

CURRICULUM VITAE

Nome: **ALESSIA PERNA**

Data di nascita: 28/03/1974

Luogo di nascita: Tivoli (RM)

Indirizzo: Via dei Monti Tiburtini, 440, 00157, Roma, Italia.

Cell: 330813847

Mail: alessia1perna@gmail.com

PEC: alessia.perna@omceoromapec.it

ORCID: 0000-0003-2268-3079

TITOLI DI STUDIO

Luglio 1993: Maturità classica presso il Liceo Classico “Amedeo di Savoia”, Tivoli (RM) con votazione 60/60.

Ottobre 2011: Laurea in Medicina e Chirurgia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università “La Sapienza” di Roma con votazione 110/110 con lode.

Marzo 2012: Abilitazione all'esercizio della professione medica, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università “La Sapienza” di Roma.

Marzo 2012: iscrizione all'Ordine dei Medici e Chirurghi di Roma.

Ottobre 2012: iscrizione al Registro degli Omeopati e al Registro degli Agopuntori dell'Ordine dei Medici di Roma.

Luglio 2018: Specializzazione in Neurologia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università “Cattolica del Sacro Cuore” di Roma con votazione 50/50 con lode.

Marzo 2019: Assegno di ricerca in Neurologia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università “Cattolica del Sacro Cuore” di Roma.

Marzo 2023: Dottorato in Neuroscienze presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università “Cattolica del Sacro Cuore” di Roma con votazione eccellente.

ATTIVITA' SCIENTIFICA

- 1- 1998-2001: allestimento colture cellulari (linfociti T) di pazienti affetti da Sclerosi Multipla, presso il Laboratorio di Neuroimmunologia dell'Università “La Sapienza” di Roma (Prof. M. Salvetti).

- 2- 2015-2018: allestimento colture di mioblasti e fibroblasti di pazienti affetti da Distrofia Miotonica e Atassia di Friedreich presso il Laboratorio di Neurogenetica dell'Università "Cattolica del Sacro Cuore" di Roma (Prof.ssa G. Silvestri); attività di ricerca nell'ambito delle eredoatassie e malattie neuromuscolari.
- 3- 1 ottobre - 31 gennaio 2018: incarico per prestazione professionale (supporto tecnico alla ricerca su allestimento di colture cellulari) nell'ambito dello Studio "Registro italiano per le distrofie miotoniche".
- 4- Dal marzo 2019 assegnista di ricerca presso l'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.
- 5- Dal novembre 2019 dottoranda in Neuroscienze presso l'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

ATTIVITA' DIDATTICA

- 1- 2024: lezioni di neurologia corsi di laurea in fisioterapia, logopedia, scienze infermieristiche
Università di Roma Tor Vergata – ASL Roma 5

ATTIVITA' CLINICA

- 1- Dal novembre 2012: visite omeopatiche e sedute di agopuntura presso la SIMOH Società Italiana Medicina Omeopatica Hannemaniana, sede di Roma.
- 2- Nei periodi 8-11 agosto, 10-15 settembre, 8-13 ottobre 2018: visite ambulatoriali neurologiche presso Ospedale di Alta Specializzazione di Motta di Livenza (TV) e Azienda ULSS2 Marca Trevigiana, Distretto di Valdobbiadene.
- 3- Dal 25 ottobre 2018 al 1 maggio 2019: visite neurologiche domiciliari per UILDM Lazio onlus (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) nella provincia di Viterbo.
- 4- Dal 2 maggio 2019: visite neurologiche domiciliari per UILDM Lazio onlus (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) nelle ASL Roma 1, 2, 3, 4, 5 e 6.

- 5- Dal 15 maggio al 31 agosto 2019: neurologo reperibile per l'Ospedale "Villa San Pietro" di Roma.
- 6- Dal 17 al 24 agosto 2019: guardia medica presso il Resort "VOI-Arenella" di Siracusa.
- 7- Dal febbraio 2020: visite neurologiche domiciliari per "Gemelli a Casa" a Roma.
- 8- Dal 15 febbraio al 27 marzo 2020: incarico di collaborazione coordinata e continuativa per il potenziamento del sistema di controllo sanitario dell'USMAF/SASN LAZIO, presso l'Aeroporto Internazionale di Fiumicino nell'ambito dei "Primi interventi urgenti di protezione civile in relazione all'emergenza relativa al rischio sanitario connesso all'insorgenza di patologie derivanti da agenti virali trasmissibili- COVID-19", conferito dal Ministero della Salute.
- 9- Dal 28 marzo al 14 maggio 2020: prosecuzione del rapporto di collaborazione coordinata e continuativa presso il Ministero della Salute, per il potenziamento del Servizio di risposta rapida 1500 nell'ambito delle "Misure profilattiche contro il nuovo Coronavirus (2019 – nCoV)".
- 10-Dal 16 maggio al 31 gennaio 2021: prosecuzione del rapporto di collaborazione coordinata e continuativa per il potenziamento del sistema di controllo sanitario dell'USMAF/SASN LAZIO, presso l'Aeroporto Internazionale di Fiumicino nell'ambito dei "Primi interventi urgenti di protezione civile in relazione all'emergenza relativa al rischio sanitario connesso all'insorgenza di patologie derivanti da agenti virali trasmissibili- COVID-19", conferito dal Ministero della Salute.
- 11- Dal Novembre 2018 al Giugno 2020: sostituzioni in qualità di neurologo presso ASL Roma 1-2-3-4-5-6, Rieti.
- 12-Dal Maggio 2020 incarico annuale come neurologo ambulatoriale presso ASREM Venafro, Molise.

