

CURRICULUM VITAE

“Il sottoscritto **Geroldi Alessandro**, ai sensi di quanto previsto dagli artt. 19, 46 e 47 del D.P.R. 445/2000, consapevole delle conseguenze derivanti in caso di rilascio di dichiarazioni false, dichiara sotto la propria responsabilità che tutte le eventuali fotocopie allegare alla domanda di partecipazione al concorso, sono conformi all'originale in suo possesso e che ogni dichiarazione resa risponde a verità”.

TITOLI DI STUDIO

- 1997 Diploma di Maturità Scientifica conseguita presso il Liceo scientifico Statale “G.D. Cassini” di Genova con votazione 48/60.
- 2004 Laurea in Scienze Biologiche ad indirizzo Biomolecolare conseguita presso l'Università di Genova con votazione 110/110 e lode. Titolo della Tesi: “Potenziamento della riparazione del danno ossidativo in cellule umane tramite espressione di proteine eterologhe”.
- 2005 Abilitazione alla professione di biologo con votazione 130/150
- 2009 Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Applicate conseguito presso l'Università di Genova. Titolo della tesi: “Forme Gravi della Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) ad insorgenza precoce: implementazione dell'analisi molecolare per i casi privi di una definizione molecolare”.
- 2014 Diploma di Specializzazione in Genetica Medica conseguito presso l'Università di Genova con votazione 50/50 e lode. Titolo della tesi: “Neuropatie ereditarie sensitivo-motorie ad insorgenza precoce”.
- 2018 Iscrizione all'albo dei Biologi nella sezione di Genova il 20/03/20018

FORMAZIONE PROFESSIONALE

- Giugno 2019 ad oggi Tecnico Categoria D - Area tecnica, tecnico-scientifica ed elaborazione dati presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università di Genova
- Collaborazione Coordinata Continuativa da settembre 2017 ad agosto 2018 presso il Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università di Genova. Finalità della collaborazione: “Attività di formazione e tutoraggio pratico relativamente ai test genetici e alle nuove metodologie di sequenziamento genico in malattie ereditarie neurologiche”.

- Settembre 2018-Dicembre 2018 Borsa di Studio AIGEM presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università di Genova
- Assegnista di Ricerca da settembre 2011 ad agosto 2017 presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università di Genova. Titolo del progetto "Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) ad insorgenza precoce: implementazione dell'analisi molecolare per i casi privi di una definizione genetica" (Responsabile Scientifico Prof. Emilia Bellone)
- Assegnista di Ricerca da marzo 2009 a febbraio 2011 presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica dell'Università di Genova. Titolo del progetto "Sclerosi laterale amiotrofica: ruolo della proteina TDP-43 nella patogenesi di forme sporadiche e familiari nella popolazione italiana" (Responsabile Scientifico Prof. Paola Mandich)
- Dottorando di Ricerca da gennaio 2006 a dicembre 2008 presso il laboratorio di Genetica Medica (Direttore Prof. Paola Mandich) del Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica dell'Università di Genova.
- Borsista della "Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani" da giugno a dicembre 2005 presso il laboratorio di Genetica Medica (Direttore Prof. Franco Ajmar) del Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica dell'Università di Genova. Titolo del progetto: "Severe childhood-onset Charcot-Marie-Tooth disease: a collaborative project for implementing the molecular analysis of new genes".
- Studente frequentatore volontario da gennaio a maggio 2005 presso il laboratorio di Genetica Medica (Direttore Prof. Franco Ajmar) del Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica dell'Università di Genova.
- Studente interno da agosto 2002 a giugno 2004 presso il Laboratorio di Mutagenesi (Direttore Prof. Abbondandolo) dell'Istituto Tumori (IST) di Genova, dove ha svolto la tesi sperimentale per il conseguimento della Laurea in Scienze Biologiche.

L'attività di ricerca, concretata nella produzione di lavori scientifici continuativamente dal 2004 ad oggi, è stata per la maggior parte concepita e realizzata presso il Laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università di Genova.

Il candidato ha, in prima persona, contribuito alla messa a punto, validazione e aggiornamento costante delle diverse metodiche di laboratorio per l'analisi genetica-molecolare di patologie neuromuscolari, quali le Neuropatie Ereditarie del Sistema Nervoso Periferico e la Sclerosi Laterale Amiotrofica.

