

## **CURRICULUM VITAE FORMATIVO E SCIENTIFICO**

### **DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE**

resa ai sensi degli artt.19, 46 e 47 decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 2000, n.445

#### **RICCI GIULIA**

**NATA IL 15/07/1981 A PIETRASANTA (LU)**

**RESIDENTE A CAMAIORE (LU), VIA ITALICA 226**

**TEL. +39 333 7013195**

**EMAIL: g\_ricci@alice.it**

**consapevole delle sanzioni penali previste dal codice penale e dalle leggi speciali in materia, in caso di dichiarazioni mendaci (art.76 d.p.r. 28 dicembre 2000, n.445)**

#### **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

→Dal 1 giugno 2016 ha in essere un contratto come Assegnista di Ricerca presso il Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa.

#### **Ha conseguito:**

##### **→ Laurea specialistica in Medicina e Chirurgia (110/110 con lode)**

19 Luglio 2006

Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Pisa, Pisa

Tesi: "Ruolo di suscettibilità genetica degli aplogruppi mitocondriali nella malattia di Alzheimer"

##### **→ Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo**

Esame di Stato

Sessione 2-2006 anno 2006

##### **→ Specializzazione in Neurologia (110/110 con lode)**

31 Luglio 2012

Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Pisa, Pisa

Tesi: "Genotype-phenotype correlation study from the Italian National Registry of facioscapulohumeral muscular dystrophy"

##### **→ Dottorato di Ricerca in Medicina Molecolare e Rigenerativa**

20 Luglio 2016

Università di Modena e Reggio Emilia

Tesi: "Assessing the specificity of molecular testing in Facioscapulohumeral muscular dystrophy"

#### **ESPERIENZA LAVORATIVA**

	<b>Date</b>	1 ottobre 2014- 31 maggio 2015
	<b>Ente/Azienda e sede</b>	Contratto libero professionale con la Fondazione Telethon inerente al progetto di Ricerca Scientifica “Phenotypic and molecular characterization of FSHD families: a systematic approach towards trial readiness” GUP13012F
	<b>Date</b>	10 luglio 2013- 14 settembre 2013
	<b>Ente/Azienda e sede</b>	Presso Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali dell’Università di Pisa, Centro per le Malattie Neuromuscolari (Responsabile Prof. Gabriele Siciliano)
	<b>Tipologia di attività svolta e livello di responsabilità</b>	Incarico libero-professionale per attività nell’ambito del progetto di ricerca “MCI reclutamento di una popolazione di controllo con analisi di neuroimmagini morfologiche e funzionali, della motilità oculare ed analisi biochimico-genetico molecolari”. Attività svolta presso la U.O. Neurologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana.
	<b>Date</b>	Nel periodo ottobre 2012 -febbraio 2015
	<b>Ente/Azienda e sede</b>	ASL 5 “Spezzino”, ASL 6 Livorno, ASL Lucca, ASL Pistoia
	<b>Tipologia di attività svolta e livello di responsabilità</b>	Sostituzioni di attività specialistica ambulatoriale (branca Neurologia) come “sumaista” (in totale 105 ore)
	<b>Date</b>	Settembre 2011 -marzo 2012
	<b>Ente/Azienda e sede</b>	Unità Neuromuscolare, Fondazione IRCCS Ca’Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
	<b>Tipologia di attività svolta e livello di responsabilità</b>	Tirocinio formativo. Ha frequentato il laboratorio di neuropatologia applicata alla diagnostica istologica ed ultrastrutturale di tessuto biotipico muscolare, acquisendo competenze di base circa le procedure di fissazione del campione e delle metodiche di colorazione standard (EE, TriGo, COX, NADH, SDH, ORO, PAS, Fosfastasi acida, ATPasi). Ha acquisito competenze nell’ambito della diagnostica morfologica ed ultrastrutturale, collaborando alla refertazione dei campioni biotipici muscolari pervenuti presso il laboratorio nel periodo suddetto.
	<b>Date</b>	Luglio 2007 -luglio 2012
	<b>Ente/Azienda e sede</b>	Clinica Neurologica Dipartimento di Neuroscienze, Università di Pisa, Pisa
	<b>Tipologia di attività svolta e livello di responsabilità</b>	Specializzazione in Neurologia. Ha svolto attività assistenziali funzionali alla progressiva acquisizione delle competenze previste dall’ordinamento didattico della Scuola di Specializzazione in Neurologia presso l’Università di Pisa. In particolare, ha svolto attività assistenziale presso l’Ambulatorio Generale di Neurologia, l’Ambulatorio per le Malattie Neuromuscolari, la U.O. Neurologia Degenze, la U.O. Neurologia Day-Hospital. Ha collaborato con il Medico di Guardia Neurologo nella gestione dei pazienti con problematiche neurologiche acute afferenti al Pronto Soccorso del Dipartimento Emergenza Urgenza della AOUP. Ha frequentato il laboratorio di elettroencefalografia, il laboratorio per lo studio dei disturbi del sonno, il laboratorio elettromiografico, il laboratorio ultrasonografico (Ecodoppler vasi cerebroafferenti e Doppler transcranico), il laboratorio dei potenziali evocati motori, sensitivi, visivi, uditivi. Il percorso formativo ha previsto una graduale assunzione di compiti assistenziali e l’esecuzione di interventi con autonomia vincolate alle direttive ricevute dal tutore.

