not involving cysteine residues in CADASIL patients". The American Society of Human Genetics, New Orleans, Louisiana October 9-13, 2006. 1784/A, 329.
309. Muglia M, Magariello A, Citrigno L, Passamonti L, Patitucci A, Conforti FL, Gabriele AL, **Mazzei R,** Sprovieri T, Ungaro C, Bellesi M, Quattrone A. "Suggestive eviodence for linkage to chromosome 4qter for autosomal dominant distal motor neuropathy". The American Society of Human Genetics, New Orleans, Louisiana October 9-13, 2006. 1434/B, 270.
310. **Mazzei R**. "*Spettro delle mutazioni del gene Notch3 in pazienti con CADASIL nell'Italia Meridionale*". Riunione Annuale di Neuroscienze Cliniche Siciliane, Erice, 27-29 APRILE 2006.
311. Ungaro C, Liguori M, Conforti FL, Sprovieri T, Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Muglia M, **Mazzei R**. "*Assenza di correlazione tra sclerosi multipla familiare (SM) e mutazioni nel gene eIF2B5"* VIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Domus de Maria, Cagliari, 28 Settembre – 01 Ottobre 2005.
312. Gabriele AL, Ruggieri M, Lucifora C, Mattia C, Sprovieri T, Patitucci A, Magariello A, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Distefano G, Sciacca P, Falsaperla R, Muglia M, Quattrone A. "*Mutational analysis in NF1 patients screened for heart abnormalities*" VIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Domus de Maria, Cagliari, 28 Settembre – 01 Ottobre 2005.
313. Sprovieri T, Ungaro C, **Mazzei R**, Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, Valentino P, Bono F, Muglia M, Conforti FL. "*SLA sporadica e mutazioni del gene VAPB nell'Italia meridionale*". VIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Domus de Maria, Cagliari, 28 Settembre – 01 Ottobre 2005.

314. Magariello A, Patitucci A, Gabriele AL, Sprovieri T, **Mazzei R**, Conforti FL, Ungaro C, Gambardella A, Mancuso M, Branca D, Aguglia U, Muglia M. "*Tre nuove mutazioni nel gene SPG4 identificate in pazienti affetti da paraparesi spastica ereditaria*" VIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Domus de Maria, Cagliari, 28 Settembre – 01 Ottobre 2005.
315. Patitucci A, Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei R**, Conforti FL, Sprovieri T, Ungaro C, Citrigno L, Valentino P, Rodolico C, Mazzeo A, Toscano A, Muglia M. "*Cinque nuove mutazioni nel gene Cx32 rivelate mediante DHPLC*" VIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Domus de Maria, Cagliari, 28 Settembre – 01 Ottobre 2005.
316. Conforti FL, Valentino P, Sprovieri T, **Mazzei R**, Patitucci A, Magariello A, Nisticò R, Pirritano D, Gabriele AL, Ungaro C, Clodomiro A, Peluso G, Zappia M, Muglia M "*Identificazione di una nuova mutazione nel gene SOD1 in un paziente affetto da Diplegia Brachiale Amiotrofica*", Società Italiana di Genetica Umana, Pisa 13-15 Ottobre 2004.
317. Peluso G, Ruggieri M, Sprovieri T, Muglia M, Patitucci A, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei R**, Ungaro C, Quattrone A, Gabriele A. "*Analisi mutazionale del gene NF1 in pazienti del sud Italia affetti da Neurofibromatosi di tipo I: identificazione di 21 nuove mutazioni*", Società Italiana di Genetica Umana, Pisa 13-15 Ottobre 2004.
318. Magariello A, **Mazzei R**, Conforti FL, Patitucci A, Gabriele AL, Peluso G, Ungaro C, Sprovieri T, Mancuso M, Di Mauro S, Branca D, Aguglia U, Muglia M. "*Denaturing High Performance Liquid Chromatography (DHPLC) for the mutational analysis of the SPAST gene*", Società Italiana di Genetica Umana, Pisa 13-15 Ottobre 2004.
319. **Mazzei R**, Conforti FL, Sprovieri T, Ungaro C, Di Palma G, Patitucci A, Gallo O, Magariello A, Gabriele AL, Muglia M. "*Clinical and genetic study of an Italian family with CADASIL: a novel Notch3 mutation not involving a cysteine residue*", Società Italiana di Genetica Umana, Pisa 13-15 Ottobre 2004.
320. **Mazzei R**, Conforti FL, Sprovieri T, Zappia M, Magariello A, Toscano A, Patitucci A, Arena MG, Gabriele AL, Lanza P, Muglia M. "*Screening delle mutazioni del gene NOTCH3 in famiglie CADASIL provenienti dal sud Italia*". VI Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2003.
321. Gabriele AL, Ruggeri M, Sprovieri T, Peluso G, Patitucci A, Magariello A, Muglia M, **Mazzei R**, Conforti FL, Genovese S, Ciancio E, Gambardella A, Quattrone A, "*Identificazione di 12 nuove mutazioni nel gene della Neurofibromatosi di tipo I mediante analisi molecolare con DHPLC in soggetti provenienti dal sud Italia*", VI Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2003.
322. Conforti FL, **Mazzei R**, Patitucci A, Valentino P, Magariello A, Sprovieri T, Bono F, Senderek J, Gabriele AL, Peluso G, Bergmann C, Muglia M. "*Identificazione di una nuova mutazione nel sito di splicing del gene Sbf2 responsabile di Charcot-Marie-Tooth autosomica recessiva (CMT4B2)*", VI Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2003.
323. Patitucci A, Sprovieri T, Magariello A, Conforti FL, **Mazzei R**, Gabriele AL, Peluso G, Di Palma G, Muglia M. "*Diagnosi di CMT e HNPP con PCR quantitativa Real time*" VI Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2003.
324. Patitucci A, **Mazzei R**, Magariello A, Sprovieri T, Conforti FL, Rodolico C, Toscano A, Gabriele AL, Peluso G, Di Palma G, Muglia M. "*Caratterizzazione dei portatori sani SMA con Real time PCR*", VI Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2003.
325. Magariello, Passamonti L, **Mazzei R**, Patitucci A, Conforti FL, Bellesi M, Gabriele AL, Sprovieri T, Peluso G, Caracciolo M, Medici E, Logullo F, Di Palma G, Provinciali L, Muglia M. "*Studio clinico e genetico di una famiglia italiana affetta da una nuova forma di Paraparesi Spastica autosomica dominante complicata*", VI Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2003.
326. **Mazzei R**, Conforti FL, Magariello A, Sprovieri T, Patitucci A, Gabriele AL, Muglia M. "*Un metodo semplice e veloce per confermare la diagnosi clinica di Atrofia Muscolare Spinale Autosomica Recessiva mediante DHPLC*", V Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2002.
327. Magariello A, Gabriele AL, **Mazzei R,** Patitucci A, Conforti FL, Sprovieri T, Mangone L, Morgante L, Epifanio A, La Spina P, Muglia M. "*Analisi di linkage in una famiglia italiana*

affetta da paraparesi spastica autosomica recessiva", V Congresso Nazionale SIGU, Verona 24-27 Settembre 2002.

328. Guidetti D, Casali B, Nicoli D, Zuccoli G, Mazzei R, Conforti F, Sprovieri T, Cenacchi G, Pasquinelli G, Marbini A, Negritti A, Vicoli F. Un *caso italiano di CADASIL con mutazione a livello del codone 1006 dell'esone 19.* XLII CONGRESSO NAZIONALE SNO, Catania, 23-25 Maggio 2002.

329. Guidetti D, Casali B, **Mazzei RL**, Cenacchi G, Pasquinelli G. "*Un caso italiano di CADASIL con mutazione a livello del codone 1006 dell'esone 19*", Conferenza Nazionale sull'Ictus Cerebrale, Firenze, 25-26 Febbraio 2002.

330. Magariello A, Patitucci A, Nicoletti G, Gabriele AL, Conforti FL, **Mazzei R**, Caracciolo M, Casari G, Ardito B, Lastilla M, Gambardella A, Muglia M. "*Analisi genetica di una famiglia del sud Italia affetta da Paraparesi Spastica Ereditaria Pura che mappa sul cromosoma 14q11.2-q24.3*", IV Congresso Nazionale SIGU – Soc Ital Genetica Umana, Orvieto, 28-30 Novembre 2001.

331. Conforti FL, **Mazzei R**, Magariello A, Fiumara A, Barone R, Patitucci A, Gabriele AL, Muglia M. "*Mutazioni del gene MECP2 in pazienti italiani con sindrome di RETT*". III Congresso Nazionale SIGU – Soc Ital Genetica Umana – 29-30 Novembre 1 Dicembre 2000 Orvieto.

332. **Mazzei R**, Oliveri RL, Conforti FL, Patitucci A, Gabriele AL, Magariello A, Muglia M, "*Una nuova mutazione nel gene Notch3 in una famiglia italiana con CADASIL: studio clinico genetico*". III Congresso Nazionale SIGU – Soc Ital Genetica Umana – 29-30 Novembre 1 Dicembre 2000 Orvieto.