COMPETENZE TECNICHE PROFESSIONALI

Ottima padronanza delle seguenti tecniche di Biologia e Genetica Molecolare:

- Estrazione di acidi nucleici da sangue periferico
- Polymerase Chain Reaction (PCR)
- Quantitative Polymerase Chain Reaction (qPCR)
- Analisi di restrizione
- Analisi di frammenti eteroduplex tramite Denaturing High performance Liquid Chromatography (DHPLC)

- Sequenziamento diretto
- Analisi di Variable Number Tandem Repeats (VNTR)
- Valutazione di Copy Number Variation (CNV) tramite Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)
- Next Generation Sequencing (NGS): disegno, realizzazione e analisi bioinformatica di pannelli custom - designed (Targeted Resequencing) e Whole Exome Sequencing (WES).

CORSI e SEMINARI FORMATIVI e di AGGIORNAMENTO

- Course on Transgenomic Wave-MD System and Wave MD Software 14 ottobre 2005
- DHPLC: aggiornamento, uso e manutenzione, Pavia 29 Maggio 2009
- Grandangolo 2009: genetica delle malattie complesse, Genova 1-2 Ottobre 2009
- Real-time PCR e automazione: Tecniche di base e applicazioni pratiche, Genova 10 Marzo 2010
- Stato dell'arte e prospettive nelle patologie legate al gene FMR1, Genova 6 Dicembre 2012
- XXII corso di aggiornamento in Genetica Clinica: Aggiornamenti in Genetica dei Tumori, Genova 13 Marzo 2013
- Training tecnico sui software SureDesign & SureCall, Firenze 1 Aprile 2014
- European Human Genetics Conference, Milano 31 Maggio – 3 Giugno 2014
- Il sequenziamento di nuova generazione in genetica umana e medica, Bologna 30-31 ottobre 2014
- Next Generation Sequencing applications and data analysis, Genova 31 marzo 2015
- Il corso di formazione “Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico” Pavia, 19-21 Ottobre 2015
- Ion Clinical Solutions, Milano 6 Ottobre 2016
- XIX Congresso Nazionale SIGU, Torino 23-25 Novembre 2016
- Update diagnostico- terapeutico in neurofisiologia clinica: neuropatie e neuronopatie Venezia, 9-11 Febbraio 2017
- Ion Clinical Solutions, Milano 30 Novembre 2017
- “evoCas9”: Terapia Genica Made in Trento e prospettive per la CMT, Trento 17 Marzo 2018.
- Analisi e interpretazione dati nella genomica clinica – SIGU, Genova 21 Settembre 2018
- Ion Basic Workflow training for GS5/OT2-ThermoFisher, Monza 22-24 Gennaio

PARTECIPAZIONE COME RELATORE A CONVEGNI DI CARATTERE SCIENTIFICO

- “Aspetti clinici e diagnostici emergenti”. Il Giornata delle Malattie Neuromuscolari, Genova, 10 marzo 2018.

- “Applicazioni e limiti dei “Targeted gene panel” nella diagnosi differenziale delle miopatie”. Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l’importanza della diagnosi precoce: Genova, 9 Novembre 2018
- “Il sequenziamento di terza generazione (Long Reads) nella diagnosi molecolare delle patologie neuromuscolari”. VII Giornata delle Malattie Neuromuscolari, Genova, 13 aprile 2024.

PARTECIPAZIONE COME MODERATORE A CONVEGNI DI CARATTERE SCIENTIFICO

- VII Riunione dell’Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Bergamo 20-22 Aprile 2017. Moderatore della sessione “Oral Poster – Genetic Neuropathies, Inflammatory Neuropathies - Neurobiology”
- VIII Riunione dell’Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Roma 19-21 Aprile 2018. Moderatore della sessione “Comunicazioni Orali –Neuropatie Genetiche”.

PREMI

- Vincitore del premio “per la migliore presentazione orale risultante in una pubblicazione scientifica” alla VII Riunione dell’Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Bergamo 20-22 Aprile 2017.