## PUBBLICAZIONI E LAVORI SCIENTIFICI

- 1) Imbrici P, Altamura C, Camerino GM, Mangiatordi GF, Conte E, Maggi L, Brugnioni R, Musaraj K, Caloiero R, Alberga D, Marsano RM, **Ricci G**, Siciliano G, Nicolotti O, Mora M, Bernasconi P, Desaphy JF, Mantegazza R, Camerino DC. Multidisciplinary study of a new CIC-1 mutation causing myotonia congenita: a paradigm to understand and treat ion channelopathies. *FASEB J*. 2016 Oct;30(10):3285-3295.
- 2) Savarese M, Di Fruscio G, Torella A, Fiorillo C, Magri F, Fanin M, Ruggiero L, **Ricci G**, Astrea G, Passamano L, Ruggieri A, Ronchi D, Tasca G, D'Amico A, Janssens S, Farina O, Mutarelli M, Marwah VS, Garofalo A, Giugliano T, Sanpaolo S, Del Vecchio Blanco F, Esposito G, Piluso G, D'Ambrosio P, Petillo R, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Evilä A, Hackman P, Filosto M, Di Iorio G, Siciliano G, Mora M, Maggi L, Minetti C, Sacconi S, Santoro L, Claes K, Vercelli L, Mongini T, Ricci E, Gualandi F, Tupler R, De Bleecker J, Udd B, Toscano A, Moggio M, Pegoraro E, Bertini E, Mercuri E, Angelini C, Santorelli FM, Politano L, Bruno C, Comi GP, Nigro V.  
The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. *Neurology*. 2016 Jul 5;87(1):71-6.
- 3) **Ricci G**, Bertolucci F, Logerfo A, Simoncini C, Papi R, Franzoni F, Dell'Osso G, Servadio A, Masoni MC, Siciliano G. A multi-parametric protocol to study exercise intolerance in McArdle's disease. *Acta Myol*. 2015 Dec;34(2-3):120-5.
- 4) Magri F, Nigro V, Angelini C, Mongini T, Mora M, Moroni I, Toscano A, D'Angelo MG, Tomelleri G, Siciliano G, **Ricci G**, Bruno C, Corti S, Musumeci O, Tasca G, Ricci E, Monforte M, Sciacco M, Fiorillo C, Gandossini S, Minetti C, Morandi L, Savarese M, Di Fruscio G, Semplicini C, Pegoraro E, Govoni A, Brusa R, Del Bo R, Ronchi D, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. The Italian LGMD registry: Relative frequency, clinical features, and differential diagnosis. *Muscle Nerve*. 2016 May 17.
- 5) **Ricci G**, Ruggiero L, Vercelli L, Sera F, Nikolic A, Govi M, Mele F, Daolio J, Angelini C, Antonini G, Berardinelli A, Bucci E, Cao M, D'Amico MC, D'Angelo G, Di Muzio A, Filosto M, Maggi L, Moggio M, Mongini T, Morandi L, Pegoraro E, Rodolico C, Santoro L, Siciliano G, Tomelleri G, Villa L, Tupler R. A novel clinical tool to classify facioscapulohumeral muscular dystrophy phenotypes. *J Neurol*. 2016 Jun;263(6):1204-14.
- 6) Baldanzi S, Bevilacqua F, Lorio R, Volpi L, Simoncini C, Petrucci A, Cosottini M, Massimetti G, Tognoni G, **Ricci G**, Angelini C, Siciliano G. Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Apr 4;11:34
- 7) Nikolic A, **Ricci G**, Sera F, Bucci E, Govi M, Mele F, Rossi M, Ruggiero L, Vercelli L, Ravaglia S, Brisca G, Fiorillo C, Villa L, Maggi L, Cao M, D'Amico MC, Siciliano G, Antonini G, Santoro L, Mongini T, Moggio M, Morandi L, Pegoraro E, Angelini C, Di Muzio A, Rodolico C, Tomelleri G, D'Angelo MG, Bruno C, Berardinelli A, Tupler R. Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 1-3 D4Z4 reduced alleles: experience of the FSHD Italian National Registry. *BMJ Open* - Manuscript ID bmjopen-2015-007798, in press.
- 8) Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S, Zampa V, Angelini C, **Ricci G**. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myol*. 2015 May;34(1):3-8.
- 9) Imbrici P, Maggi L, Mangiatordi GF, Dinardo MM, Altamura C, Brugnioni R, Alberga D, Pinter GL, **Ricci G**, Siciliano G, Micheli R, Annicchiarico G, Lattanzi G, Nicolotti O, Morandi L, Bernasconi P, Desaphy JF, Mantegazza R, Camerino DC. CIC-1 mutations in myotonia congenita patients: insights into molecular gating mechanisms and genotype-phenotype correlation. *J Physiol*. 2015 Jun 12.