333. Annesi G, Pasqua AA, Tomaino C, Spadafora P, Annesi F, Labate A, Aguglia U, Cirò Candiano I, **Mazzei R,** Gambardella A. "*Genetic heterogeneity in benign infantile familial convulsions", International Workshop on: The role of Genetics in* Child Neuropsychiatry, Pisa 15- 17 Maggio 2000.

334. Muglia M, Gambardella A, Gabriele A, Patitucci A, Magariello A, Bono F, Sabatelli M, Zollino M, Valentino P, Conforti FL, **Mazzei R**, Lucisano A, Quattrone A. "*Neuropatia ereditaria con ispessimenti focali della mielina associata con la duplicazione nel cromosoma 17*". II Congresso Nazionale SIGU - Soc Ital Genetica Umana - 29 Settembre 1 Ottobre 1999 Orvieto.

335. **Mazzei R**, Conforti FL, Patitucci A, Gabriele A, Magariello A, Lucisano A, Bono F, Muglia M, Quattrone A. "*Studi sul gene SMN hanno evidenziato una delezione isolata dell'esone 7 centromerico in un paziente con neuropatia motoria multifocale*". II Congresso Nazionale SIGU – Soc Ital Genetica Umana - 29 Settembre 1 Ottobre 1999 Orvieto.

336. Gabriele A, Muglia M, Magariello A, Patitucci A, Conforti FL, **Mazzei R**, Gambardella A, Nicoletti G, Bono F, Valentino P, Toscano A, Rodolico C, Quattrone A. "*Analisi genetico-molecolare della malattia di Charcot-Marie-Tooth in pazienti del sud Italia*". II Congresso Nazionale SIGU - Soc Ital Genetica Umana - 29 Settembre 1 Ottobre 1999 Orvieto.

337. **Mazzei R**, Conforti FL, Gambardella A, Gabriele AL, Bono F, Patitucci A, Magariello A, Oliveri RL, Muglia M, Quattrone A. "*Multifocal Motor Neuropathy associated with an Isolated Centromeric Deletion of Exon 7 of the Survival Motor Neuron Gene in a Patient*", Vicoforte Cuneo 13-16 Maggio 1999, V International Symposium on Mutations in the Human Genome.

338. De Marco EV, Patitucci AMF, Cello S, **Mazzei R**, Bria M, Brugiatelli M, Brancati C. "*Study of ®S haplotypes in Calabrian population*". Convegno congiunto ABCD - AGI - SIBBM, Atti Ass. Gen. Ital. vol. XLII pag.71-72, Riccione, 2-5 Ottobre 1996.

339. Tagarelli A, **Mazzei RL**, Bagalà A, Bastone L, Qualtieri A, Brancati C. "*Genetic polymorphism at the phosphoglucomutase 1 (PGM 1) locus in a sample from Calabria*", Atti Ass. Gen. Ital. vol. XXXVI pag. 339-340, Perugia, 22-24 Ottobre 1990.

340. Leone O, Rose G, **Mazzei R**, Crescibene L, Brancati C, De Benedictis G. "*The low average cholesterolaemia observed in Southern italians (Calabrians) is supported by the high frequency of an EcoRI-RFLP allele of the Apo B gene*", Atti Ass. Gen. Ital. vol. XXXVI pag.361-362, Perugia, 22-24 Ottobre 1990.

TITOLI

Titoli di studio

341. AS 1983-1984 Liceo Scientifico Statale "Scipione Valentini", Castrolibero (CS)
Diploma di Maturità Scientifica con voti 60/60

342. 21.07.1989 Università degli studi della Calabria Arcavacata di Rende (CS)
Laurea magistrale in Scienze Biologiche con voti 110/110 cum Laude, con tesi su "Studi sul polimorfismo del locus 1 della fosfoglucomutasi (PGM1) nella popolazione calabrese" oggetto poi di pubblicazione.

343. 8.11.2000 Università degli Studi di Roma "La Sapienza", Roma
Specializzazione in Genetica Medica con votazione 70/70 cum Laude, con tesi su Analisi di Linkage su una famiglia affetta da CMT2A

Abilitazioni

344. 2013 **Abilitazione Scientifica Nazionale in Biologia Applicata MED5/F1** (validità fino al 2025)

345. 1990 **Abilitazione all'esercizio della Professione di Biologo** conseguita presso l'Università degli studi della Calabria Arcavacata di Rende (CS)

346. Iscritta all'**Albo Nazionale dei Biologi** con n. AA_035742, ininterrottamente dal 1990

347. **Abilitazione all'insegnamento di Scienze Matematiche Fisiche Chimiche e Naturali** nella scuola media • 1990 II sessione Sovrintendenza Scolastica Regionale Catanzaro

348. **Abilitazione all'insegnamento di Chimica Agraria** • 1990 II sessione Sovrintendenza Scolastica Regionale Catanzaro

349. **Abilitazione all'insegnamento di Igiene, Anatomia, Fisiologia e Patologia** • 1990 II sessione Sovrintendenza Scolastica Regionale Catanzaro

350. **Abilitazione all'insegnamento di Igiene, Anatomia, Fisiologia e Patologia dell'Apparato Masticatorio** • 1990 II sessione Sovrintendenza Scolastica Regionale Catanzaro

Responsabilità a Progetti

351. Responsabile Unità Operativa
Studio clinico, genetico e con neuroimaging avanzato di forme sporadiche e familiari di microangiopatia cerebrale (MIUR-PRIN 20095JPSNA_002); finanziamento per unità operativa: 66.400€; finanziamento per progetto: 279.648 € con DM 51 del 19/03/2010, in collaborazione con Università Padova, Università Genova, Università Siena, Università Firenze. Periodo di attività dal 17/10/2011 al 17/10/2013. Coordinatore Prof Domenico Inzitari, Università di Firenze

352. Responsabile Unità Operativa
Studio e trattamento dei tumori e delle malattie degenerative: sviluppo e produzione di una nuova piattaforma analitica in DHPLC completa di test diagnostici dedicati ai differenti settori applicativi in oncologia e nelle malattie degenerative (MIUR-FIRB2006-RBIP06PMF2_006); finanziamento per unità operativa: 49.700€; finanziamento per progetto: 520.000€ con DM 234 del 21/02/2007 in collaborazione con Università Bologna, Università Siena, Università Torino, Università Cattolica del Sacro Cuore, IRCCS Casa Sollievo della

Sofferenza, IRCCS Policlinico S. Matteo Pavia. Periodo di attività dal 18/07/2007 al 10/03/2011. Coordinatore Prof. Giovanni Martinelli, Università di Bologna

353. Responsabile di progetto
Genetica Molecolare del CADASIL
Finanziamento del Progetto nell'ambito della Macrolinea COD.081 ISN-CNR
Periodo di attività: Dal 01/01/2004 al 31/12/2006

354. Responsabile di progetto
Analisi genetico-molecolare del gene NOTCH3 in famiglie affette da CADASIL
Finanziamento: Attività di ricerca ISN-CNR; Importo totale finanziamento (€): 60.592
Consuntivo 2000 ISN-CNR Periodo di attività: dal 01/01/2000 al 31/12/2000

355. Responsabile di progetto
Correlazioni genotipo-fenotipo nelle Atrofie Muscolari Spinali
Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 117.530
Consuntivo 1999 ISN CNR Periodo di attività: dal 02/01/1999 al 31/12/1999

Partecipazione a progetti

356. Partecipante a progetto
Terre di Bonifica
Finanziamento della Fondazione CARICAL 5.000€; Coordinatore Giuseppe Tagarelli
Periodo di attività dal 13/09/2019 al 13/06/2022

357. Partecipante a progetto
Cluster ALISEI -DNA on Disk: Piattaforma e kit diagnostici per la salute dell 'uomo in ambito oncologico, neurologico e infettivologico e delle malattie legate alla povertà (Cod. CTN01_00177_817708 – F) Finanziamento: Ministero dell'Istruzione, Università e Ricerca; Importo totale finanziamento (€): 8.136.768,50; Importo finanziamento per Unità Operativa (€): 2.730.000,00; Coordinatore: STMicroelectronics; Partner: Clonit srl, Fleming Research srl; Fondazione S. Raffaele; Istituto di Scienze Neurologiche del CNR; Laboratorio Nazionale Consorzio Interuniversitario per le Biotecnologie; UNIMITT. Il progetto DNA on Disk si è avvalso anche di un prestigioso partner internazionale quale HGS-IMIT, importante Istituto di Ricerca con sede in Germania con esperti nel settore della "centrifugal microfluidics"
Responsabile Unità Operativa: Sebastiano Cavallaro
Periodo di attività dal Gennaio 2013 al Dicembre 2015

358. Partecipante a progetto
Progetto Invecchiamento WP 2.4 "Un approccio diagnostico multidisciplinare per le malattie neurodegenerative dell'invecchiamento" già "Proteomica su liquidi bioumorali nei pazienti con Alzheimer e nell'invecchiamento", afferente all'Istituto di Scienze Neurologiche, del Consiglio Nazionale delle Ricerche, Mangone (Cosenza); finanziamento: Progetti Bandiera e di Interesse coordinati dal CNR; Importo totale finanziamento (€): 61.538.461,54; Importo finanziamento per Unità Operativa (€): 431.250,00
Periodo di attività dal 10.09.2014 al 31.12.2014