- 13-Dal 6 Settembre 2021 al 5 gennaio 2022 incarico a tempo indeterminato presso ASL Latina, distretto 13, come neurologo per il CAD di Sezze.
- 14-Dal 3 Novembre 2022 al 28 febbraio 2023 incarico a tempo indeterminato presso ASL Roma 2, Centro della gioia, Via Ardeatina, come neurologo ambulatoriale.
- 15-Dal 1° Marzo 2023 al 31 Dicembre 2023 dirigente medico presso il Ministero della Salute – USMAF di Fiumicino.

LAVORI IN EXTENSO

- 1- Ristori G, Montesperelli C, Gasperini C, Battistini L, Borsellino G, Buttinelli C, Cannoni S, **Perna A**, Pozzilli C, Salvetti M. T cell response to myelin basic protein before and after treatment with interferon beta in multiple sclerosis. J of Neuroimmunology 99 (1999) 91-96.
- 2- Bomprezzi R, Ristori G, Cannoni S, **Perna A**, Buttinelli C, Salvetti M. MS genetics: New biotechnologies for structural and functional approaches. International MS Journal 1999, 6, 42-49.
- 3- Ristori G, Giugni E, Bastianello S, Buttinelli C, **Perna A**, Salvetti M, Buzzi MG, Sabatini U, Viselli F, Ruggieri S, Colonnese C. Use of Bacille Calmette-Guerin (BCG) in multiple sclerosis. Reply from the authors. Neurology 55, July 2000.
- 4- Ristori G, Giubilei F, Giunti D, **Perna A**, Gasperini C, Buttinelli C, Salvetti M, Uccelli A. Myelin basic protein intramolecular spreading without disease progression in a patient with multiple sclerosis. J of Neuroimmunology 110 (2000) 240-243.
- 5- Ristori G, Montesperelli C, **Perna A**, Cannoni S, Battistini L, Borsellino G, Riccio P, Pesole G, Chersi A, Pozzilli C, Buttinelli C, Salvetti M. Global immune dysregulation in multiple

- sclerosis: from the adaptive response to the innate immunity. *Journal of Neuroimmunology* 107 (2000), 216-219.
- 6- Ristori G, Montesperelli C, Fiorillo MT, Battistini L, Chersi A, Sorrentino R, Borsellino G, **Perna A**, Tramonti D, Cannoni S, Perrone MP, Giubilei F, Riccio P, Salvetti M and Buttinelli C. T cell response to N-formylated peptides in humans. *Eur.J. Immunol.* 2001. 31:2762-2770.
- 7- Nociti V, Monforte M, **Perna A**, Madia F, Melchiorri G, Mirabella M. Case of postpartum Parsonage-Turner syndrome. *Muscle Nerve.* 2014 Feb;49(2):294-5. doi: 0.1002/mus.24073. Epub 2013 Dec 3.
- 8- Masciullo M, Tessa A, Perazza S, Santorelli FM, **Perna A**, Silvestri G. Hereditary spastic paraplegia: Novel mutations and expansion of the phenotype variability in SPG56. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016 May;20(3):444-8. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.02.001.
- 9- **Perna A**, Masciullo M, Modoni A, Cellini E, Parrini E, Ricci E, Donati AM, Silvestri G. Severe methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) deficiency: a rare, treatable cause of complicated hereditary spastic paraplegia. *Eur J Neurol.* 2017 Dec 28. doi: 10.1111/ene.13557.
- 10- Silvestri G, Maccora D, **Perna A**, Rossi S, Valenza V. Reader response: High frequency of gastrointestinal manifestations in myotonic dystrophy type 1 and type 2. *Neurology.* 2018 Apr 24;90(17):814. doi: 10.1212/WNL.0000000000005366. PMID: 29686123.
- 11- Sponziello M, Silvestri G, Verrienti A, **Perna A**, Rosignolo F, Brunelli C, Pecce V, Rossi ED, Lombardi CP, Durante C, Filetti S, Fadda G. A novel nonsense EIF1AX mutation identified in a thyroid nodule histologically diagnosed as oncocytic carcinoma. *Endocrine.* 2018 Apr 26. doi: 10.1007/s12020-018-1611-7. No abstract available. PMID: 29700698.