10) Musumeci O, la Marca G, Spada M, Mondello S, Danesino C, Comi GP, Pegoraro E, Antonini G, Marrosu G, Liguori R, Morandi L, Moggio M, Massa R, Ravaglia S, Di Muzio A, Filosto M, Tonin P, Di Iorio G, Servidei S, Siciliano G, Angelini C, Mongini T, Toscano A; **Italian GSD II group**. LOPED study: looking for an early diagnosis in a late-onset Pompe disease high-risk population. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Mar 17.

11) **Ricci G**, Zatz M, Tupler R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: more complex than it appears. *Curr Mol Med*. 2014 Oct 10.

12) L. Maggi, A. D'Amico, A. Pini, S. Sivo, M. Pane, **G. Ricci**, L. Vercelli, P. D'Ambrosio, L. Travaglini, S. Sala, G. Brenna, D. Kapetis, M. Scarlato, E. Pegoraro, M. Ferrari, A. Toscano, S. Benedetti, P. Bernasconi, L. Colleoni, G. Lattanzi, E. Bertini, E. Mercuri, G. Siciliano, C. Rodolico, T. Mongini, L. Politano, S.C. Previtali, N. Carboni, R. Mantegazza, L. Morandi. LMNA-associated myopathies: the Italian experience in a large cohort of patients. *Neurology in press*.

13) Rossi D, Vezzani B, Galli L, Paolini C, Toniolo L, Pierantozzi E, Spinozzi S, Barone V, Pegoraro E, Bello L, Cenacchi G, Vattemi G, Tomelleri G, **Ricci G**, Siciliano G, Protasi F, Reggiani C, Sorrentino V. A Mutation in the CASQ1 Gene Causes a Vacuolar Myopathy with Accumulation of Sarcoplasmic Reticulum Protein Aggregates. *Hum Mutat*. 2014 Aug 12. doi: 10.1002/humu.22631.

