

INFORMAZIONI PERSONALI

Rachele Piras



✉ rachele.piras@icsmaugeri.it

Sesso F | Data di nascita [REDACTED] | Nazionalità italiana

POSIZIONE PROFESSIONALE
ATTUALE

Dal 01/03/2023 Neurologo-Aiuto- presso Istituti Clinici Scientifici Maugeri IRCCS- UO Riabilitazione Specialistica Neurologica-Unità SLA (via Camaldoli 62, 20138 Milano)

ESPERIENZE PROFESSIONALI E
DI RICERCA

Da Luglio 2006 Attività di ricerca e attività clinica in reparto, ambulatorio e Day Hospital nell'ambito della Sclerosi Multipla, presso il Centro Sclerosi Multipla Ospedale Binaghi (Università di Cagliari), sotto la supervisione della Prof.ssa Maria Giovanna Marrosu e della Dr.ssa Eleonora Cocco.

Acquisizione di esperienza nella diagnosi e cura della Sclerosi Multipla, nella presa in carico e gestione delle problematiche del paziente cronico, nella gestione delle terapie immunomodulanti e immunosoppressive, nell'esecuzione di rachicentesi e somministrazione intratecale di farmaci.

Da Maggio 2008 Attività di ricerca e attività clinica in reparto, ambulatorio e Day Hospital nell'ambito delle malattie neuromuscolari, presso l'Unità Semplice di Neurofisiologia, Centro Sclerosi Multipla, Ospedale Binagli (Università di Cagliari/ASL 8), sotto la supervisione del Dr. G. Marrosu. Il Centro è unico in Sardegna ad eseguire le biopsie muscolari.

Acquisizione di esperienza nella diagnosi e nella gestione delle patologie neuromuscolari, nell'esecuzione delle biopsie muscolari ad ago, nel processamento dei reperti bioptici, nell'allestimento e nell'analisi dei preparati istologici e immunoistochimici, interpretazione degli esami di western blot. Dal 2010 ad oggi esecuzione di circa 150 biopsie di muscolo.

Acquisizione di esperienza nella neurogenetica delle malattie neuromuscolari. Acquisizione di esperienza nella diagnosi e della gestione delle patologie del sistema nervoso periferico con particolare riguardo alle forme ereditarie e immunomediate.

Dal 09/04/2013 al
31/12/2016

Consulente Neurologo per A.I.A.S. Cagliari (struttura di Neuroriabilitazione privata convenzionata ASL). L'attività è stata svolta in Centri Ambulatoriali, Socio Riabilitativi diurni e residenziali in qualità di Libero Professionista con P.I.

Acquisizione di competenze specifiche nell'ambito della Neuroriabilitazione e nel coordinamento di equipe multidisciplinare (Neurologo; Fisiatra; Psichiatra; Fisioterapista; Psicologo; Assistente Sociale) come Responsabile per la realizzazione di Progetti Programma Riabilitativi per malati neurologici.

Dal 04/10/2013 al 03/10/2015

Titolare di Assegno di Ricerca, attribuito tramite vincita di selezione per titoli e colloquio, bandita dall'Università degli Studi di Cagliari, per il Progetto dal titolo 'Individuazione e gestione multidisciplinare dei pazienti miopatici in Ogliastra'. Attività svolta presso il Centro per la Diagnosi e cura della Sclerosi Multipla-Ospedale Binaghi- Cagliari.

Da Giugno 2015 a
Dicembre 2016

Direttore Sanitario del Centro AIAS di Perdasdefogu (Struttura di Neuroriabilitazione privata convenzionata ASL): Centro Ambulatoriale e Diurno Socio Riabilitativo. Attività svolta in qualità di Libero Professionista con P.I.

Dal 01/09/2015 al 31/10/2016

Direttore Sanitario del Centro AIAS di Arzana (Struttura di Riabilitazione privata convenzionata ASL): centro ambulatoriale, Diurno Socio Riabilitativo e Residenziale Socio Riabilitativo. Attività svolta in qualità di Libero Professionista con P.I.

Dal 14 /12/ 2015 al 13/12/2016

Rinnovo del contratto per Assegno di Ricerca -tipo B- Assegni su altri fondi L. 240/2010- titolo del progetto 'Individuazione e gestione multidisciplinare dei pazienti miopatici in Ogliastra'. Università degli Studi di Cagliari. Responsabile scientifico Prof.ssa Eleonora Cocco. Attività svolta presso il Centro per la Diagnosi e cura della Sclerosi Multipla-Ospedale Binaghi- Cagliari.