- 12- Rinninella E, Cintoni M, Addolorato G, Triarico S, Ruggiero A, **Perna A**, Silvestri G, Gasbarrini A, Mele MC. Phase Angle and Impedance Ratio: two specular ways to analyze body composition. *Annals of Clinical Nutrition*, 2018; 1: 1003.
- 13- Silvestri G, Rossi S, **Perna A**. Clarification on Uveal Melanoma Associated With Myotonic Dystrophy. *Jama Ophthalmology*, 2018; Sep. 6. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2018.4056.
- 14- D'Amore A, Tessa A, Casali C, Dotti MT, Filla A, Silvestri G, Antenora A, Astrea G, Barghigiani M, Battini R, Battisti C, Bruno I, Cereda C, Dato C, Di Iorio G, Donadio V, Felicori M, Fini N, Fiorillo C, Gallone S, Gemignani F, Gigli GL, Graziano C, Guerrini R, Gurrieri F, Kariminejad A, Lieto M, Marques Lourenço C, Malandrini A, Mandich P, Marcotulli C, Mari F, Massacesi L, Melone MAB, Mignarri A, Milone R, Musumeci O, Pegoraro E, **Perna A**, Petrucci A, Pini A, Pochiero F, Pons MR, Ricca I, Rossi S, Seri M, Stanzial F, Tinelli F, Toscano A, Valente M, Federico A, Rubegni A, Santorelli FM. Next generation molecular diagnosis of Hereditary Spastic Paraplegias: an Italian cross-sectional study. *Frontiers in Neurology*, 2018, Dec. 4. doi.org/10.3389/fneur.2018.00981.
- 15- Silvestri G, Maccora D, **Perna A**, Rossi S, Valenza V. Oro-pharyngo oesophageal scintigraphy (OPES): A useful test to assess swallowing function in myotonic dystrophy (DM). *Neurology*. 2019/2/7.
- 16- Rossi S, Della Marca G, Ricci M, **Perna A**, Nicoletti TF, Brunetti V, Meleo E, Calvello M, Petrucci A, Antonini G, Bucci E, Licchelli L, Sancricca C, Massa R, Rastelli E, Botta A, Di Muzio A, Romano S, Garibaldi M, Silvestri G. Prevalence and predictor factors of respiratory impairment in a large cohort of patients with Myotonic Dystrophy type 1 (DM1): A retrospective, cross sectional study. *Journal of the Neurological Sciences*, 2019, Feb. 7.
- 17- Rinninella E, Silvestri G, Cintoni M, **Perna A**, Martorana GE, De Lorenzo A, Rossini PM, Miggiano GAD, Gasbarrini A, Mele MC. Clinical use of Bioelectrical Impedance Analysis

- (BIA) in patients affected by Myotonic Dystrophy type 1: A cross-sectional study. *Nutrition*, 2019, July, 2. In press. Doi.org/10.106/j.nut.2019.05.012.
- 18-Rossi S, Della Marca G, Ricci M, **Perna A**, Nicoletti TF, Brunetti V, Meleo E, Calvello M, Petrucci A, Antonini G, Bucci E, Licchelli L, Sancricca C, Massa R, Rastelli E, Botta A, Di Muzio A, Romano S, Garibaldi M, Silvestri G. Reply to the letter entitled "Predictors of respiratory impairment in patients with myotonic dystrophy type 1". *J Neurol Sci*. 2019 Aug 15;403:166-167. doi: 10.1016/j.jns.2019.05.025. Epub 2019 May 24.
- 19-Abed E, D'Amico G, Rossi S, **Perna A**, Bianchi MLE, Silvestri G. Spectral domain optical coherence tomography findings in myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2019 Nov 30. pii: S0960-8966(19)31210-6. doi: 10.1016/j.nmd.2019.11.012.
- 20-Santoro M, Piacentini R, **Perna A**, Pisano E, Severino A, Modoni A, Grassi C, Silvestri G. Resveratrol corrects aberrant splicing of RYR1 pre-mRNA and Ca²⁺ signal in myotonic dystrophy type 1 myotubes. *Neural Regen Res*. 2020 Sep;15(9):1757-1766. doi: 10.4103/1673-5374.276336.
- 21-Serra L, Bianchi G, Bruschini M, Giulietti G, Domenico CD, Bonarota S, Petrucci A, Silvestri G, **Perna A**, Meola G, Caltagirone C, Bozzali M. Abnormal Cortical Thickness Is Associated With Deficits in Social Cognition in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol*. 2020 Feb 28;11:113. doi: 10.3389/fneur.2020.00113. eCollection 2020.
- 22-Rossi S, **Perna A**, Modoni A, Bertini E, Riso V, Nicoletti TF, Silvestri G. Response to "Autosomal recessive axonal neuropathy caused by HINT1 mutation: New association of a psychiatric disorder to the neurological phenotype". *Neuromuscul Disord*. 2020 Jan 30. pii: S0960-8966(20)30004-3. doi: 10.1016/j.nmd.2020.01.003.
- 23-Riso V, Rossi S, **Perna A**, Nicoletti T, Bosco L, Zanni G, Silvestri G. NGS-based detection of a novel mutation in PRKCG (SCA14) in sporadic adult-onset ataxia plus dystonic tremor. *Neurol Sci*. 2020 May 5. doi: 10.1007/s10072-020-04443-0.