14) Giannotti S, Ghilardi M, Dell'osso G, Magistrelli L, Bugelli G, Di Rollo F, **Ricci G**, Calabrese R, Siciliano G, Guido G. Study of the Porcine Dermal Collagen Repair Patch in Morpho-functional Recovery of the Rotator Cuff After Minimum Follow-up of 2.5 Years. *Surg Technol Int*. 2014 Mar;24:348-52

15) Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, Scutifero M, Zaccaro A, D'Angelo MG, Civati F, Brighina E, Vita G, Vita GL, Messina S, Sframeli M, Pane M, Lombardo ME, Scalise R, D'Amico A, Colia G, Catteruccia M, Balottin U, Berardinelli A, Motta MC, Angelini C, Gaiani A, Semplicini C, Bello L, Battini R, Astrea G, **Ricci G**, Politano L. "I have got something positive out of this situation": psychological benefits of caregiving in relatives of young people with muscular dystrophy. *J Neurol*. 2013 Nov 8.

16) **Ricci G**, Scionti I, Sera F, Govi M, D'Amico R, Frambolli I, Mele F, Filosto M, Vercelli L, Ruggiero L, Berardinelli A, Angelini C, Antonini G, Bucci E, Cao M, Daolio J, Di Muzio A, Di Leo R, Galluzzi G, Iannaccone E, Maggi L, Maruotti V, Moggio M, Mongini T, Morandi L, Nikolic A, Pastorello E, Ricci E, Rodolico C, Santoro L, Servida M, Siciliano G, Tomelleri G, Tupler R. Large scale genotype-phenotype analyses indicate that novel prognostic tools are required for families with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Brain*. 2013 Nov;136(Pt 11):3408-17.

17) Mancuso M, Orsucci D, Ienco EC, **Ricci G**, Ali G, Servadio A, Fontanini G, Filosto M, Vielmi V, Rocchi A, Petrozzi L, Logerfo A, Siciliano G. An "inflammatory" mitochondrial myopathy. A case report. *Neuromuscul Disord*. 2013 Nov;23(11):907-10.

18) Torella A, Fanin M, Mutarelli M, Peterle E, Del Vecchio Blanco F, Rispoli R, Savarese M, Garofalo A, Piluso G, Morandi L, **Ricci G**, Siciliano G, Angelini C, Nigro V. Next-Generation Sequencing Identifies Transportin 3 as the Causative Gene for LGMD1F. *PLoS One*. 2013 May 7;8(5):e63536. doi: 10.1371/journal.pone.0063536.