359. Partecipante a unità operativa
Una rete nazionale per lo studio delle Atassie Spinocerebellari e delle Paraparesi Spastiche Ereditarie Finanziamento: Ministero della Salute; Importo totale finanziamento (€): 364.210; Importo finanziamento per Unità Operativa (€): 30.000; Coordinatore: Istituto Besta
Responsabile unità operativa: Maria Muglia; Altri partner italiani o stranieri: U.O.1 Fondazione IRCCS Ist. Neurologico C. Besta; U.O.2 Neurogenetica Molecolare, Ist. C. Besta; U.O. 3 Neuropatologia, Ist. C. Besta; U.O. 4 Laboratorio di Neurogenetica, Fondazione Santa Lucia; U.O. 5 Ist. CSS Mendel, Ist. C. Besta

Periodo di attività: dal 02/07/2007 al 29/01/2010

360. Partecipante Unità Operativa
Genetics of primary late-onset distonia (GGP05165) Finanziamento: Telethon; Importo totale finanziamento (€): 319.300; Importo finanziamento per Unità Operativa (€): 77.500
Responsabile unità operativa: Maria Muglia; Coordinatore Giovanni De Fazio
Periodo di attività dal 14/11/2005 a 24/07/2008

361. Partecipante Unità Operativa
Severe Charcot-Marie-Tooth disease and related hereditary neuropathies: an Italian collaborative network for implementing the molecular analysis of rare forms and new genes (GUP04009) Finanziamento: Telethon; Importo totale finanziamento (€): 277.869;
Responsabile unità operativa: Maria Muglia; Coordinatore Franco Taroni
Periodo di attività: dal 21/04/2005 al 31/08/2008

362. Partecipante Unità Operativa
Severe childhood Charcot-Marie-Tooth disease: a collaborative project for implementing the molecular analysis of new genes (Grant R-05-44); Finanziamento: Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani; Importo totale finanziamento (€): 158.000; Importo finanziamento per Unità Operativa (€): 39.500; Responsabile Unità Operativa: Aldo Quattrone; Coordinatore Nicola Rizzuto
Periodo di attività: dal 10/01/2005 al 29/06/2007

363. Partecipante a Progetto
Ricerca di mutazioni nel gene VAPB coinvolto nella patogenesi della Sclerosi Laterale Amiotrofica Finanziamento: Ricerca spontanea a tema libero CNR; Piano quinquennale 2005-2010 ISN CNR; Responsabile: Francesca Luisa Conforti
Periodo di attività: dal: 03/01/2005 al 31/12/2010

364. Partecipante Progetto
Genetica delle Neuropatie Periferiche Ereditarie Finanziamento: Commessa CNR Modulo ME.P02.012.004 Piano quinquennale ISN CNR; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 03/01/2005 al 31/12/2010

365. Partecipante Progetto
Verso la saldatura tra conoscenze e pratica medica nelle neuroscienze Finanziamento: Commessa CNR-Diagnostica avanzata delle malattie ereditarie del sistema nervoso; Piano quinquennale 2005-2010 ISN CNR; Risorse commessa (€): 3.909.000; Responsabile: Aldo Quattrone; Collaborazioni e committenti: McGill Univ., Montreal Neurological Hospital and Institute, Montreal, Canada -Molecular Genetics Lab., Univ. of Antwerpen (UIA) Belgium - Depart. of Neurology, Univ. of Melbourne Austin and Repatriation Centre Melbourne, Australia -Depart. of Neurology Mayo Clinic Rochester, MI, USA - Università di Ancona, Bari, Catania, Catanzaro, Chieti, Foggia, Messina, Napoli, Palermo.
Periodo di attività: dal 03/01/2005 al 31/12/2010

366. Partecipante Progetto
Identificazione dei difetti genetici e metabolici in soggetti con malattie ereditarie del Sistema Nervoso Finanziamento: Progetto nell'ambito dell'attività di servizio ISN CNR; Piano triennale 2004-2006 ISN CNR; Responsabile: Aldo Quattrone
Periodo di attività: dal 02/01/2004 al 31/12/2006

367. Partecipante Progetto
Genetica Molecolare della Malattia di Charcot-Marie-Tooth Finanziamento: Progetto nell'ambito della Macrolinea COD.081 ISN; Piano triennale 2004-2006 ISN CNR; Responsabile: Francesca Luisa Conforti

Periodo di attività: dal 02/01/2004 al Al: 31/12/2006

368. Partecipante Progetto
Genetica Molecolare delle Paraparesi Spastiche Ereditarie Finanziamento: Progetto nell'ambito della Macrolinea COD.081 ISN; Piano triennale 2004-2006 ISN CNR; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 02/01/2004 al 30/12/2006

369. Partecipante campagna rilevamento
Genetica molecolare delle Neuropatie Periferiche Ereditarie e delle Paraparesi Spastiche Ereditarie Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Consuntivo 2002; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 02/01/2002 al 31/12/2002

370. Partecipante Progetto
Identificazione dei difetti genetici e metabolici in soggetti con malattie del Sistema Nervoso Finanziamento: Attività clinica e di servizio nell'ambito della Macrolinea COD.081 ISN; Importo totale finanziamento (€): 1.162.262; Importo finanziamento per Unità Operativa (€): 1.162.262; Consuntivo 2003 ISN CNR; Responsabile: Aldo Quattrone
Periodo di attività: dal 17/12/2001 al 31/12/2003

371. Partecipante Progetto
Studio di linkage nelle Neuropatie Ereditarie di tipo 2 e nelle Paraparesi Spastiche Ereditarie Tipologia / Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 168.000,9; Consuntivo 2001; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 02/01/2001 al 31/12/2001

372. Partecipante Progetto
Correlazioni genotipo-fenotipo nelle neuropatie ereditarie demielinizzanti di tipo I (CMT1A) Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 105.037; Consuntivo 2000 ISN CNR; Responsabile: Anna Lia Gabriele
Periodo di attività: dal 02/01/2000 al 31/12/2000

373. Partecipante Progetto
Studio di Linkage nelle Neuropatie ereditarie dominanti di tipo 2 (CMT) Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR Importo totale finanziamento (€): 132.138; Consuntivo 2000 ISN CNR; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 02/01/2000 al 31/12/2000

374. Partecipante Progetto
Studi di genetica nelle neuropatie ereditarie con ispessimenti focali della mielina Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 60.979; Consuntivo 2000 ISN CNR; Responsabile: Francesca Luisa Conforti
Periodo di attività: dal 01/01/2000 al 31/12/2000

375. Partecipante Progetto
Correlazioni genotipo-fenotipo nelle neuropatie ereditarie demielinizzanti di tipo I (CMT1A) Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 72.583,37; Consuntivo 1999 ISN CNR; Responsabile: Anna Lia Gabriele
Periodo di attività: dal 02/01/1999 al 31/12/1999

376. Partecipante Progetto
Studio di linkage nelle neuropatie ereditarie di tipo 2 (CMT2) e nelle neuropatie recessive (CMT4B) Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 77.955,44; Consuntivo 1999 ISN CNR; Responsabile: Maria Muglia

Periodo di attività: dal 02/01/1999 al 31/12/1999

377. Partecipante Progetto
Correlazioni genotipo-fenotipo nelle neuropatie ereditarie demielinizzanti di tipo I (CMT1A) Finanziamento: Attività di ricerca ISN-CNR; Importo totale finanziamento (€): 10.853,34; Consuntivo 1998 ISN CNR; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 02/01/1998 al 31/12/1998

378. Partecipante Progetto
Studio di linkage nelle neuropatie ereditarie di tipo 2 (CMT2) e nelle neuropatie recessive (CMT4B) Finanziamento: Attività di ricerca ISN CNR; Consuntivo 1998 ISN CNR; Responsabile: Maria Muglia
Periodo di attività: dal 02/01/1998 al 31/12/1998

379. Partecipante Progetto
Studio di genetica molecolare in famiglie con epilessie autosomiche dominante Finanziamento: Attività di ricerca IMSEB CNR; Importo totale finanziamento (€): 61.458,37; Consuntivo 1997 IMSEB-CNR; Responsabile: Grazia Annesi
Periodo di attività: dal 02/01/1997 al 31/12/1997

380. Partecipante Progetto
Aspetti genetico-molecolari e caratteristiche fenotipiche delle Atassie Cerebellari Dominanti e Recessive in Calabria Finanziamento: Attività di ricerca IMSEB-CNR; Importo totale finanziamento (€): 63.524,2; Consuntivo 1997 IMSEB-CNR; Responsabile: Grazia Annesi
Periodo di attività: dal 02/01/1997 al 31/12/1997

381. Partecipante Progetto
Identificazione difetti genetici e metabolici in soggetti con malattie del Sistema nervoso Finanziamento: Attività clinica e di servizio ISN CNR; Importo totale finanziamento (€): 215.757; Consuntivo ISN CNR; Responsabile: Aldo Quattrone
Periodo di attività: dal 17/12/1996 al 16/12/2001