AFFILIAZIONE A SOCIETA’ SCIENTIFICHE

- Dal 2011 è membro dell’ Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico (ASNP). All’interno di tale Associazione ha stabilito proficue collaborazioni scientifiche con diversi gruppi di ricercatori italiani allo scopo di comprendere i meccanismi patogenetici alla base delle neuropatie ereditarie del sistema nervoso periferico. Tali collaborazioni sono state supportate da numerose pubblicazioni.

CONOSCENZE INFORMATICHE

- Buon livello di conoscenza del sistema operativo Microsoft Windows e dei principali programmi di Microsoft Office (Word, Excel, Power Point).
- Discreto livello di conoscenza del sistema operativo MacOSX e Linux.
- Ottima conoscenza dei principali software, tools e database per l’analisi bioinformatica dei dati genetici derivati da analisi Sanger e NGS

CONOSCENZE LINGUISTICHE

Buona conoscenza della lingua inglese scritta e parlata

COMUNICAZIONI E POSTERS A CONGRESSI INTERNAZIONALI

- Hereditary Axonal Neuropathies In Italian Population: Molecular Analysis Of Mitofusin 2 Gene (MFN2) And Small Heat Shock Protein Genes (HSP27 e HSP22)". Second International CMT consortium meeting. Snowbird, Utah, USA, July 18-20, 2007. Poster
- Prevalence And Clinical Features Of SH3TC2 In A Series Of Early Onset Demyelinating CMT Patients" and Copy Number Variations Analysis In A Series Of Axonal Charcot-Marie-Tooth Patients. Fifth International CMT consortium meeting. Antwerp, Belgium, June 25-27 2013. Poster
- Two Novel Double Point Mutations In MFN2 Gene In Two Unrelated Axonal CMT Patients". Sixth International CMT consortium meeting. Mestre, Venice, Italy, 8-10 September 2016. Poster

COMUNICAZIONI E POSTERS A CONGRESSI NAZIONALI

- Analisi di mutazioni puntiformi del gene *GJB1* in una popolazione di 77 pazienti italiani affetti da malattia di Charcot-Marie-Tooth. VII Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana (S.I.G.U.). Le Meridien Chia Laguna, Domus de Maria, 28-30 Settembre 2005.
- Screening for mutations in *GJB1* gene in Italian patients with Charcot-Marie-Tooth disease (CMT). X Riunione Annuale del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico. Verona 17-19 Marzo 2006.
- Small heat-shock protein HSPB8 and HSPB1: screening in Italian patients with Charcot-Marie-Tooth disease type II and with distal hereditary motor neuropathies. X Riunione Annuale del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico. Verona 17-19 Marzo 2006.
- Hereditary axonal neuropathies in Italian population: molecular analysis of mitofusin 2 gene (MFN2) and small heat shock protein genes (HSP27 and HSP22). XI Riunione Annuale del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico. Siena 12-14 Aprile 2007.