- 19) Fontana M, Barison A, Botto N, Panchetti L, **Ricci G**, Milanese M, Poletti R, Positano V, Siciliano G, Passino C, Lombardi M, Emdin M, Masci PG. CMR-Verified Interstitial Myocardial Fibrosis as a Marker of Subclinical Cardiac Involvement in LMNA Mutation Carriers. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2013 Jan;6(1):124-6.
- 20) Tartarisco G, Billeci L, **Ricci G**, Volpi L, Pioggia G, Siciliano G. A personal monitoring architecture to detect muscular fatigue in elderly. *Neuromuscul Disord*. 2012 Dec;22 Suppl 3:S192-7.
- 21) Siciliano G, Simoncini C, Lo Gerfo A, Orsucci D, **Ricci G**, Mancuso M. Effects of aerobic training on exercise-related oxidative stress in mitochondrial myopathies. *Neuromuscul Disord*. 2012 Dec;22 Suppl 3:S172-7.
- 22) Brioschi S, Gualandi F, Scotton C, Armaroli A, Bovolenta M, Falzarano MS, Sabatelli P, Selvatici R, D'Amico A, Pane M, **Ricci G**, Siciliano G, Tedeschi S, Pini A, Vercelli L, De Grandis D, Mercuri E, Bertini E, Merlini L, Mongini T, Ferlini A. Genetic characterization in symptomatic female DMD carriers: lack of relationship between X-inactivation, transcriptional DMD allele balancing and phenotype. *BMC Med Genet*. 2012 Aug 16;13(1):73.
- 23) Benedetti S, Bernasconi P, Bertini E, Biagini E, Boriani G, Capanni C, Carboni N, Columbaro M, D'Adamo M, D'Amico A, D'Apice MR, Fontana M, Gambineri A, Lattanzi G, Liguori R, Maraldi NM, Mazzanti L, Mercuri E, Mongini T, Morandi LO, Neri I, Nigro G, Novelli G, Ortolani M, Pasquali R, Pini A, Petrini S, Politano L, Previtali S, Pucci L, Rapezzi C, **Ricci G**, Rodolico C, Sbraccia P, Scarano E, Siciliano G, Squarzone S, Toscano A, Vercelli L, Ziacchi M. The empowerment of translational research: Lessons from laminopathies. *Orphanet J Rare Dis*. 2012 Jun 12;7(1):37.
- 24) Bartolini E, Baldini M, **Ricci G**. Posterior reversible encephalopathy syndrome in a complicated autoimmune background: differential diagnosis and etiological hypothesis. *Acta Neurol Belg*. 2012 Jul 3.
- 25) Orsucci D, Pizzanelli C, Alì G, Calabrese R, **Ricci G**, Lenzi P, Petrozzi L, Moretti P, Siciliano G. Nerve, muscle and heart acute toxicity following oxaliplatin and capecitabine treatment. *Neuromuscul Disord*. 2012 Aug;22(8):767-70.
- 26) Angelini C, Semplicini C, Ravaglia S, Moggio M, Comi GP, Musumeci O, Pegoraro E, Tonin P, Filosto M, Servidei S, Morandi L, Crescimanno G, Marrosu G, Siciliano G, Mongini T, Toscano A; **Italian Group on GSDII**. New motor outcome function measures in evaluation of late-onset Pompe disease before and after enzyme replacement therapy. *Muscle Nerve*. 2012 Jun;45(6):831-4.
- 27) Scionti I, Greco F, **Ricci G**, Govi M, Arashiro P, Vercelli L, Berardinelli A, Angelini C, Antonini G, Cao M, Di Muzio A, Moggio M, Morandi L, Ricci E, Rodolico C, Ruggiero L, Santoro L, Siciliano G, Tomelleri G, Trevisan CP, Galluzzi G, Wright W, Zatz M, Tupler R. Large-scale population analysis challenges the current criteria for the molecular diagnosis of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Am J Hum Genet*. 2012 Apr 6;90(4):628-35.
- 28) Scionti I, Fabbri G, Fiorillo C, **Ricci G**, Greco F, D'Amico R, Termanini A, Vercelli L, Tomelleri G, Cao M, Santoro L, Percesepe A, Tupler R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: new insights from compound heterozygotes and implication for prenatal genetic counselling. *J Med Genet*. 2012 Mar;49(3):171-8.