382. Partecipante Progetto
Studio genetico-molecolare di soggetti a rischio per la trombofilia familiare; Finanziamento: Attività di ricerca IMSEB CNR; Consuntivo 1996 IMSEB CNR; Responsabile: Elvira Valeria De Marco
Periodo di attività: dal 02/01/1996 al 31/12/1996

383. Partecipante Progetto
A**ssociazioni tra le mutazioni del gene SCA1 dell'Atassia Spinocerebellare e le caratteristiche del fenotipo patologico;** Finanziamento: Attività di ricerca IMSEB-CNR
Importo totale finanziamento (€): 21.329,15; Consuntivo 1996 IMSEB-CNR; Responsabile: Grazia Annesi
Periodo di attività: dal 02/01/1996 al 31/12/1996

Docenze

384. Da Ottobre 2018 a Febbraio 2019 **Ente di Formazione Promidea Impresa Sociale**, Docenza nell'ambito dei percorsi formativi: - Corso n. 1 **Azienda Agricola e Area Rurale: Azioni di Sviluppo e Promozione**; - Corso N. 2 **Dalla Gestione delle Risorse Idriche alla Problematica dell'erosione dei Suoli**; - Corso N. 3 **Prevenzione, Tutela e Capacità di Adeguamento in Agricoltura** per ore 31
385. Dal 01/11/2018 al 30/11/2018 **Ente di Formazione Promidea Impresa Sociale**, **Relatore in Workshop tematici** indirizzati ad Addetti dei Settori Agricolo, Alimentare e

Forestale, Gestori del Territorio e degli altri Operatori Economici (Pmi) Operanti in Aree Rurali per ore 20

386. Da Novembre 2016 al Novembre 2017. **Fondazione Istituto Tecnico Superiore Tirreno** - Corso Tecnico superiore per la ricerca e lo sviluppo di prodotti e processi a base biotecnologica. Insegnamento **Basi Molecolari della Vita** per ore 60

387. Da Gennaio 2016 a Giugno 2017. **Fondazione Istituto Tecnico Superiore Tirreno** - Corso Tecnico superiore per la ricerca e lo sviluppo di prodotti e processi a base biotecnologica. Insegnamento **Biologia Molecolare Evolutiva e Biodiversità** per ore 60

388. Da Settembre 2015 a Gennaio 2016. **Fondazione Istituto Tecnico Superiore Tirreno** - Corso Tecnico superiore per la produzione manutenzione di apparecchi e dispositivi diagnostici e biomedicali. Insegnamento **Apparecchiature Biomedicali I** per ore 80

389. Da Aprile 2015 a Luglio 2015. **Fondazione Istituto Tecnico Superiore Tirreno** - Corso Tecnico superiore per la produzione manutenzione di apparecchi e dispositivi diagnostici e biomedicali. Insegnamento **Apparecchiature Biomedicali II** per ore 40

390. Da Giugno 2015 a Luglio 2015 **Istituto di Scienze Neurologiche CNR**. Nell'ambito del progetto: **DNA on Disk**: Piattaforma e kit diagnostici per la salute dell'uomo in ambito oncologico, neurologico e infettivologico e delle malattie legate alla povertà - Cluster ALISEI Progetto CTN01_00177_817708 - 75 ore di **attività di docenza nell'ambito del progetto di formazione per i profili professionali di "Biotecnologi" (ricercatori e tecnici) e di "Bioinformatici" (ricercatori)** collegato al progetto di ricerca.

391. Dal 2011 al 2012 **PON01_02934 Framework di Architettura di Servizi per la Sanità** (HealthSoaf). Insegnamento: Formazione sui moduli MA2.1-1 e Ma1.2-1 "**Dati biomedici, clinici e sanitari: acquisizione, rappresentazione, organizzazione, uso**" per ore 20 TEBAID Consorzio per la Ricerca e le Applicazioni delle Tecnologie Biomediche avanzate in Calabria, C/o Dipartimento di Chimica, UNICAL Rende (CS)

392. AA2010-2011 **Università degli Studi della Calabria** Attività di formazione rivolta ai docenti sperimentatori nell'ambito della realizzazione dei percorsi didattici laboratoriali del Progetto **LIBERA LE IDEE** (Bando Rettorale dell'Università degli Studi della Calabria del 02/08/2010). Insegnamento **Trasformazione dell'energia: dal sole alle molecule. La fotosintesi**. Per ore 20

393. AA2010-2011 **Università degli Studi della Calabria** Attività di formazione rivolta ai docenti sperimentatori nell'ambito della realizzazione dei percorsi didattici laboratoriali del Progetto **LIBERA LE IDEE** (Bando Rettorale dell'Università degli Studi della Calabria del 02/08/2010). Insegnamento Teacher of CLIL experience "**Io riciclo, tu ricicli: attivita laboratoriali**" per ore 20

394. Attività di docenza sul tema "**Genetica e Infertilità**" nell'ambito del corso di formazione sull' Infertilità e tecniche di fecondazione assistita", **Centro Lifelab**, Rende (CS), 15 Giugno 2007.

395. AA2006-2007 AA2007-2008 AA2008-2009 AA2009-2010 AA210-2011 AA2011-2012 AA2012-2013 **Università degli Studi di Messina Componente del Collegio Docenti** del Dottorato di Ricerca in "**Neuroscienze cliniche**" per i cicli triennali XXI, XXII, XXIII, XXVI, dell'Università degli Studi di Messina

396. AA 2005-2006 **Università degli Studi di Catanzaro**, Viale Magna Grecia, Germaneto (CZ). Docente a contratto per l'insegnamento di "**Scienze e Tecnologie Alimentari**" (25 ore), per il corso di Laurea Specialistica per la Classe delle Professioni Sanitarie della Prevenzione, Facoltà di Medicina e Chirurgia.

397. AA 2005-2006 **Università degli Studi della Calabria**, Arcavacata di Rende (CS). Docente a contratto per l'insegnamento di "**Fondamenti e Didattica delle Scienze**" (20 ore), del Corso Speciale relativo al conseguimento dell'abilitazione all'insegnamento nella Scuola dell'Infanzia/Scuola Primaria svolto a Lamezia Terme.

398. 22.11.2001-07.03.2002 **Consiglio Nazionale delle Ricerche**, piazzale Aldo Moro, 7 Roma. Docenza nel Programma per la Formazione Generale su "**Aggiornamento di tecniche di diagnostica molecolare nelle malattie neuromuscolari**".

399. 04 Novembre 2004 **Azienda Sanitaria Locale n.4**, Cosenza nel Programma Nazionale per la Formazione continua degli Operatori della Sanità con una lezione su "**Principi analitici in**

Biologia Molecolare: Estrazione degli Acidi Nucleici, tecniche di Ibridazione ed Amplificazione. Utilizzo di strumenti per la determinazione della sequenza degli Acidi Nucleici"

400. Attività di docenza sul tema "**Fattori genetici predisponenti e interventi preventivi**" nell'ambito del modulo di Pedagogia Sociale – Corso di Laurea in Scienze dell'Educazione, Facoltà di Lettere e Filosofia dell'**Università degli Studi della Calabria**, Arcavacata (CS), 19 Gennaio 2004.
401. Attività di docenza sul tema "**Le Neuroscienze e le Scienze cognitive**", per ore 4, nell'ambito del modulo di Pedagogia Sociale – Corso di Laurea in Scienze dell'Educazione, Facoltà di Lettere e Filosofia dell'**Università degli Studi della Calabria**, Arcavacata (CS), 9 Giugno 2003.
402. Attività di docenza nel **Programma Nazionale per la Formazione continua degli Operatori della Sanità** con una lezione su "**Principi analitici in Biologia Molecolare: Estrazione degli Acidi Nucleici, tecniche di Ibridazione ed Amplificazione. Utilizzo di strumenti per la determinazione della sequenza degli Acidi Nucleici**", Università degli Studi della Calabria, Arcavacata (CS), 28.04.2003.
403. Attività di docenza al **Corso di aggiornamento per tecnici biologi e medici di laboratorio biomedico** con una lezione su "**Biologia Molecolare: Tecniche di base e loro applicazioni**", per ore 5, Cosenza 05.05.2003.
404. Attività di docenza al **Corso di aggiornamento per la formazione di personale dedicato alla patologia Cerebro Vascolare** con la lezione su "**CADASIL: genetica molecolare**", per ore 4, Arcispedale Santa Maria Nuova, Reggio Emilia 28 Aprile 2003.
405. Attività di docenza su "**Malattie ereditarie del Sistema Nervoso: aspetti genetici e approcci molecolari diagnostici**", per ore 4, **Università degli Studi di Bologna**, 20 Febbraio 2003.
406. Attività di docenza sul tema "**Fattori genetici predisponenti in talune sindromi psicotiche**" per ore 4, nell'ambito del corso di Psicopedagogia del linguaggio e della Comunicazione, Facoltà di Lettere e Filosofia dell'**Università degli Studi della Calabria**, Arcavacata (CS),15 Maggio 2002.
407. Attività di docenza nell'ambito delle attività per "**La settimana della cultura scientifica**" su "**Tecniche di Ingegneria Genetica**", per ore 4, IPSIA, Trebisacce, 11 Aprile 2002.
408. Attività di docenza nel **Programma per la Formazione Generale** su "**Aggiornamento di tecniche di diagnostica molecolare nelle malattie neuromuscolari**", per ore 10, Mangone (CS), 22.11.2001/07.03.2002.
409. Attività di docenza nel **Convegno di Neurologia Pediatrica** sulla **Genetica delle Atrofie Muscolari Spinali**, 02/12/2000, Università degli Studi di Catania
410. Attività di docenza nel "**2° Corso Residenziale di Perfezionamento in Diagnostica Multidisciplinare delle Malattie Neuromuscolari**", con una lezione su "**Genetica Molecolare delle Atrofie Muscolari Spinali**", per ore 8, Messina, 29 Novembre – 4 Dicembre 1999.
411. Attività di docenza Seminario **Assenza esone 8 del gene SMN: delezione o Conversione?**, per ore 4, 11/11/1997, **Istituto di Scienze Neurologiche CNR**, Mangone (CS)
412. Insegnamento nei **corsi di recupero di Scienze Naturali, Chimica e Geografia**. 08.03.1995-07.06.1995. **Liceo Classico Statale "B. Telesio**" Cosenza.
413. Supplenza temporanea. **Insegnamento di Scienze matematiche, Fisiche e Naturali** per ore 45, 21.02.1995-10.03.1995 **Scuola Media Statale, Montalto Uffugo Centro** (CS)
414. Docente di **Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali** per la Valutazione di candidati all'esame di maturità privatisti. AS 1993-1994 **Liceo Classico Statale "B. Telesio"** Cosenza.