- Novel *GDAP1* mutations associated with early onset Charcot-Marie-Tooth disease. XI Riunione Annuale del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico. Siena 12-14 Aprile 2007.
- Multidisciplinary approach to hereditary neuropathies of the Charcot-Marie-Tooth (CMT) type: a two-year experience. XI Riunione Annuale del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico. Siena 12-14 Aprile 2007.
- Hereditary axonal neuropathies in Italian population: molecular analysis of mitofusin 2 gene (*MFN2*) and small heat shock protein genes (*HSP27* and *HSP22*) XI Riunione Annuale del Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico. Siena 12-14 Aprile 2007.
- Peripheral neuropathies caused by mutations in the myelin protein zero (*MPZ*). XII Riunione Annuale del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico, Alba, 10-12 aprile 2008.
- A novel *PMP22* point mutation associated with an early onset CMT1 phenotype. XII Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico, Alba, 10-12 aprile 2008.
- Hereditary axonal neuropathies in Italian population: molecular analysis of Mitofusin 2 gene (*MFN2*). XII Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico, Alba 10-12 aprile 2008.
- Neuropatie ereditarie demielinizzanti e assonali: caratteristiche cliniche e molecular modeling di nuove mutazioni nel gene *MPZ*. XI Congresso Nazionale SIGU, Genova, 23-25 novembre 2008.
- Neuropatie ereditarie assonali nella popolazione italiana: analisi molecolare del gene mitofusina 2 (*MFN2*). XI Congresso Nazionale SIGU, Genova, 23-25 novembre 2008.
- Analisi Molecolare del Gene *TARDBP* In Pazienti Affetti Da Sclerosi Laterale Amiotrofica E Demenza Frontotemporale. XI Congresso Nazionale SIGU, Genova, 23-25 novembre 2008.
- *HSPB1* gene and peripheral hereditary neuropathies: novel mutations in dHMN and CMT2. XIII Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico, Otranto, 14-16 maggio 2009.
- Early onset Charcot-Marie-Tooth disease: molecular analysis in a cohort of Italian patients. XIII Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico; Otranto, 14-16 maggio 2009.
- Analisi del gene *HSPB1* nella popolazione italiana: ruolo patogenetico in dHMN e CMT2. XII Congresso Nazionale SIGU, Torino, 8-10 novembre 2009.
- *GDAP1* mutations: revision of all cases analyzed in our laboratory experience. XIV Riunione del Gruppo di Studio sul Sistema Nervoso Periferico e British Peripheral Nerve Society, Trieste, 8-10 aprile 2010.
- *HSP27* e *HSP22* Nelle Neuropatie Periferiche: Analisi Molecolare di Pazienti dHMN e CMT2 e Realizzazione Del Modello 3D di *HSP27*. 83° Convegno Nazionale SIBS Ambiente, Salute, Nutrizione Genova, 21-23 ottobre 2010

- Prevalence and clinical features associated with *MFN2* mutations in Italian CMT2 Patients. I Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Bologna, 28-30 aprile 2011.
- *HSPB1* and *HSPB8* In Inherited Neuropathies: Study of an Italian cohort of dHMN and CMT2 patients and Design of a novel HSP27 3D Homology Model. I Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Bologna, 28-30 aprile 2011.
- A novel mutation in the canonic splite site of the untranslated nerve specific exon of *GJB1*. II Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico e Gruppo Neuroscienze e Dolore della Società Italiana di Neurologia Pisa, 12-14 aprile 2012.
- Functional studies on novel *HSPB1* mutations: preliminary results. II Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico e Gruppo Neuroscienze e Dolore della Società Italiana di Neurologia Pisa, 12-14 aprile 2012.
- *LITAF/SIMPLE* mutation analysis in dominant demyelinating Charcot-Marie-Tooth Disease: a novel mutation. II Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico e Gruppo Neuroscienze e Dolore della Società Italiana di Neurologia Pisa, 12-14 aprile 2012.
- Prevalence and clinical features of *SH3TC2* In a series of early onset demyelinating CMT patients. III Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico Verona, 18-20 aprile 2013.
- Copy Number Variations analysis In a series of axonal Charcot-Marie-Tooth patients. IV Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Sorrento (Na), 13-15 aprile 2014.
- A Genetic review of a cohort of early onset Charcot-Marie-Tooth Disease patients. IV Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Sorrento (Na), 13-15 aprile 2014.
- Small Heat Shock protein B8: an additional gene for dHMN with predominant upper limbs involvement? IV Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Sorrento (Na), 13-15 aprile 2014.
- Autosomal dominant mutations in *GDAP1* are a frequent cause of axonal Charcot-Marie-Tooth Disease in Italian patients. IV Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico. Sorrento (Na), 13-15 aprile 2014.
- Analysis of a cohort of unsolved Charcot-Marie-Tooth patients with Next Generation Sequencing Panel. V Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Torino 9-11 aprile 2015.
- Two novel "double" point mutations in *MFN2* gene in two unrelated axonal CMT patients. VI Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Mondello (Palermo), 14-16 aprile 2016.
- Setting of an ALS/FTD gene panel in the diagnosis of Motoneuron Disease (MND). VI Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Mondello (Palermo), 14-16 aprile 2016.