- 24-Piano C, Di Stasio E, Primiano G, Janiri D, Luigetti M., Frisullo G, Vollono C, Lucchini M, Brunetti V, Monforte M, Guglielmi V, Della Marca G, Evoli A, Marra C, Mirabella M, Quaranta D, Ricci E, Servidei S, Silvestri G, Bellavia S, Bortolani S, Bove F, Di Iorio R, Di Paolantonio A, Genovese D, Ialongo T, Lo Monaco MR, Marotta J, Patanella AK, **Perna A**, Petracca M, Presicce G, Riso V, Rollo E, Romano A, Romozzi M, Sancricca C, Scala I, Spagni G, Solito M, Tricoli L, Zinzi P, Calabresi P, Bentivoglio AR. An Italian Neurology Outpatient Clinic Facing SARS-CoV-2 Pandemic: Data From 2,167 Patients. *Front Neurol.* 2020; 11: 564. Published online 2020 May 29. doi: 10.3389/fneur.2020.00564
- 25-**Perna A**, Maccora D, Rossi S, Nicoletti TF, Zocco MA, Riso V, Modoni A, Petrucci A, Valenza V, Grieco A, Miele L, Silvestri G. High Prevalence and Gender-Related Differences of Gastrointestinal Manifestations in a Cohort of DM1 Patients: A Perspective, Cross-Sectional Study. *Front Neurol.* 2020; 11: 394. Published online 2020 Jun 12. doi: 10.3389/fneur.2020.00394.
- 26-Rossi S, **Perna A**, Modoni A, Bertini E, Riso V, Nicoletti TF, Silvestri G. Response to "Autosomal recessive axonal neuropathy caused by HINT1 mutation: New association of a psychiatric disorder to the neurological phenotype". *Neuromuscul Disord.* 2020 Jan 30. pii: S0960-8966(20)30004-3. doi: 10.1016/j.nmd.2020.01.003.
- 27-Santoro M, **Perna A**, La Rosa P, Petrillo S, Piemonte F, Rossi S, Riso V, Nicoletti TF, Modoni A, Pomponi MG, Chiurazzi P, Silvestri G. Compound heterozygosity for an expanded (GAA) and a (GAAGGA) repeat at FXN locus: from a diagnostic pitfall to potential clues to the pathogenesis of Friedreich ataxia. *Neurogenetics* 2020 Oct;21(4):279-287.
- 28-Petrillo S, Santoro M, La Rosa P, **Perna A**, Gallo MG, Bertini ES, Silvestri G, Piemonte F. Nuclear Factor Erythroid 2-Related Factor 2 Activation Might Mitigate Clinical Symptoms

in Friedreich's Ataxia: Clues of an "Out-Brain Origin" of the Disease From a Family Study. *Frontiers in Neurosciences* 2021 Feb 23;15:638810.

- 29-Riso V, Rossi S, Nicoletti TF, Tessa A, Travaglini L, Zanni G, Aiello A, **Perna A**, Barghigiani M, Pomponi MG, Santorelli FM, Silvestri G. Application of a Clinical Workflow May Lead to Increased Diagnostic Precision in Hereditary Spastic Paraplegias and Cerebellar Ataxias: A Single Center Experience. *Brain Sciences* 2021 Feb 16;11(2):246.
- 30-Pennisi G, Burattini B, Gessi M, Montano N, **Perna A**, Silvestri G, Papacci F. Unusual case of long survival patient with leptomeningeal carcinomatosis from breast cancer. *British Journal of Neurosurgery* 2021 Jun 17;1-4.
- 31-Nicoletti T, Chiurazzi P, Castori M, **Perna A**, Silvestri G. Myotonic dystrophy type 1 cosegregating with autosomal dominant polycystic kidney disease type 2. *Neurol Sci.* 2020 Dec;41(12):3761-3763. doi: 10.1007/s10072-020-04534-y. Epub 2020 Jun 25.
- 32-Romano S, Bacigalupo I, Marcotulli C, Cioffi E, Bertini ES, Vasco G, **Perna A**, Petrucci A, Massa R, Frezza E, Romano C, Salvetti M, Ristori G, Silvestri G, Vanacore N, Casali C. A Clinical and Epidemiological Prevalence Study on Friedreich's Ataxia in Latium, Italy. *Neuroepidemiology.* 2022;56(3):212-218. doi: 10.1159/000525159. Epub 2022 May 30. PMID: 35636410.
- 33-Coni S, Falconio FA, Marzullo M, Munafò M, Zuliani B, Mosti F, Fatica A, Ianniello Z, Bordone R, Macone A, Agostinelli E, **Perna A**, Matkovic T, Sigrist S, Silvestri G, Canettieri G and Ciapponi L. Translational control of polyamine metabolism by CNBP is required for *Drosophila* locomotor function. *eLife.* 2021; 10: e69269.
- 34-Garibaldi M, Nicoletti T, Bucci E, Fionda L, Leonardi L, Morino S, Tufano L, Alfieri G, Lauletta A, Merlonghi G, **Perna A**, Rossi S, Ricci E, Alonso Perez J, Tartaglione T, Petrucci A, Pennisi EM, Salvetti M, Cutter G, Díaz-Manera J, Silvestri G, Antonini G. Muscle magnetic resonance imaging in myotonic dystrophy type 1 (DM1): Refining muscle

involvement and implications for clinical trials. *Eur J Neurol.* 2022 Mar;29(3):843-854. doi: 10.1111/ene.15174. Epub 2021 Dec 6.