- 29) **Ricci G**, Scionti I, Tupler R, Siciliano G. Response. Letters to the Editor / Neuromuscular Disorders 22 (2012) 669–671.
- 30) **Ricci G**, Scionti I, Alì G, Volpi L, Zampa V, Fanin M, Angelini C, Politano L, Tupler R, Siciliano G. Rippling muscle disease and facioscapulohumeral dystrophy-like phenotype in a patient carrying a heterozygous CAV3 T78M mutation and a D4Z4 partial deletion: Further evidence for "double trouble" overlapping syndromes. Neuromuscul Disord. 2012 Jun;22(6):534-40.
- 31) Angelini C, Semplicini C, Ravaglia S, Bembi B, Servidei S, Pegoraro E, Moggio M, Filosto M, Sette E, Crescimanno G, Tonin P, Parini R, Morandi L, Marrosu G, Greco G, Musumeci O, Di Iorio G, Siciliano G, Donati MA, Carubbi F, Ermani M, Mongini T, Toscano A; **Italian GSDII Group**. Observational clinical study in juvenile-adult glycogenosis type 2 patients undergoing enzyme replacement therapy for up to 4 years. J Neurol. 2012 May; 259(5):952-8.
- 32) Coppede' F, Tannorella P, Pezzini I, Migheli F, **Ricci G**, Caldarazzo-Jenco E, Piaceri I, Polini A, Nacmias B, Monzani F, Sorbi S, Siciliano G, Migliore L. Folate, homocysteine, vitamin B12 and polymorphisms of genes participating in one-carbon metabolism in late onset Alzheimer's disease patients and healthy controls. Antioxid Redox Signal. July 2012, Vol. 17(2): 195-204.
- 33) Volpi L, **Ricci G**, Mancuso M, Siciliano G. Multidisciplinary Management of Type II Glycogenosis. In: Advances in Diagnosis and Management of Glycogenosis II. Editors: Filosto M, Toscano A, Padovani A. 2012 Nova Science Publishers, Metabolic Diseases Laboratory and Clinical Research. Chapter XIII, pp 145-162.
- 34) Orsucci D, Mancuso M, Alì G, Calsolaro V, **Ricci G**, Gori S, Siciliano G. Inflammatory myopathy in a patient with postural and kinetic tremor. Neurol Sci. 2011 Dec;32(6):1175-8.
- 35) Ienco EC, LoGerfo A, Carlesi C, Orsucci D, Ricci G, Mancuso M, Siciliano G. Oxidative stress treatment for clinical trials in neurodegenerative diseases. J Alzheimers Dis. 2011; 24 Suppl 2:111-26.
- 36) Volpi L, **Ricci G**, Orsucci D, Alessi R, Bertolucci F, Piazza S, Simoncini C, Mancuso M, Siciliano G. Metabolic myopathies: functional evaluation by different exercise testing approaches. Musculoskelet Surg. 2011 Mar 4.
- 37) Piazza S, **Ricci G**, Caldarazzo Ienco E, Carlesi C, Volpi L, Siciliano G, Mancuso M. Pes cavus and hereditary neuropathies: when a relationship should be suspected. J Orthop Traumatol. 2010 Dec;11(4):195-201.
- 38) Franzini M, Fornaciari I, Siciliano G, Volpi L, **Ricci G**, Marchi S, Gagliardi G, Baggiani A, Torracca F, Fierabracci V, Miccoli M, Pompella A, Emdin M, Paolicchi A. Serum gamma-glutamyltransferase fractions in myotonic dystrophy type I: differences with healthy subjects and patients with liver disease. Clin Biochem. 2010 Oct;43(15):1246-8.

39) Volpi L, **Ricci G**, Passino C, Di Pierri E, Alì G, Maccherini M, Benedetti S, Lattanzi G, Columbaro M, Ferrari M, Caramella D, Tanganelli P, Emdin M, Siciliano G. Prevalent cardiac phenotype resulting in heart transplantation in a novel LMNA gene duplication. *Neuromuscul Disord*. 2010 Aug;20(8):512-6.

40) **Ricci G**, Volpi L, Pasquali L, Petrozzi L, Siciliano G. Astrocyte-neuron interactions in neurological disorders. *J Biol Phys*. 2009 Oct;35(4):317-36.

41) Mancuso M, Nardini M, Micheli D, Rocchi A, Nesti C, Giglioli NJ, Petrozzi L, Rossi C, Ceravolo R, Bacci A, Choub A, **Ricci G**, Tognoni G, Manca ML, Siciliano G, Murri L. Lack of association between mtDNA haplogroups and Alzheimer's disease in Tuscany. *Neurol Sci*. 2007 Jun;28(3):142-7.

42) Mancuso M, **Ricci G**, Choub A, Filosto M, DiMauro S, Davidzon G, Tessa A, Santorelli FM, Murri L, Siciliano G. Autosomal dominant psychiatric disorders and mitochondrial DNA multiple deletions: report of a family. *J Affect Disord*. 2008 Feb;106(1-2):173-7.

43) Siciliano G, Volpi L, Piazza S, **Ricci G**, Mancuso M, Murri L. Functional diagnostics in mitochondrial diseases. *Biosci Rep*. 2007 Jun;27(1-3):53-67.

44) Petrozzi L, **Ricci G**, Giglioli NJ, Siciliano G, Mancuso M. Mitochondria and neurodegeneration. *Biosci Rep*. 2007 Jun;27(1-3):87-104.