- Mutations in TTR gene are not found in an Italian cohort of selected axonal CMT patients. VII Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Bergamo 20-22 Aprile 2017.
- Peripheral neuropathy associated with other clinical features: Is this a Syndrome or is a casual association among distinct diseases? VII Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico, Bergamo 20-22 Aprile 2017.
- A novel *PMP2* mutation causing an early onset demyelinating CMT. VIII Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico Roma 19-21 Aprile 2018.
- BICD2: p.E470del: a new in frame deletion associated with an early onset dHMN phenotype? IX Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico Padova 11-13 Aprile 2019.
- When hereditary peripheral neuropathy is part of a bigger picture. X Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico Monza 18-20 Novembre 2021.
- An overview of childhood neuropathies: a 24 years' experience. XII Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico Genova 9-11 Giugno 2022.
- The first Italian case carrying a mutation in *polr3b* gene with a primary axonal involvement of the largest nerve fibers. XII Riunione dell'Associazione italiana per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico Napoli, 25-27 maggio 2023

PUBBLICAZIONI SU RIVISTE SCIENTIFICHE

- **Geroldi A**, Ponti C, Mammi A, Patrone S, Gotta F, Trevisan L, Sanguineri F, Origone P, Gaudio A, La Barbera A, Cataldi M, Gemelli C, Massucco S, Schenone A, Lanteri P, Fiorillo C, Grandis M, Mandich P, Bellone E. Early Onset Inherited Peripheral Neuropathies: The Experience of a Specialized Referral Center for Genetic Diagnosis Achievement. *Pediatr Neurol.* 2024 May;154:4-8
- Massucco S, Gemelli C, Bellone E, **Geroldi A**, Patrone S, Mandich P, Scarsi E, Faedo E, Marinelli L, Mongini T, Traverso M, Baratto S, Schenone A, Fiorillo C, Grandis M. Skeletal muscle involvement in biallelic SORD mutations: case report and review of the literature. *Acta Myol.* 2023 Dec 20;42(4):113-117.
- Gaudio A, Gotta F, Ponti C, Sanguineri F, Trevisan L, **Geroldi A**, Patrone S, Gemelli C, Cabona C, Astrea G, Fiorillo C, Gustincich S, Grandis M, Mandich P. Case report: Episodic ataxia without ataxia? *Front Neurol.* 2023 Oct 26;14:1224241.

- **Geroldi A**, Tozza S, Fiorillo C, Nolano M, Fossa P, Vitale F, Domi R, Gaudio A, Mammi A, Patrone S, Barbera A, Origone P, Ponti C, Sanguineri F, Zara F, Cataldi M, Salpietro V, Venturi CB, Massucco S, Schenone A, Manganelli F, Mandich P, Bellone E, Gotta F. A novel de novo variant in POLR3B gene associated with a primary axonal involvement of the largest nerve fibers. *J Peripher Nerv Syst.* 2023 Dec;28(4):620-628
- **Geroldi A**, Trevisan L, Gaudio A, Gotta F, Patrone S, Origone P, Grandis M, Gemelli C, Schenone A, Accogli A, Zara F, Mandich P, Bellone E. A misleading presentation of Mohr-Tranebjaerg syndrome: What is hidden behind an axonal neuropathy? *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 Sep;102:54-56.
- Fiorillo C, Capodivento G, **Geroldi A**, Tozza S, Moroni I, Mohassel P, Cataldi M, Campana C, Morando S, Panicucci C, Pedemonte M, Brolatti N, Siliquini S, Traverso M, Baratto S, Debellis D, Magri S, Prada V, Bellone E, Salpietro V, Donkervoort S, Gable K, Gupta SD, Dunn TM, Bönnemann CG, Taroni F, Bruno C, Schenone A, Mandich P, Nobbio L, Nolano M. The SPTLC1 p.S331 mutation bridges sensory neuropathy and motor neuron disease and has implications for treatment. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2022 Dec;48(7)
- Gemelli C, **Geroldi A**, Massucco S, Trevisan L, Callegari I, Marinelli L, Ursino G, Hamedani M, Mennella G, Stara S, Maggi G, Mori L, Schenone C, Gotta F, Patrone S, Mammi A, Origone P, Prada V, Nobbio L, Mandich P, Schenone A, Bellone E, Grandis M. Genetic Workup for Charcot-Marie-Tooth Neuropathy: A Retrospective Single-Site Experience Covering 15 Years. *Life (Basel).* 2022 Mar 10;12(3):402.
- Ruscitti F, Trevisan L, Rosti G, Gotta F, Cianflone A, **Geroldi A**, Origone P, Pichiecchio A, Viglio S, Iascone M, Mandich P. A novel mutation in COL3A1 associates to vascular Ehlers-Danlos syndrome with predominant musculoskeletal involvement. *Mol Genet Genomic Med.* 2021 Sep;9(9)
- Gotta F, Lamp M, **Geroldi A**, Trevisan L, Origone P, Fugazza G, Fabbri S, Nesti C, Rubegni A, Morani F, Santorelli FM, Bellone E, Mandich P. A novel mutation of Twinkle in Perrault syndrome: A not rare diagnosis? *Ann Hum Genet.* 2020 Sep;84(5):417-422.
- **Geroldi A**, Prada V, Veneri F, Trevisan L, Origone P, Grandis M, Schenone A, Gemelli C, Lanteri P, Fossa P, Mandich P, Bellone E. Early onset demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease caused by a novel in-frame isoleucine deletion in peripheral myelin protein 2. *J Peripher Nerv Syst.* 2020 Jun;25(2):102-106.