35-Nicoletti TF, Rossi S, Vita MG, **Perna A**, Guerrera G, Lino F, Iacovelli C, Di Natale D, Modoni A, Battistini L, Silvestri G. Elevated serum Neurofilament Light chain (NFL) as a potential biomarker of neurological involvement in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1). *J Neurol.* 2022 Sep;269(9):5085-5092. doi: 10.1007/s00415-022-11165-0. Epub 2022 May 16.

36-Riso V, Nicoletti TF, Rossi S, Vita MG, **Perna A**, Di Natale D, Silvestri G. Neurological Erdheim-Chester Disease Manifesting with Subacute or Progressive Cerebellar Ataxia: Novel Case Series and Review of the Literature. *Brain Sci.* 2022 Dec 22;13(1):26. doi: 10.3390/brainsci13010026. PMID: 36672008; PMCID: PMC9856726.

37-Sassi S, Bianchi E, Diamanti L, Tornabene D, Sette E, Medici D, Matà S, Leccese D, Sperti M, Martinelli I, Ghezzi A, Mandrioli J, Iuzzolino VV, Dubbioso R, Trojsi F, Passaniti C, D'Alvano G, Filosto M, Padovani A, Mazzini L, De Marchi F, Zinno L, Nuredini A, Bongioanni P, Dolciotti C, Canali E, Toschi G, Petrucci A, **Perna A**, Riso V, Inghilleri M, Libonati L, Cambieri C, Pupillo E. Retrospective observational study on the use of acetyl-L-carnitine in ALS. *J Neurol.* 2023 Nov;270(11):5344-5357. doi: 10.1007/s00415-023-11844-6. Epub 2023 Jun 28. Erratum in: *J Neurol.* 2023 Sep 8;: PMID: 37378756; PMCID: PMC10576701.

38-Colaizzo E, Puopolo M, Tiple D, Vaianella L, Vanacore N, Milanese A, Palmieri L, Lo Noce C, Canevelli M, **Perna A**, Onder G; Italian National Institute of Health COVID-19 Mortality Group. Guillain-Barré syndrome in patients dying with COVID-19 in Italy: a retrospective study. *Ann Ist Super Sanita.* 2023 Jul-Sep;59(3):194-198. doi: 10.4415/ANN_23_03_04. PMID: 37712236.

- 39- **Perna A**, Bosco L, Fattori F, Torchia E, Modoni A, Papacci M, Petrucci A, Tasca G, Ricci E, Bertini ES, Silvestri G. Familial childhood onset, slowly progressive myopathy plus cardiomyopathy expands the phenotype related to variants in the TTN gene. *Neuromuscul Disord.* 2024 Feb 8;37:1-5. doi: 10.1016/j.nmd.2024.02.001. Epub ahead of print. PMID: 38430701.
- 40- **Perna A**, Colaizzo E, Ladogana A, Silvestri G, Baiardi S. Creutzfeldt-Jakob disease in a man surviving COVID-19: disentangling a casual or causal association by neuropathology. *Neurol Sci.* 2024 Apr 5. doi: 10.1007/s10072-024-07486-9. Epub ahead of print. PMID: 38578381.
- 41- Colaizzo E, Prosperini L, Petrucci A, **Perna A**. Creutzfeldt–Jakob Disease Associated with E200K Mutation and SARS-CoV-2 Infection: Pure Coincidence or Neurodegenerative Acceleration? *Clinical and Translational Neuroscience.* 2024; 8(2):16. doi.org/10.3390/ctn8020016
- 42- Satolli S, Rossi S, Vegezzi E, Pellerin D, Manca ML, Barghigiani M, Battisti C, Bilancieri G, Bruno G, Capacci E, Casali C, Ceravolo R, Coccozza S, Cotti Piccinelli S, Criscuolo C, Danzi MC, De Micco R, De Michele G, Dicaire MJ, Falcone GMI, Fancellu R, Ferchichi Y, Ferrari C, Filla A, Fini N, Govoni A, Lo Vecchio F, Malandrini A, Mignarri A, Musumeci O, Nesti C, Pappatà S, Pellicchia MT, **Perna A**, Petrucci A, Pomponi MG, Ravenni R, Ricca I, Rufa A, Tabolacci E, Tessa A, Tessitore A, Zuchner S, Silvestri G, Cortese A, Brais B, Santorelli FM. Spinocerebellar ataxia 27B: a frequent and slowly progressive autosomal-dominant cerebellar ataxia-experience from an Italian cohort. *J Neurol.* 2024 Jun 17. doi: 10.1007/s00415-024-12506-x. Epub ahead of print. PMID: 38886208.