*Pubblicazioni su periodico PisaMedica:*

1) **G. Ricci**, E. Schirinzi, G. Siciliano

*L'iperCKemia nella pratica clinica.*

Pisa Medica- Periodico bimestrale dell'Ordine dei Medici e degli Odontoiatri della provincia di Pisa, numero 58 Gennaio-Febrero 2013

2) **G. Ricci**, C. Simoncini, M. Mancuso, G. Siciliano

*Malattie lisosomiali e diagnosi precoce*

Pisa Medica- Periodico bimestrale dell'Ordine dei Medici e degli Odontoiatri della provincia di Pisa, numero 54 Marzo-Aprile 2012

3) M. Mancuso, E. Caldarazzo Ienco, **G. Ricci**, G. Siciliano

*Malattie neuromuscolari, vita e qualità di vita.*

Pisa Medica- Periodico bimestrale dell'Ordine dei Medici e degli Odontoiatri della provincia di Pisa, numero 48 Gennaio-Febrero 2011

4) G. Siciliano, **G. Ricci**.

*Le malattie neuromuscolari: la diagnosi ed i bisogni.*

Pisa Medica- Periodico bimestrale dell'Ordine dei Medici e degli Odontoiatri della provincia di Pisa, numero 29 Marzo-Aprile 2007

**Abstracts accettati in congressi nazionali/internazionali:** n°110.

## **CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI- RELAZIONALI**

Durante il corso di Dottorato in Medicina Molecolare e Rigenerativa presso l'Università di Modena e Reggio Emilia, ha svolto la Sua attività di ricerca presso il laboratorio Miogen nell'ambito del progetto del Registro Nazionale Italiano per la Distrofia Muscolare Facioscapolomerale, FSHD (Tutor: Prof.ssa Rossella Tupler, coordinatore del Registro Nazionale Italiano per la FSHD, [www.fshd.it](http://www.fshd.it)). Nello specifico, la Sua principale attività di ricerca, in collaborazione con il Network Italiano per la FSHD, ha riguardato lo studio delle correlazioni genotipo-fenotipo in questa forma di distrofia muscolare. Ha svolto attività di laboratorio negli ambiti delle analisi mutazionali /studio della metilazione /polimorfismi del DNA nella distrofia muscolare facioscapolomerale.

Dal 2007 partecipa alle attività dell'Ambulatorio per le Malattie Neuromuscolari della Clinica Neurologica di Pisa (coordinato dal Prof. Gabriele Siciliano), occupandosi di aspetti di caratterizzazione clinica, valutazione funzionale motoria, correlazioni fenotipo-genotipo e diagnosi molecolare in patologie quali le distrofie muscolari, le miotonie, le malattie mitocondriali, le miopatie metaboliche e infiammatorie. Nello stesso periodo si è anche interessata di alcuni aspetti di laboratorio per la diagnosi di tali patologie, in particolare per quanto riguarda la raccolta, analisi e conservazione di fluidi biologici, cellule, tessuti ed estratti molecolari. In tale ambito ed in relazione alla costituzione dei Registri Regionali e Nazionale per Malattie Rare ha contribuito alla caratterizzazione e data bank di numerose malattie rare a carico del sistema nervoso centrale e periferico e muscolari. Dal 2006 ha contribuito allo sviluppo, nell'ambito delle attività di cui sopra, di progetti di ricerca inerenti le malattie neuromuscolari e le patologie neurodegenerative età-correlate. Ha lavorato in gruppi di studio multidisciplinari, che hanno previsto l'integrazione di diverse competenze specialistiche, sia nell'ambito della attività assistenziale che nell'ambito di progetti di ricerca multicentrici, inclusi progetti finanziati da Telethon o dalla Comunità Europea. In particolare ha collaborato/sta collaborando alla realizzazione dei seguenti progetti:

- Telethon project GUP13012: "Phenotypic and molecular characterization of FSHD families: a systematic approach towards trial readiness" (in corso);
- Telethon project GUP13013: "Building a National-wide Italian collaborative network for muscle glycogenesis: registries and natural history" (in corso);
- Telethon project GUP10002: "The families of children with muscular dystrophies: burden, social network and professional support";
- Telethon project GUP08004: "Clinical and laboratory criteria for FSHD diagnosis in view of a national registry for the disease";
- Telethon project GUP11009: "Development of the FSHD Italian National Registry";
- Telethon project GUP05001: "Italian validation of a scale of quality of life in adult subjects affected by neuromuscular disease (INQoL Italy)";