Relazioni su invito

415. Partecipazione su invito con la relazione **Il polimorfismo della metilenetetraidrofolato reduttasi** nell'ambito del Convegno **Il ruolo dei folati: dal concepimento all'età avanzata**, 26.05.2018 Cosenza

416. Partecipazione su invito con la relazione "***Genetica dei Disordini del Movimento***" nell'ambito del **Simposio Disordine del Movimento in età pediatrica**, organizzato dall'Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro (AISNAF) e il Rotary International Club Rossano Bisantium Distretto 2100, 23 Novembre 2017, Rossano (CS)
417. Partecipazione su invito con la relazione "**Genetica e Infertilità**", nell'ambito del corso di formazione sull' **Infertilità e tecniche di fecondazione assistita**, Centro Lifelab, 15 Giugno 2017, Rende (CS)
418. Partecipazione su invito con la relazione su **La Genetica nella Sclerosi Multipla** nell'ambito del **Convegno Sclerosi Multipla L'approccio Multidisciplinare**, 12 Novembre 2016, Cosenza
419. Partecipazione su invito con la relazione sul *CADASIL* nell'ambito del **Corso Avanzato sulle Malattie rare del Metabolismo**, 15-17 Ottobre 2015, Favignana (TP)
420. Partecipazione su invito dal *Neuroimmunology and Demyelinating Disease Special Interest Group (SIG)* nell'ambito del **135th Annual Meeting of the American Neurological Association** (ANA), 12-15 Settembre 2010, San Francisco, CA
421. Partecipazione su invito con la relazione *A role for MRI in the evaluation of inherited neurological diseases: looking at Cerebral Autosomic-Dominant Artheriopaty with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy (CADASIL)* all'"**International School of Magnetic Resonance and Brain Function VI Workshop**", 18-20 Maggio 2008, Erice (TP), Italia
422. Partecipazione in qualità di relatore al XXXVII **Congresso della Società Italiana di Neurologia**, Bari 14-18 Ottobre 2006.
423. Partecipazione in qualità di relatore su **Malattie ereditarie del Sistema Nervoso** nell'ambito di un progetto FAR, 21 Settembre 2006, Metaponto (MT)
424. Partecipazione in qualità di relatore su "Spettro delle mutazioni del gene Notch3 in pazienti con CADASIL nell'Italia meridionale" alla **Riunione Annuale di Neuroscienze Cliniche Siciliane**, 27-29 Aprile 2006, Erice
425. Partecipazione in qualità di relatore al XXXVI **Congresso della Società Italiana di Neurologia**, Cernobbio (CO) 11 Ottobre 2005.
426. Invito in qualità di **relatore al XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia** con la relazione "**CADASIL: genetica**", Genova, 25-29 Settembre 2004.
427. Partecipazione in **qualità di relatore** al **XXXIV Congresso della Società Italiana di Neurologia,** Roma 11-15 Ottobre 2003.
428. Partecipazione **in qualità di relatore** al **XXXIII Congresso della Società Italiana di Neurologia**, Rimini 29 Settembre-3 Ottobre 2001.
429. Partecipazione in qualità di **relatore** al Convegno di Neurologia Pediatrica "Malattie Neuromuscolari: diagnosi e prospettive terapeutiche", con la relazione "**Atrofie Muscolari Spinali: Diagnosi Genetica**", Catania, 2 Dicembre 2000.
430. Partecipazione in qualità di **relatore** al seminario "**Assenza dell'esone 8 del gene SMN: delezione o conversione?**" Mangone (CS), 11 novembre 1997.

Tutor e Relatore Tesi di Laurea, Tesi Sperimentali, Tesi di Specializzazione e Tesi di Dottorato

431. **Tutore e relatore nell'AA 2014/2015** di tesi di **laurea in Scienze della Nutrizione** – Dipartimento di Farmacia e Scienza della Salute e della Nutrizione dell'Università degli Studi della Calabria della laurenda Elisa Pastore, dal titolo *Il peso dell'alimentazione nell'ictus*.
432. **Tutore e relatore nell'AA 2003/2004** di tesi di **laurea triennale in Scienze Biologiche** – Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'Università degli Studi della Calabria del laurendo Pasquale Servillo, dal titolo *Demenza vascolare sottocorticale su base genetica: Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL)*.
433. **Tutore e relatore nell'AA 2014/2015** di tesi di **laurea in in Scienze della Nutrizione** – Dipartimento di Farmacia e Scienza della Salute e della Nutrizione dell'Università degli Studi della Calabria della laurenda Angela Calendino, dal titolo *CADASIL E alimentazione*.

434. **Tutore e relatore nell'AA 2010/2011** di tesi sperimentale di **laurea specialistica in Farmacia** – Facoltà di Farmacia e Scienza della Salute e della Nutrizione dell'Università degli Studi della Calabria della laurenda Sabina Russo, dal titolo *Studio Clinico e genetico di soggetti affetti da CADASIL: scoperta di una nuova mutazione nel gene NOTCH3*.
435. **Tutore e relatore nell'AA 2006/2007** di tesi sperimentale di **laurea specialistica in Scienze Biologiche** – Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'Università degli Studi della Calabria del Dott. Pasquale Servillo, dal titolo *Scrrening mutazionale del gene EIF2B5 in pazienti clinicamente affetti da Sclerosi Multipla*.
436. **Tutore e relatore nell'AA 2005/2006** di tesi sperimentale di **laurea in Chimica e Tecnologia Farmaceutiche** – Facoltà di Farmacia dell'Università degli Studi della Calabria della laurenda Ulma Cerzosimo, dal titolo *Studio clinico e genetico di una famiglia affetta da CADASIL: individuazione di una nuova mutazione*.
437. **Tutore e relatore nell'AA 2003/2004** di tesi sperimentale di **laurea magistrale in Scienze Biologiche** – Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'Università degli Studi della Calabria del laureando Giovanni Aiello, dal titolo *Studio clinico e genetico di una famiglia affetta da CADASIL: una nuova mutazione non coinvolgente residui di cisteina.*
438. **Tutore e relatore nell'AA 2006/2007** di tesi sperimentale di **Specializzazione in Patologia Clinica** – Facoltà di Farmacia e Scienze della Nutrizione e della Salute dell'Università degli Studi della Calabria dello specializzando Dott. Carmine Ungaro, dal titolo *Screening mutazionale del gene JAG1 in soggetti affetti da Leucoencefalopatia.*
439. **Tutore e relatore nell'AA 2007/2008** di tesi sperimentale di **Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Cliniche XXI ciclo SSD MED/26** – Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Messina del dottorando Dott. Carmine Ungaro, dal titolo *Screening molecolare del gene NOTCH3 in una vasta coorte di soggetti affetti da Leucoencefalopatia.*
440. **Tutore e relatore nell'AA 2007/2008** di tesi sperimentale di **Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Cliniche XXI ciclo SSD MED/26** – Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Messina del dottorando Dott. Antonio Cerasa, dal titolo *I correlati neuroanatomici e funzionali val66met del BDNF nella Sclerosi Multipla: uno studio di imaging genetics.*
441. **Tutore e relatore** nell'AA 2005/2006 di **tesi di laurea specialistica** per le classi delle Professioni Sanitarie della Prevenzione – Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro del laurendo Vito Ferrara, dal titolo *Encefalopatia Spongiforme Bovina: misure di prevenzione nella manipolazione di materiale specifico a rischio negli impianti di macellazione*.
442. **Tutore e relatore** nell'AA 2005/2006 di **tesi di laurea specialistica** per le classi delle Professioni Sanitarie della Prevenzione – Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro del laurendo Giovanni Schiraldi, dal titolo *La sicurezza alimentare attraverso l'autocontrollo*.
443. **Tutore e relatore** nell'AA 2005/2006 di **tesi di laurea specialistica** per le classi delle Professioni Sanitarie della Prevenzione – Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro della laurenda Anna Rosa Battista, dal titolo *La vigilanza su igiene e sicurezza degli alimenti*.
444. **Tutore e relatore** nell'AA 2005/2006 di **tesi di laurea specialistica** per le classi delle Professioni Sanitarie della Prevenzione – Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro del laurendo Maurizio Sciruicchio, dal titolo *Sanificazione e valutazione dello stato igienico delle superfici*.