BOOK CHAPTERS

- 1- Ristori G, Montesperelli C, Buttinelli C, Battistini L, Cannoni S, Borsellino G, Bompreszi R, **Perna A**, Salvetti M. Non-myelin antigen autoreactivity in multiple sclerosis. From Basic Immunology to Immune-Mediated Demyelination. (1999) 162-169, Springer Milano.
- 2- Ristori G, **Perna A**, Montesperelli C, Battistini L, Bompreszi R, Cannoni S, Borsellino G, Pozzilli C, Buttinelli C, Salvetti M. Immune activation in the interface between innate immunity and adaptive response: in vitro studies and therapeutical implications. 1999, pag. 29-35. Advances in the Immunopathogenesis of Multiple Sclerosis. Springer, Milano.
- 3- Ristori G, Montesperelli C, Gasperini C, Battistini L, Borsellino G, Buttinelli C, Cannoni S, **Perna A**, Bompreszi R, Pozzilli C, Salvetti M. Risposta T cellulare alla proteina basica della mielina prima e dopo terapia con interferone beta nella Sclerosi Multipla. 1999 Attualità sul trattamento con beta-interferon. Gallarate, Milano.
- 4- Ristori G, Bompreszi R, Buttinelli C, Montesperelli C, Cannoni S, **Perna A**, Mattei C, Pozzilli C, Salvetti M. Multiple Sclerosis Perspective. From New Concepts in Pathology and Treatment of Autoimmune Disorders, 2000, pag. 15-24.

ORAL COMMUNICATIONS

- 1- "Severe methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) deficiency: a rare, potentially treatable cause of juvenile-onset hereditary complicated hereditary spastic paraplegia". Congresso Società Italiana di Neurologia SIN 2016, Venezia. 25 ottobre 2016.
- 2- International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting IDMC-11, September 5 – 9, 2017, San Francisco, CA: Flash Poster Presentation: "Altered intestinal permeability in Myotonic dystrophy: a possible relationship with nonalcoholic fatty liver".
- 3- Le malattie autoinfiammatorie e malattie lisosomiali nella medicina di precisione. Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, 11 novembre 2017. "La mannosidosi".
- 4- Distrofie muscolari: Steinert, FSH, Cingoli, Becker e Duchenne. V Convention UILDM LAZIO, Roma, 22-23 giugno 2019.

MEETING ABSTRACTS

- 1- Ristori G, Montesperelli C, Buttinelli C, Borsellino G, Gasperini C, Pozzilli C, **Perna A**, Salvetti M. Determinant spreading without disease progression in multiple sclerosis. *Journal of Neuroimmunology*, 90 (1998) 13-105.
- 2- Salvetti M, Ristori G, Cannoni S, Tisei P, **Perna A**, Cusini AR, Sepe Monti M, Giubilei F. The T cell response to amyloid-beta to mitochondrial antigens in Alzheimer's disease. *Neurobiology of Aging*, 2000, 21, 234.
- 5- Ristori G, Buzzi M, Sabatini U, Giugni E, Buttinelli C, **Perna A**, Cannoni S, Bomprezzi R, Pozzilli C, Salvetti M. Adjuvant therapy with Bacille Calmette-Guérin (BCG) vaccine in relapsing-remitting multiple sclerosis. *From Neurological Sciences*. (2000) Vol. 22, n.2, pag. 214. Springer-Verlag Italia.

- 6- Ristori G, Montesperelli C, **Perna A**, Cannoni S, De Pascalis M, Millefiorini E, Buttinelli C, Pozzilli C, Salvetti M. In vitro effects of pentostatin on myelin basic protein-specific T lymphocytes derived from multiple sclerosis patients and healthy donors. 2000/4/11 Neurology.
- 7- Brunetti V, M Ferilli M, **Perna A**, Nociti V, Mirabella M, Ricci E, Giorgio E, Rossini P, Silvestri G. A sporadic case of autosomal dominant leukodystrophy (ADLD). Congresso Società Italiana di Neurologia, Cagliari, 11-14 ottobre 2014.
- 8- Masciullo M, Tessa A, Perazza S, Santorelli FM, **Perna A**, Silvestri G. Hereditary spastic paraplegia: novel mutations and expansion of the phenotype variability in SPG56. XLVI Congresso Società Italiana di Neurologia, Genova, 10-13 ottobre 2015.
- 9- Romano A, Sabatelli M, Bisogni G, **Perna A**, Di Paolantonio A, Rossini PM, Luigetti M. Poems Syndrome: An Uncommon Cause Of Bilateral Papilledema And Reduced Visual Acuity. Journal of the Peripheral Nervous System. 1 aprile 2016.
- 10- **Perna A**, Masciullo M, Parrini E, Modoni A, Ricci E, Donati A, Silvestri G. Severe methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) deficiency: a rare, potentially treatable cause of juvenile-onset hereditary complicated hereditary spastic paraplegia. XLVI Congresso Società Italiana di Neurologia, Venezia, 22-25 ottobre 2016.
- 11- **Perna A**, Maccora D, Rossi S, Petrucci A, Valenza V, Silvestri G. Altered intestinal permeability in myotonic dystrophy: a possible relationship with nonalcoholic fatty liver disease? XLVI Congresso Società Italiana di Neurologia, Napoli, 14-17 ottobre 2017.
- 12- **Perna A**, Rinninella E, Cintoni M, Ricci M, Nicoletti TF, Rossi S, Miggiano G, Gasbarrini A, Mele MC, Silvestri G. Evaluation of multifrequency bioimpedance analysis (BIA) as a potential outcome measure for muscle involvement in myotonic dystrophy type 1 (DM): a small pilot study. Acta Myologica, vol. XXXVII, March 2018.