- Telethon project GUP10006: “Clinical and laboratory network for LGMD diagnosis, in view of a national registry”;
- European Community project seventh framework program theme ICT-2007.7.1 ICT & Aging grant agreement no. 215754 (2007): “Open architecture for accessible services integration and standardisation (OASIS)”.
- Progetto del gruppo italiano GSDII: “Late onset Pompe disease early diagnosis (LOPED);
- Progetto Network Italiano per le Laminopatie ([www.igm.cnr.it/laminopatie](http://www.igm.cnr.it/laminopatie))
- Clinical Research project Department of Neuroscience (Osato Research Institute): Effect of papaya extract on cognitive functions and biomarkers of oxidative stress damage in patients affected by mild cognitive impairment (MCI)
- Progetto Fondazione CARISPE: Early diagnosis and molecular markers of Alzheimer disease in a population in Lunigiana (MS).
- Progetto Fondazione CARISPE: Early diagnosis and molecular markers of Alzheimer disease in a population in Val di Magra (SP)

Buona conoscenza della lingua inglese.

**PREMI:**

- Vincitrice del premio internazionale “Patricia Salustri Award” – Association Amis FSH (FR), anno 2014 ([www.fshd-group.fr](http://www.fshd-group.fr));
- Vincitrice di un premio di studio per la ricerca nel campo delle distrofie muscolari - Rotary Pisa Pacinotti, giugno 2014;
- Nel maggio 2013 ha ottenuto un premio di studio nell’ambito del progetto “TELETHON PROJECT GUP10006 GUP11009: DEVELOPMENT OF THE FSHD ITALIAN NATIONAL REGISTRY”; attività di ricerca svolta presso la Clinica Neurologica, Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università di Pisa;
- Nel settembre 2012 ha ottenuto un premio di studio nell’ambito del progetto “TELETHON PROJECT GUP10006: “CLINICAL AND LABORATORY NETWORK FOR LGMD DIAGNOSIS, IN VIEW OF A NATIONAL REGISTRY”; attività di ricerca svolta presso la Clinica Neurologica, Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università di Pisa.

**ALTRE INFORMAZIONI:**

-Dal 2010 fa parte del Consiglio Direttivo della Sezione di Pisa della Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM).

-E' iscritta alla Associazione Italiana di Miologia (AIM) e alla Associazione Italiana di Neuropatologia e Neurobiologia Clinica (AINPeNC).

E' stato membro della segreteria organizzativa dei seguenti congressi:

- 1) IV Giornata per la FSHD. Il Registro Nazionale Italiano per la Distrofia Muscolare Facioscapolomereale: UN MODELLO DA ESPORTARE Modena, 19 settembre 2015;
- 2) Convegno: La variabilità fenotipica nella distrofia muscolare facioscapolomereale: training all'utilizzo di una nuova classificazione clinica. Modena, 18 settembre 2015;
- 3) III Giornata per la FSHD. FSHD, Ieri e Oggi: quali prospettive concrete per il Futuro? Modena, 13 Aprile 2013;
- 4) Corso residenziale in Neurogenetica, Pisa, 29-30 Maggio 2013;
- 5) 49° Congresso Nazionale AINP&NC- 39° Congresso Nazionale AIRIC, Pisa, 30-31- Maggio, 1 Giugno 2013;
- 6) International Congress of Neuromuscular Disorders, Satellite Meeting 23-24 July 2011, Pisa;
- 7) X Congress of Mediterranean Society of Miology, 28-30 April 2011, Pisa;
- 8) La Malattia di Alzheimer: i percorsi diagnostici ed il profilo clinico-assistenziale. Sarzana, 5 marzo 2011.

E' iscritta all'Ordine dei Medici di Lucca, Provincia di Lucca (licenza numero 2963 rilasciata il 13 marzo 2007).

Camaiore, 13/10/2016

Firma

Si allega fotocopia semplice di un documento di riconoscimento valido a norma di legge.