Incarico come revisore

445. Revisore per **Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry**
446. Revisore per **Headache**
447. Revisore per **Journal of Ethnopharmacology**
448. Revisore per **Acta Neurologica Scandinavica**
449. Revisore per **Molecular Genetics and Metabolism Reports**
450. Revisore per **Journal of Medical Genetics**
451. Revisore per **Neuroscience Letters**

452. Revisore per diversi anni del Convegno della **Società Italiana di Neurologia**

Idoneità a concorsi

453. **Idoneità al Concorso** pubblico Bando N. 201.19.1 del 30.11.1994 Cod. 03.01.26 relativo a n. 5 Borse di Studio da usufruire presso l'Istituto di Ricerca su Membrane e Modellistica dei Reattori Chimici del CNR di Rende (CS).
454. **Vincitrice di Concorso Nazionale per Ricercatore a tempo determinato** presso il CNR, nell'ambito della tematica Fisiopatologia e assegnata all'Istituto di Medicina Sperimentale e Biotecnologie di Cosenza.
455. **Vincitrice di Concorso a Cattedra in Chimica Agraria** nelle Scuole Secondarie.
456. **Idoneità al Concorso per Ricercatore a tempo indeterminato** indetto dal CNR con bando n.310.2.38 cod 4.2 Area Fisiopatologia.
457. **Vincitrice nel 2001 di Concorso Nazionale per Ricercatore a tempo indeterminato** presso il CNR e assegnata all'Istituto di Scienze Neurologiche di Mangone (CS).

Esperienze di lavoro

458. **Ricercatore a tempo indeterminato** presso l'Istituto di Scienze Neurologiche del CNR Mangone (CS) dal 31 Dicembre 2001.
459. **Ricercatore a tempo determinato** presso l'Istituto di Scienze Neurologiche del CNR Mangone (CS) dal 1 Dicembre 1995 al 30 Dicembre 2001.
460. **Frequenza del laboratorio** dell'ISN (già Istituto di Medicina Sperimentale e Biotecnologie) del C.N.R di Cosenza dal 01.02.95 al 30.11.95.
461. **Frequenza, per due anni, del laboratorio** dell'ISN (già Istituto per lo studio delle Malattie Ereditarie e Carenziali) del C.N.R. di Cosenza durante la preparazione della tesi di laurea dal 1987 al 1989.
462. **Frequenza del laboratorio dell'ISN** (già Istituto di Medicina Sperimentale e Biotecnologie) del C.N.R di Cosenza dal 10.01.91 a tutto il mese di giugno 1991.
463. **Contratto per l'avvio di un laboratorio di Miglioramento Genetico dei Vegetali e Analisi per la ricerca di residui attivi di fitofarmaci nella patata**, Cooperativa Ortofrutticola Silana, c.da Percacciante Celico (CS) dal Luglio 1991 al Gennaio 1995.
464. **Contratto come tecnico specializzato** (art. 26 del DPR 382) per l'uso del sintetizzatore e dell'amplificatore di DNA presso il Dipartimento di Biologia Cellulare dell'Università degli Studi della Calabria dal 01.07.90 al 31.12.90, con incarico di addestramento del personale tecnico universitario.
465. **Espletamento del tirocinio post-laurea** per Biologi nei laboratori di Genetica e di Chimica Biologica del dipartimento di Biologia Cellulare dell'Università degli Studi della Calabria dal Settembre 1989 all'Ottobre 1990.

Incarichi Istituzionali

466. Membro del Consiglio di Indirizzo, Membro della Giunta Esecutiva, Membro e Presidente del Comitato Scientifico della Fondazione ITS per l'Area Nuove Tecnologie per il Made in Italy – Sistema Agroalimentare, in sigla "IRIDEA", come da delibera del CdA del CNR n. 132/2022 – Verb. 456 del 26 aprile 2022.

Incarichi extraistituzionali

467. Dal 01/01/2023 al 31/12/2023 incarico di **consulenza** in ordine alle modalità tecniche di esecuzione di indagini diagnostiche nel settore della Genetica Medica. Soggetto che conferisce l'incarico: Società **LABORATORIO ANALISI CLINICHE PERUGINI S.r.l** per ore 30.
468. Dal 20/12/2022 al 31/12/2022 incarico di **consulenza genetica** per infertilità di coppia (cariotipo, microdelezioni e aneuploidie) e di diagnosi prenatale in gravidanza (non invasive prenatal test su sangue materno nel primo trimestre di gravidanza. Consulenza per amniocentesi e villocentesi. Soggetto che conferisce l'incarico: **Eurofins Genoma Group Srl** socio unico legale Rappresentante dott. Marco Barbierato per ore 30.
469. Dal 29/04/2022 al 13/05/2022 incarico di **consulenza genetica** per infertilità di coppia (cariotipo, microdelezioni e aneuploidie) e di diagnosi prenatale in gravidanza (non invasive prenatal test su sangue materno nel primo trimestre di gravidanza. Consulenza per amniocentesi e villocentesi. Soggetto che conferisce l'incarico: **Eurofins Genoma Group Srl** per ore 20.
470. Dal 10/02/2022 al 30/06/2022 incarico di **Attività di Monitoraggio** sul corso per "Tecnico Superiore per il controllo, la valorizzazione e il marketing delle produzioni agrarie, agroalimentari e agroindustriali". Soggetto che conferisce l'incarico: **Fondazione ITS IRIDEA** per ore 60.
471. Dal 01/01/2022 al 31/12/2022 incarico di **consulenza** in ordine alle modalità tecniche di esecuzione di indagini diagnostiche nel settore della Genetica Medica. Soggetto che conferisce l'incarico: Società **LABORATORIO ANALISI CLINICHE PERUGINI S.r.l** per ore 30.
472. Dal 03/09/2021 al 10/09/2021 incarico di **consulenza genetica** per infertilità di coppia (cariotipo, microdelezioni e aneuploidie) e di diagnosi prenatale in gravidanza (non invasive prenatal test su sangue materno nel primo trimestre di gravidanza. Consulenza per amniocentesi e villocentesi. Soggetto che conferisce l'incarico: **Eurofins Genoma Group Srl** a socio unico, legale Rappresentante Dott. Francesco Fiorentino per ore 40.
473. Dal 01/01/2021 al 31/12/2021 incarico di **consulenza** in ordine alle modalità tecniche di esecuzione di indagini diagnostiche nel settore della Genetica Medica. Soggetto che conferisce l'incarico: Società **LABORATORIO ANALISI CLINICHE PERUGINI S.r.l** per ore 30.
474. Dal 11/12/2020 al 19/12/2020 incarico di **consulenza genetica** per infertilità di coppia (cariotipo, microdelezioni e aneuploidie) e di diagnosi prenatale in gravidanza (non invasive prenatal test su sangue materno nel primo trimestre di gravidanza. Consulenza per amniocentesi e villocentesi. Soggetto che conferisce l'incarico: **Eurofins Genoma Group Srl** a socio unico, legale Rappresentante Dott. Francesco Fiorentino per ore 20.
475. Dal 15/04/2020 al 31/12/2020 incarico di **consulenza** in ordine alle modalità tecniche di esecuzione di indagini diagnostiche nel settore della Genetica Medica. Soggetto che conferisce l'incarico: Società **LABORATORIO ANALISI CLINICHE PERUGINI S.r.l** per ore 100.
476. Dal 15/03/2019 al 31/12/2019 incarico di **consulenza** in ordine alle modalità tecniche di esecuzione di indagini diagnostiche nel settore della Genetica Medica. Soggetto che conferisce l'incarico: **Società LABORATORIO ANALISI CLINICHE PERUGINI S.r.l** per ore 100.