- Prada V, Massucco S, Venturi C, **Geroldi A**, Bellone E, Mandich P, Minuto M, Varaldo E, Mancardi G, Grandis M, Schenone A. Diagnostic Value of Sural Nerve Biopsy: Retrospective Analysis of Clinical Cases From 1981 to 2017. *Front Neurol*. 2019 Nov 22;10:1218.
- Callegari I, Gemelli C, **Geroldi A**, Veneri F, Mandich P, D'Antonio M, Pareyson D, Shy ME, Schenone A, Prada V, Grandis M. Mutation update for myelin protein zero-related neuropathies and the increasing role of variants causing a late-onset phenotype. *J Neurol*. 2019 Nov;266(11):2629-2645.
- Previtali SC, Zhao E, Lazarevic D, Pipitone GB, Fabrizi GM, Manganelli F, Mazzeo A, Pareyson D, Schenone A, Taroni F, Vita G, Bellone E, Ferrarini M, Garibaldi M, Magri S, Padua L, Pennisi E, Pisciotta C, Riva N, Scaioli V, Scarlato M, Tozza S, **Geroldi A**, Jordanova A, Ferrari M, Molineris I, Reilly MM, Comi G, Carrera P, Devoto M, Bolino A. Expanding the spectrum of genes responsible for hereditary motor neuropathies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2019 Oct;90(10):1171-1179.
- Pareyson D, Stojkovic T, Reilly MM, Leonard-Louis S, Laurà M, Blake J, Parman Y, Battaloglu E, Tazir M, Bellatache M, Bonello-Palot N, Lévy N, Sacconi S, Guimarães-Costa R, Attarian S, Latour P, Solé G, Megarbane A, Horvath R, Ricci G, Choi BO, Schenone A, Gemelli C, **Geroldi A**, Sabatelli M, Luigetti M, Santoro L, Manganelli F, Quattrone A, Valentino P, Murakami T, Scherer SS, Dankwa L, Shy ME, Bacon CJ, Herrmann DN, Zambon A, Tramacere I, Pisciotta C, Magri S, Previtali SC, Bolino A. A multicenter retrospective study of charcot-marie-tooth disease type 4B (CMT4B) associated with mutations in myotubularin-related proteins (MTMRs). *Ann Neurol*. 2019 Jul;86(1):55-67.
- Origone P, **Geroldi A**, Lamp M, Sanguineri F, Caponnetto C, Cabona C, Gotta F, Trevisan L, Bellone E, Manganelli F, Devigili G, Mandich P. Role of MAPT in Pure Motor Neuron Disease: Report of a Recurrent Mutation in Italian Patients. *Neurodegener Dis*. 2018;18(5-6):310-314.
- Gemelli C, Prada V, Fiorillo C, Fabbri S, Maggi L, **Geroldi A**, Gibertini S, Mandich P, Trevisan L, Fossa P, Tagliafico AS, Schenone A, Grandis M. A novel mutation in the N-terminal acting-binding domain of Filamin C protein causing a distal myofibrillar myopathy. *J Neurol Sci*. 2019 Mar 15;398:75-78.
- Grandis M, **Geroldi A**, Gulli R, Manganelli F, Gotta F, Lamp M, Origone P, Trevisan L, Gemelli C, Fabbri S, Schenone A, Tozza S, Santoro L, Bellone E, Mandich P.