- 13- **Perna A**, Rinninella E, Cintoni M, Ricci M, Nicoletti TF, Rossi S, Miggiano G, Gasbarrini A, Mele M, Silvestri G. Evaluation of multifrequency bioimpedance analysis (BIA) as a potential outcome measure for muscle involvement in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1): a small pilot study. Giornata dello specializzando, SIN giovani 15 maggio 2018, Roma.
- 14- Guglielmino V, **Perna A**, Silvestri G. Autoimmune sensory and cerebellar ataxia: neurological manifestation in Benign Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome (ALPS). Giornata dello specializzando, SIN giovani 15 maggio 2018, Roma.
- 15- Rinninella E, Cintoni M, **Perna A**, Basso L, Egidi G, Leone S, Scialanga F, Miggiano GAD, Gasbarrini A, Silvestri G, Mele MC. Malnutrition estimate among patients affected by myotonic dystrophy type 1. Phase angle and impedance ratio correlate with disease staging. *Clinical Nutrition*, 40th ESPEN, September 2018 Volume 37, Supplement 1, Page S119.
- 16- Maccora D, **Perna A**, Silvestri G, Petrucci A, Zocco M, Zagaria L, Valenza V. Altered Intestinal Permeability in Myotonic Dystrophy: A New Hypothesis of Nonalcoholic Fatty Liver Disease. *European Journal of Nuclear Medicine and Molecular Imaging*. 1 ottobre 2018.
- 17- **Perna A**, Monte G, Masi G, Di Lella GM, Silvestri G. Adult-onset central neurodegenerative Langerhans cell histiocytosis: a rare etiology of slowly progressive cerebellar ataxia. XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 27-30 ottobre 2018.
- 18- Nicoletti TF, Rossi S, **Perna A**, Modoni A, Ricci E, Silvestri G. Assessment of muscle disease progression in Myotonic Dystrophy type 1 by longitudinal muscle MRI studies: results of our pilot experience. XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 27-30 ottobre 2018.

- 19-Rossi S, **Perna A**, Ricci M, Petrucci A, Maccora D, Valenza V, Silvestri G. Spectrum of gastrointestinal manifestations and analysis of genotype-phenotype in Myotonic Dystrophy. XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 27-30 ottobre 2018.
- 20-Santoro M, Piacentini R, **Perna A**, Modoni A, Grassi C, Silvestri G. Resveratrol influences alternative splicing of Ca²⁺ handling genes and Ca²⁺ signal in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1) myotubes. XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 27-30 ottobre 2018.
- 21-Guglielmino V, **Perna A**, Modoni A, Silvestri G. Autoimmune sensory and cerebellar ataxia: neurological manifestation in benign autoimmune lymphoproliferative syndrome (ALPS). XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 27-30 ottobre 2018.
- 22-Monte G, **Perna A**, Papi C, Luigetti M, Iorio R, Silvestri G. Positive outcome of a severe overlap Miller Fisher syndrome and Guillain-Barré syndrome with antiGQ1B and anti-GD1A IgG to repeated courses of IVIG treatment. XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 27-30 ottobre 2018.
- 23-**Perna A**, Rinninella E, Rossi S, Nicoletti TF, Riso V, Cintoni M, Rossini PM, Gasbarrini A, Mele MC, Silvestri G. Evaluation of Bioelectrical Impedance Analysis (BIA) as potential outcome measure in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1): a cross-sectional study. IDMC-12 International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, June 10-14, 2019, Gothenburg, Sweden.
- 24-Santoro M, Piacentini R, **Perna A**, Modoni A, Grassi C, Severino A, Pisano E, Silvestri G. Resveratrol corrects aberrant splicing of RYR1 and Ca²⁺ signal in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1) myotubes: clues for a therapeutic trial. IDMC-12 International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, June 10-14, 2019, Gothenburg, Sweden.
- 25-Nicoletti TF, Rossi S, **Perna A**, Modoni A, Riso V, Tasca G, Ricci E, Silvestri G. Assessment of muscle disease progression in Myotonic Dystrophy Type 1 by longitudinal

muscle MRI studies: results of our pilot experience. IDMC-12 International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, June 10-14, 2019, Gothenburg, Sweden.