Premi

477. **Case Conference 2023 "SuperscienceMe - Researchers at School activities"** il lavoro da me svolto con l'IC Murmura di Vibo Valentia è risultato **terzo classificato.**

Nomine

478. Nomina come **Responsabile della piattaforma SIURP** (Sistema Informativo Unitario Regionale per la Programmazione) per conto della Fondazione ITS IRIDEA
479. Incarico come **componente del Comitato Scientifico** dell'evento **Il paesaggio: memoria del territorio**, 23.05.2018 Cosenza
480. Nomina come **Responsabile del Servizio di Consulenza Genetica di I e II livello e costruzione degli alberi Genealogici**, come da Organigramma per i servizi di diagnostica genetico-molecolare depositato presso la Regione Calabria Anno 2016

481. Nomina come **Membro Eletto del Consiglio di Istituto** con Provvedimento del direttore ISN-CNR Prot. 932 del 31.05.2016, period di attività Maggiio 2016 – Febbraio 2017

482. Nomina come **RUP** con determina n.59 del 19/09/2013

483. Nomina come **tutor didattico** AA 2009/2010 sul Modulo di Metodologie Molecolari in Patologia Clinica del corso di laurea specialistica in Chimica e tecnologie farmaceutiche, sul Modulo didattico di Fisiopatologia generale con note di terminologia medica e sul Modulo didattico di Fisiopatologia generale del corso di laurea specialistica in Farmacia, Università degli Studi della Calabria

484. Nomina come **tutor d'aula** durante i corsi di potenziamento AA 2009/2010, Università degli Studi della Calabria

485. Nomina come **Membro supplente Commissione esaminatrice** per Pubblica Selezione per la Stipula di N. 1 Contratto d'opera nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso" Provvedimento N.69 del 30/11/2009

486. Nomina come **Membro di Commissione elettorale** per l'elezione dei rappresentanti del personale nel comitato d'istituto con Provvedimento N.38 del 12/05/2009

487. Nomina come **Presidente di Commissione esaminatrice** per Pubblica Selezione per il Conferimento Di N. 1 Assegno di Ricerca nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso" con Provvedimento n. 34 del 14/04/2009

488. Nomina come **Membro Supplente di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 2 Contratti d'opera da Svolgersi presso l'istituto di Scienze Neurologiche (ISN), nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso" sotto la Responsabilità Scientifica del Prof Aldo Quattrone, con Provvedimento N.1 del 17/02/2009

489. Nomina come **Membro Supplente di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 1 Contratto d'opera da Svolgersi presso l'istituto di Scienze Neurologiche (ISN), nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso" sotto la Responsabilitò Scientifica del Dott.Pier Luigi Lanza, con Provvedimento N.40 del 20/05/2008

490. Nomina come **Membro di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione per Titoli e Colloquio Riservato al Personale con Profilo di Collaboratore Tecnico Ente Di Ricerca V Livello Professionale in Possesso dei Requisiti Previsti dai Commi 519 e 520 dell'art.1 della Legge 2006 N.296, con Provvedimento N.36 del 13/12/2007

491. Nomina come **Membro Supplente di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 1 Contratto di Prestazione d'opera ai Sensi dell'art.2222 e Seg.del Codice Civile, dal Titolo "Applicazione di Tecniche di Genetica Molecolare allo Studio delle Malattie del Sistema Nervoso" da Svolgersi presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISN), con Provvedimento N. 22 del 11/05/2007

492. Nomina come **Membro di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 1 Assegno di Ricerca, da Svolgersi presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISN) nell'ambito del Progetto di Ricerca "Forme Gravi della Malattia di Charcot-Marie-Tooth: un Progetto Collaborativo per l'estensione delle Analisi Molecolari di Nuovi Geni" sotto la Responsabilità della Dott.ssa Maria Muglia, con Provvedimento N.17 del 19/04/2007

493. Nomina come **Membro Supplente di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 1 Contratto d'opera ai Sensi dell'art.2222 e Seg. del Codice Civile, da Svolgersi presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISN) nell'ambito del Programma di Ricerca "Studio di Genomica e Farmacogenomica in Malattie Neurologiche Degenerative e Infiammatorie" Finanziato dal Ministero della Salute sotto la Responsabilità della Dott.ssa Virginia Andreoli, con Provvedimento N.5 del 26/03/2007

494. Nomina come **Membro Supplente di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 2 Contratto d'opera ai Sensi dell'art.2222 e Seg. del Codice Civile da Svolgersi presso l'Iistituto di Scienze Neurologiche (ISN) nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso" sotto la Responsabilità Scientifica del Dott. Pier Luigi Lanza, con Provvedimento N.4 del 02/03/2006

495. Nomina come **membro della commissione** per il conferimento di n.1 contratto di prestazione d'opera con provv.N.40 del 12.12.2005 nell'ambito del contratto "Identificazione dei difetti Genetici e Metabolici in soggetti con malattie del Sistema Nervoso".

496. Nomina come **membro della commissione** preposta all'esame di ammissione al corso di Dottorato di Ricerca (XXI ciclo) in Neuroscienze Cliniche con prot.N.62959 del 09.12.2005 presso l'Università degli Studi di Messina.

497. Nomina come **membro della commissione** di valutazione di curricula giovani ricercatori, con Provvedimento N.33 del 07/06/2005

498. Nomina come **membro della commissione** per il conferimento di n.1 contratto di prestazione d'opera con provv.N.15 del 29.03.2005 nell'ambito del contratto "Identificazione dei difetti Genetici e Metabolici in soggetti con malattie del Sistema Nervoso".

499. Nomina come **membro della commissione** per il conferimento di n.1 contratto di prestazione d'opera con prot.1055 del 21.12.2004 nell'ambito del contratto "Identificazione dei difetti Genetici e Metabolici in soggetti con malattie del Sistema Nervoso.

500. Nomina come **Membro Supplente di Commissione Esaminatrice** per Pubblica Selezione a N. 1 Contratto d'opera ai Sensi dell'art.2222 e Seg. del Codice Civile da Svolgersi presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISN) nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso", con Provvedimento N.29 del 20/12/2004

501. Nomina come **membro della commissione aggiudicatrice** per l'acquisto di beni di Istituto con Provvedimento N.5 del 27.01.2004.

502. Nomina come **membro supplente della commissione elettorale** per l'elezione dei rappresentanti del personale nel Comitato d'Istituto, con Provvedimento N.19 del 21/10/2003

503. Nomina come **Presidente della commissione** per Pubblica Selezione per il Conferimento di N. 1 Borsa di Studio su "Genetica delle Malattie del Sistema Nervoso da Svolgersi presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISn), nell'ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso", con Provvedimento N.15 del 22/09/2003

504. Nomina come **Presidente della commissione** per il conferimento di n.1 borsa di studio con prot. 707 del 19.09.2003 nell'ambito della tematica: Genetica delle malattie del Sistema Nervoso.

505. Nomina come **Presidente della commissione** per Pubblica Selezione a N. 1 Borsa di Studio per Laureati per Ricerche nel Campo delle Scienze Neurologiche da Usufruirsi presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISN), nell'Ambito del Contratto "Identificazione dei Difetti Genetici e Metabolici in Soggetti con Malattie Ereditarie del Sistema Nervoso", con Provvedimento N.12 del 09/09/2003

506. Nomina come **componente Gruppo organizzativo** del Gruppo Italiano sul CADASIL con la presentazione della relazione Genetica del CADASIL, 27.09.2002 Mangone (CS)

507. Nomina come **membro della commissione** per il conferimento di n.1 assegno di ricerca con prot. 707 del 27.03.2002 su "Proteomica del Sistema Nervoso Periferico", presso l'Istituto di Scienze Neurologiche, CNR, Mangone (CS).

508. Nomina come **Membro Aggregato di Scienze Naturali, Chimica e Geografia** Commissione Esami di Maturità, dal: 30/06/1994 al 19/07/1994, Liceo Classico Bernardino Telesio

509. Nomina come **responsabile della convenzione operativa** dell'Istituto per i Sistemi Agricoli e Forestali del Mediterraneo del Consiglio Nazionale delle Ricerche, sezione di Rende, con il Consiglio per la ricerca in agricoltura e l'analisi dell'economia agraria -Centro di ricerca Olivicoltura, Frutticoltura e Agrumicoltura di Rende, di seguito denominato CREA-OFA. (prot. N. 0209919 del 06/07/2023).