Autosomal-dominant transthyretin (TTR)-related amyloidosis is not a frequent CMT2 neuropathy "in disguise". *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Oct 4;13(1):177.

- Origone P, Gotta F, Lamp M, Trevisan L, **Geroldi A**, Massucco D, Grazzini M, Massa F, Ticconi F, Bauckneht M, Marchese R, Abbruzzese G, Bellone E, Mandich P. Spinocerebellar ataxia 17: full phenotype in a 41 CAG/CAA repeats carrier. *Cerebellum Ataxias.* 2018 Mar 14;5:7.
- Lamp M, Origone P, **Geroldi A**, Verdiani S, Gotta F, Caponnetto C, Devigili G, Verriello L, Scialò C, Cabona C, Canosa A, Vanni I, Bellone E, Eleopra R, Mandich P. Twenty years of molecular analyses in amyotrophic lateral sclerosis: genetic landscape of Italian patients. *Neurobiol Aging.* 2018 Jun;66:179.e5-179.e16.
- Fortunato F, Neri M, **Geroldi A**, Bellone E, De Grandis D, Ferlini A, Gualandi F. A CMT2 family carrying the P7R mutation in the N- terminal region of the HSPB1 gene. *Clin Neurol Neurosurg.* 2017 Dec;163:15-17.
- **Geroldi A**, Lastella P, Patruno M, Gotta F, Resta N, Devigili G, Sabbà C, Gulli R, Lamp M, Origone P, Mandich P, Bellone E. Two novel cases of compound heterozygous mutations in mitofusin2: Finding out the inheritance. *Neuromuscul Disord.* 2017 Apr;27(4):377-381.
- Capponi S, Geuens T, **Geroldi A**, Origone P, Verdiani S, Cichero E, Adriaenssens E, De Winter V, Bandettini di Poggio M, Barberis M, Chiò A, Fossa P, Mandich P, Bellone E, Timmerman V. Molecular Chaperones in the Pathogenesis of Amyotrophic Lateral Sclerosis: The Role of HSPB1. *Hum Mutat.* 2016 Nov;37(11):1202-1208.
- Pezzini I, **Geroldi A**, Capponi S, Gulli R, Schenone A, Grandis M, Doria-Lamba L, La Piana C, Cremonese M, Pisciotta C, Nolano M, Manganelli F, Santoro L, Mandich P, Bellone E. GDAP1 mutations in Italian axonal Charcot-Marie-Tooth patients: Phenotypic features and clinical course. *Neuromuscul Disord.* 2016 Jan;26(1):26-32.
- Visigalli D, Castagnola P, Capodivento G, Geroldi A, Bellone E, Mancardi G, Pareyson D, Schenone A, Nobbio L. Alternative Splicing in the Human PMP22 Gene: Implications in CMT1A Neuropathy. *Hum Mutat.* 2016 Jan;37(1):98-109.
- Tufano M, Cappuccio G, Terrone G, Manganelli F, Pisciotta C, **Geroldi A**, Capponi S, Del Giudice E. Early onset Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 2A and severe developmental delay: expanding the clinical phenotype of MFN2-related neuropathy. *J Peripher Nerv Syst.* 2015 Dec;20(4):415-8.