- 26-Riso V, Rossi S, **Perna A**, Nicoletti TF, Zocco MA, Miele L, Maccora D, Valenza V, Petrucci A, Silvestri G. Prevalence and spectrum of gastrointestinal manifestations and genotype-phenotype correlations in Myotonic Dystrophies (DM). IDMC-12 International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, June 10-14, 2019, Gothenburg, Sweden.
- 27-Riso V, **Perna A**, Nicoletti T, Rossi S, Falcone G, Zanni G, Bertini E, Silvestri G. A de novo and novel SCA14 mutation in a patient with late-onset ataxia and dystonic tremor: the crucial diagnostic role of next-generation sequencing (NGS). L Congresso Società Italiana di Neurologia, Bologna, 11-15 ottobre 2019.
- 28-Rossi S, Nicoletti T, Vita M, **Perna A**, Guerrera G, Lino F, Iacovelli C, Di Natale D, Modoni A, Battistini L, Silvestri G. Elevated serum neurofilament light chain (NfL) as a potential biomarker of neurological involvement in Myotonic Dystrophy type 1 (DM1). 52° Congresso Società Italiana di Neurologia, Milano, 3-6 dicembre 2022.
- 29-Colaizzo E, **Perna A**, Tiple D, Vaianella L, Vanacore N, Puopolo M, Onder G, Italian Institute of Health COVID Mortality Group. Guillain-Barré Syndrome in patients dying with COVID-19 in Italy: a retrospective study. 52° Congresso Società Italiana di Neurologia, Milano, 3-6 dicembre 2022.
- 30-Di Natale D, Rossi S, **Perna A**, Funcis A, Dionisi C, Chiurazzi P, Boenzi S, Silvestri G. A puzzling case of treatable adult-onset leukodystrophy. 52° Congresso Società Italiana di Neurologia, Milano, 3-6 dicembre 2022.
- 31-**Perna A**, Torchia E, Bosco L, Fattori F, Modoni A, Petrucci A, Papacci M, Bertini E, Tasca G, Ricci E, Silvestri G. Novel recessive TTN mutations associated with familial progressive core myopathy and cardiomyopathy: expanding the genotype and the phenotype of TTN related mutations. 53° Congresso Società Italiana di Neurologia, Napoli, 21-24 ottobre 2023.

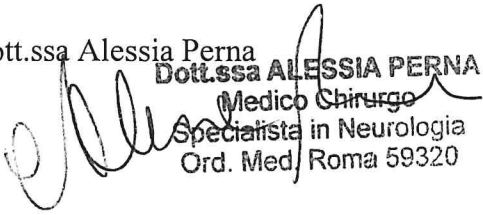
- 32-Frezza E, Rossi S, **Perna A**, Bucci E, Greco G, Goglia M, Visconti VV, Botta A, Nuccetelli M, Antonini G, Petrucci A, Silvestri G, Massa R. Efficacy and safety of Metformin on mobility and strength in Myotonic Dystrophy type 1: the METMYD study. Demographics, baseline data and lessons learnt. IDMC-14. The 14th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, Nijmegen, The Netherlands, 9-13 aprile 2024.
- 33- **Perna A**, Albi F, Risoli A, D'Ignazio F, Recupero C, Riso V, Lispi L, Petrucci A. Prevalence of AF atrial fibrillation in patients with MD1 Myotonic Dystrophy type 1: a retrospective 16-years follow up. XXXIV Congresso Nazionale AIM, Roma, 5-8 giugno 2024.
- 34- **Perna A**, Santorelli FM, Colaizzo E, La Cesa S, Riso V, Lispi L, Petrucci A. A rare case of a late-onset congenital myasthenic syndrome associated to co-occurrence of variants in the LRP4 and CHRND genes. XXXIV Congresso Nazionale AIM, Roma, 5-8 giugno 2024.
- 35-Frezza E, Rossi S, **Perna A**, Bucci E, Greco G, Goglia M, Riso V, Visconti VV, Botta A, Nuccetelli M, Antonini G, Petrucci A, Silvestri G, Massa R. The Metmyd study: baseline data and early results on efficacy and safety of metformin in myotonic dystrophy type 1. XXXIV Congresso Nazionale AIM, Roma, 5-8 giugno 2024.
- 36- **Perna A**, Santorelli FM, Colaizzo E, La Cesa S, Riso V, Lispi L, Petrucci A. A rare late-onset LRP4/CHRND-related congenital myasthenic syndrome: a case report. 54° Congresso Società Italiana di Neurologia, Roma, 9-12 novembre 2024.

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI COME MODERATORE

1- V Convention UILDM LAZIO, 22-23 giugno 2019: Sessione: Aggiornamento clinico-riabilitativo e nuove terapie nelle principali forme di patologie neuromuscolari ad esordio in età adulta.

Autorizzo al trattamento dei miei dati sensibili ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003 e del Regolamento Ue 2016/679 (GDPR –General Data Protection Regulation).

In fede,

Dott.ssa Alessia Perna

Dott.ssa ALESSIA PERNA
Medico Chirurgo
Specialista in Neurologia
Ord. Med. Roma 59320

Roma, 15 ottobre 2024