510. Nominata come **membro del comitato organizzativo** della XI Riunione Scientifica SISTUR tenuta a Cosenza e Rende dal 24 al 26 ottobre 2019 sul tema *Turismo, Paesaggio e Beni culturali: prospettive di tutela, valorizzazione e sviluppo sostenibile*

Corsi

511. Scuola di formazione Permanente in **Fisiopatologia della Riproduzione Umana**. 16-18 ottobre 2008, Potenza
512. Progetto Artemide. Corso intensivo di **micromanipolazione**. 16-20 febbraio 2008
513. Corso di formazione sulle **Malattie Rare**", 14.10.2005, Rende (CS)
514. Erasmus Winter Programme courses, Corso "**Genetic Analysis in Clinical Research**" 24 gennaio-11 febbraio 2005, Rotterdam, Olanda
515. Corso "**Evoluzione nella Terapia Ormonale dall'Età Fertile alla Menopausa**", 21-23 giugno 2002, Lauro (AV),

- Corso "**Training Corse on the Transgenomic Wave System and Wavemaker Software**", 15-17 ottobre 2001, Transgenomic Inc. Mangone (CS)

516. "**III workshop italiano di PCR Quantitativa**", 28.11.2000, Applied Biosystem. Firenze
517. **X corso residenziale di Genetica Medica,** 15-17 giugno 2000, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza IRCCS, San Giovanni Rotondo (FG).
518. Corso Internazionale sulla **Riproduzione Assistita**, 24-26 novembre 1999 Napoli
519. **Workshop sulla Fluorescence In Situ Hybridation (FISH)**, 10-12 giugno 1999, Università degli Studi di Bari
520. Corso "**Chirurgia Mininvasiva in Diretta. Corso di Endoscopia Ginecologica**", 2-4 maggio 1996, Rossano (CS)
521. Ordine Nazionale dei Biologi "1° **Corso teorico pratico di Citologia esfoliativa cervico-vaginale**", 1995 Cosenza. Superamento di esame finale
522. Corso "**Accesso ed utilizzo del nodo italiano EMBnet**", 18-20 Settembre 1990, Università degli studi di Bari, Valenzano (BA)

Partecipazioni a Convegni Nazionali

523. Partecipazione al **XLVII Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2016, 22 - 25 Ottobre 2016, Venezia
524. Partecipazione al **LVI Congresso Nazionale SNO**, SNO 2016, 18-21 Maggio 2016, Catania
525. Partecipazione al **XLV Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2014, 11 - 14 Ottobre 2014, Cagliari
526. Partecipazione al **XLIV Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2013, 2 - 5 Novembre 2013, Milano
527. Partecipazione al **XLII Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2011, 22 - 25 Ottobre 2011, Torino
528. Partecipazione al **XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2010, 23 - 27 Ottobre 2010, Catania
529. Partecipazione al **XI Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana** SIGU 2008, 23-25 Novembre 2008, Centro Congressi Magazzini del Cotone, Genova
530. Partecipazione con la **presentazione orale** Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy. **VIII Meeting of the European Neurological Society** (ENS), 07–11 Giugno 2008 Nizza, Francia
531. Partecipazione con la **presentazione orale** Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy**, XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2008, 18-22 Ottobre 2008, Napoli
532. Partecipazione con la **presentazione orale** Two Novel Cysteine-Sparing Notch3 Mutations In Patients With Cadasil, **XXXVII Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2006, 14-18 Ottobre 2006, Bari
533. Partecipazione **in qualità di relatore** su **"Spettro delle mutazioni del gene Notch3 in pazienti con CADASIL nell'Italia meridionale"** alla **Riunione Annuale di Neuroscienze Cliniche Siciliane**, 27-29 Aprile 2006, Erice (TP)
534. Partecipazione con la **presentazione orale Analisi Molecolare del gene NOTCH3 in pazienti affetti da Leucoencefalopatia Sporadica**, XXXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia, SIN 2005, 8-12 Ottobre 2005, Cernobbio, Como
535. Partecipazione al **VII Congresso Nazionale SIGU**, Domus de Maria, Cagliari, 28-30 Settembre 2005.

536. Partecipazione al Convegno "**Genetica ed evoluzione umana: fra divulgazione, formazione e ricerca**", Rende (CS), 10 Giugno 2005.
537. Partecipazione al **XXXV Congresso della Società Italiana di Neurologia**, SIN 2004, 25-29 Settembre 2004, Genova
538. Partecipazione al **VI Congresso Nazionale SIGU,** Verona 24-27 Settembre 2003.
539. Partecipazione al **XXXIII Congress of the Italian Neurological Society**, SIN 2002, Settembre 2002, Napoli
540. Partecipazione al seminario "**Tecnica DHPLC, basi teoriche ed applicazioni**", Roma 17 Aprile 2002.
541. Partecipazione al "**Congresso Meridionale di Medicina e Biologia della Riproduzione**", Rende (CS), 12-13 Aprile 2002.
542. Partecipazione al **XXXII Congress of the Italian Neurological Society**, SIN 2001, 29 Settembre-3 Ottobre 2001, Rimini
543. Partecipazione al "**PCR overview – II Edizione**", Arcavacata di Rende (CS), 3 Maggio 2001.
544. Partecipazione al Convegno "**Sindromi Autistiche e Sindrome di Rett: Causa e cure**", Siena, 29-31 Marzo 2001.
545. Partecipazione alla "**5a Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico**", Salerno, 7-8 Aprile 2000.
546. Partecipazione al Convegno "**2000: Focus on malattia di Parkinson**", Cosenza, 10 marzo 2000.
547. Partecipazione al Convegno "**Applicazioni terapeutiche della tossina botulinica in Neurologia**", Mangone (CS), 25 settembre 1999.
548. Partecipazione al Convegno "**Sclerosi Laterale Amiotrofica: un barlume di speranza**", Rende (CS) 7 Novembre 1998.
549. Partecipazione al Seminario "**Recenti Sviluppi della Tecnologia ABI PRISM per l'Automazione delle Analisi di Linkage**", Mangone (CS), 11 Giugno 1997.
550. Partecipazione al Convegno Dibattito "**Dipartimento di prevenzione – nuove norme sullo smaltimento dei rifiuti**", Rossano Calabro (CS), 7 Giugno 1997.
551. Partecipazione all'incontro di Andrologia "**Infertilità di coppia: Attualità sulla Riproduzione Assistita**", Cosenza, 1 Marzo 1997.
552. Partecipazione al Simposio "**Il ruolo attuale dei Farmaci dopaminergici nella terapia della malattia del Parkinson**", Mangone (CS), 30 Novembre 1996.
553. Partecipazione al **Congresso FISME**, Spoleto (PG), 9-12 Ottobre 1996.
554. Partecipazione al **Convegno congiunto ABCD - AGI - SIBBM**, Riccione (RI), 2-5 Ottobre 1996.
555. Partecipazione al Congresso "**La laparoscopia operativa ginecologica. L'assistenza al parto: presente e futuro**", Capo Suvero-Gizzeria Lido (CZ), 16-17 dicembre 1994.
556. Partecipazione all'Incontro "**PCR Afternoon**", Rende (CS), 25 ottobre 1994.
557. Partecipazione all'Incontro "Indagini di laboratorio per la diagnosi prenatale della Sindrome di Down", Firenze, 11 febbraio 1993.
558. Partecipazione al Seminario "**Applicazioni della Polimerase Chain Reaction (PCR) in Medicina Legale**", Roma, 22 novembre 1990.
559. Partecipazione al Convegno "**Emostasi e gravidanza**", Firenze, 26 ottobre 1990.
560. Partecipazione al **Convegno dell'Associazione Genetisti Italiani**, AGI, Perugia, 22-24 ottobre 1990.

Partecipazioni a Convegni Internazionali

561. Partecipazione al "**9th World Stroke Congress**", 22-25 Ottobre 2014, Istambul, Turchia
562. Partecipazione alla "**European Stroke Conference**", 6-9 Maggio, 2014, Nizza, Francia
563. Partecipazione alla "**European Society of Human Genetics Conference**", 31 Maggio-3 Giugno, 2014, Milano, Italia
564. Partecipazione al **135th International Annual Meeting of the American Neurological Association (ANA)**, 12-15 Settembre 2010, San Francisco, CA, USA

565. Partecipazione al **Sixth International Congress on Vascular Dementia**, 19-22 Novembre 2009, Barcelona, Spain
566. Partecipazione con comunicazione orale al 8th Meeting of the **European Neurological Society** (ENS), 7-11 Giugno 2008, Nizza, Francia
567. Partecipazione su invito al "I**nternational School of Magnetic Resonance and Brain Function VI Workshop**", 18-20 Maggio 2008, Erice (TP), Italia
568. Partecipazione **all'ECTRIMS**, 11-14 Giugno 2007, Praga
569. Partecipazione al convegno "**FIGO**", Kuala Lumpur, Malaysia, 05-09 Novembre 2006.
570. Partecipazione al "**53rd American Society of Human Genetics**", New Orleans, USA, 09-13 Ottobre 2006.
571. Partecipazione al "**52nd American Society of Human Genetics**", Baltimora, USA, 15-19 Ottobre 2003.
572. Partecipazione all'**Annual meeting of the American Society of Human Genetics**, 15-19 Ottobre 2002, Baltimore, Maryland
573. Partecipazione al "**10th International Congress of Human Genetics**", Vienna, Austria, 15-19 Maggio 2001.
574. Partecipazione al "**XIVth International Congress of Neuropathgology**", Birmingham, Gran Bretagna, 3-6 settembre 2000.
575. Partecipazione all'"**8th Annual Symposium of the European Charcot-Marie-Tooth Consortium**", Anversa, Belgio 2-4 luglio 1999.
576. Partecipazione al "**30th Annual Meeeting of the European Society of Human Genetics**", Lisbona, Portogallo, 10-13 Maggio 1998.
577. Partecipazione al "**29th Annual Meeeting of the European Society of Medical Genetics**", Genova, 17-20 Maggio 1997.
578. Partecipazione all'Incontro "**Education, Training and Responsabilities of non MDs Genetics Counsellors**", Genova, 17 Maggio 1997.
579. Partecipazione all'Incontro "**Update on Infertility and Sterility workshop on Gametes Micromanipulation**", Bari, 19 Ottobre 1996.
580. Partecipazione al Simposio "**Human genome research: strategies and priorities**", Parigi, Francia, 29-30-31 gennaio 1990.