- Manganelli F, Tozza S, Pisciotta C, Bellone E, Iodice R, Nolano M, **Geroldi A**, Capponi S, Mandich P, Santoro L. Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes in a Southern Italy population. *J Peripher Nerv Syst.* 2014 Dec;19(4):292-8.
- Ciotti P, Luigetti M, **Geroldi A**, Capponi S, Pezzini I, Gulli R, Pazzaglia C, Padua L, Massa R, Mandich P, Bellone E. A novel LITAF/SIMPLE mutation within a family with a demyelinating form of Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Sci.* 2014 Aug 15;343(1-2):183-6.
- Capponi S, Geroldi A, Pezzini I, Gulli R, Ciotti P, Ursino G, Lamp M, Reni L, Schenone A, Grandis M, Mandich P, Bellone E. Contribution of copy number variations in CMT1X: a retrospective study. *Eur J Neurol.* 2015 Feb;22(2):406-9.
- Palmieri D, Capponi S, **Geroldi A**, Mura M, Mandich P, Palombo D. TNF α induces the expression of genes associated with endothelial dysfunction through p38MAPK-mediated down-regulation of miR-149. *Biochem Biophys Res Commun.* 2014 Jan 3;443(1):246-51.
- Verdiani S, Origone P, **Geroldi A**, Bandettini Di Poggio M, Mantero V, Bellone E, Mancardi G, Caponnetto C, Mandich P. The FIG4 gene does not play a major role in causing ALS in Italian patients. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2013 Apr;14(3):228-9.
- Manganelli F, Pisciotta C, Nolano M, Capponi S, **Geroldi A**, Topa A, Bellone E, Suls A, Mandich P, Santoro L. A novel autosomal dominant GDAP1 mutation in an Italian CMT2 family. *J Peripher Nerv Syst.* 2012 Sep;17(3):351-5.
- Capponi S, **Geroldi A**, Fossa P, Grandis M, Ciotti P, Gulli R, Schenone A, Mandich P, Bellone E. HSPB1 and HSPB8 in inherited neuropathies: study of an Italian cohort of dHMN and CMT2 patients. *J Peripher Nerv Syst.* 2011 Dec;16(4):287-94.
- Origone P, Caponnetto C, Mantero V, Cichero E, Fossa P, **Geroldi A**, Verdiani S, Bellone E, Mancardi G, Mandich P. Fast course ALS presenting with vocal cord paralysis: clinical features, bioinformatic and modelling analysis of the novel SOD1 Gly147Ser mutation. *Amyotroph Lateral Scler.* 2012 Jan;13(1):144-8.
- Pisciotta C, Manganelli F, Iodice R, Bellone E, **Geroldi A**, Volpi N, Mandich P, Santoro L. Two families with novel PMP22 point mutations: genotype-phenotype correlation. *J Peripher Nerv Syst.* 2009 Sep;14(3):208-12.

- Mandich P, Grandis M, Varese A, **Geroldi A**, Acquaviva M, Ciotti P, Gulli R, Doria-Lamba L, Fabrizi GM, Giribaldi G, Pizzuti A, Schenone A, Bellone E. Severe neuropathy after diphtheria-tetanus-pertussis vaccination in a child carrying a novel frame-shift mutation in the small heat-shock protein 27 gene. *J Child Neurol*. 2010 Jan;25(1):107-9.
- Mandich P, Fossa P, Capponi S, **Geroldi A**, Acquaviva M, Gulli R, Ciotti P, Manganelli F, Grandis M, Bellone E. Clinical features and molecular modelling of novel MPZ mutations in demyelinating and axonal neuropathies. *Eur J Hum Genet*. 2009 Sep;17(9):1129-34.
- Mandich P, Grandis M, **Geroldi A**, Acquaviva M, Varese A, Gulli R, Ciotti P, Bellone E. Gap junction beta 1 (GJB1) gene mutations in Italian patients with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *J Hum Genet*. 2008;53(6):529-533.
- Ropolo M, **Geroldi A**, Degan P, Andreotti V, Zupo S, Poggi A, Reed A, Kelley MR, Frosina G. Accelerated repair and reduced mutagenicity of oxidative DNA damage in human bladder cells expressing the E. coli FPG protein. *Int J Cancer*. 2006 Apr 1;118(7):1628-34.
- Ropolo M, **Geroldi A**, Rossi O, Degan P, Zupo S, Poggi A, Frosina G. Expression of the Drosophila melanogaster S3 ribosomal/repair protein in T24 human bladder cells. *Anticancer Res*. 2004 Nov-Dec;24(6):3811-8. PMID: 15736416.

Genova, 31/01/2023

“Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell’art. art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l’uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi dell’art. 13 GDPR 679/16 – “Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali”

•