Dal 03/01/2017 al 24/07/2019

Ricercatore Universitario a Tempo Determinato (tipologia A) presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica dell'Università degli Studi di Cagliari. (Contratto di lavoro subordinato a tempo determinato di diritto privato per attività di ricerca, di didattica, di didattica integrativa e di servizio agli studenti ai sensi dell'art. 24, 3 comma, lettera a) della legge 30.12.2010 n.240. Matricola 20087;

Dal 27/03/2017 al 24/07/2019

Lavoro di Dirigente Medico presso il Centro Regionale per la Diagnosi e cura della Sclerosi Multipla, Azienda Tutela della Salute-Sardegna, ASSL Cagliari, Ospedale Binaghi, via Is Gadazzoni 2, 09129 Cagliari, in base al protocollo d'intesa tra il Magnifico Rettore dell'Università degli Studi di Cagliari e il Direttore Generale dell'Azienda per la Tutela della Salute (ATS) Sardegna per disciplinare l'attività

assistenziale dei Ricercatori a tempo determinato all'interno delle strutture dell'ASSL Cagliari (Deliberazione Del Direttore Generale N° 132 Del 20/03/2017). Convenzione per 12 ore di assistenza a settimana.

Dal 7/05/2018 al 12/05/2018

Stage presso il Laboratorio Miogen-Università degli studi di Modena, sotto la supervisione della Prof.ssa Rossella Tupler. Acquisizione di competenza nella diagnostica della Distrofia Muscolare facio-scapolo-omerale, partecipazione ed analisi del Registro Nazionale della Distrofia Muscolare Facio-scapolo-Omerale.

Dal 12/06/2018 al 22/06/2018

Stage presso il Centro Clinico NEMO, Ospedale Gemelli, Università Cattolica, Roma, sotto la supervisione del Prof. Eugenio Mercuri e della Dott.ssa Marika Pane. Acquisizione di competenze nella valutazione clinica dei pazienti pediatrici e adulti affetti da Atrofia Muscolare spinale e Distrofia Muscolare di Duchenne, nella gestione della terapia con Spinraza, nella somministrazione delle principali scale di valutazione per le malattie neuromuscolari (Chop Intend, Six Minute Walking Test, RULM, North Star, HFMSE)

Dal 03/07/2018

Inizio somministrazione di Spinraza (Nusinersen) intratecale per i pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale. Farmaco sottoposto a monitoraggio AIFA tramite Registro.

Dal 08/07/2019 al 12/07/2019

Stage presso il Centro Clinico NEMO, Ospedale Niguarda, Milano, sotto la supervisione della Prof.ssa Valeria Sansone. Acquisizione di competenze nella valutazione clinica dei pazienti pediatrici e adulti affetti da Atrofia Muscolare spinale nella gestione della terapia con Spinraza, nella somministrazione delle principali scale di valutazione per le malattie neuromuscolari (Chop Intend, Six Minute Walking Test, RULM, HFMSE).

Dal 25/07/2019 al 14/06/2020

Dirigente Medico presso la S.C. di Medicina Fisica e Riabilitazione del P.O. Sirai, Carbonia, ATS Sardegna. Contratto a tempo determinato.

Dal 15/06/2020 al 02/05/2021

Dirigente Medico presso S.C. Neuroriabilitazione, P.O. San Martino, Oristano, ATS Sardegna. Assunzione a tempo indeterminato.

Dal 26/10/2020 al 28/12/2020

Dirigente Medico presso Reparto Covid del P.O. San Martino di Oristano, ASSL Oristano, ATS Sardegna per fronteggiare Emergenza Covid. Acquisizione di competenze nella gestione del paziente affetto da patologia respiratoria acuta associata a problematiche internistiche complesse in setting a moderata intensità di cure.

Dal 03/05/2021 al 28/2/2023

Neurologo- aiuto con contratto di lavoro a tempo indeterminato presso Centro Clinico NeMO Milano (Fondazione Serena Onlus) presso Ospedale Niguarda. Ottimizzazione delle competenze nella gestione multidisciplinare dei pazienti affetti

da malattie neuromuscolari in regime di RO, DH, MAC compresa la gestione degli end stage di malattia e pazienti ad alta intensità di cure. Partecipazione a studi clinici nazionali e internazionali multicentrici. Ottimizzazione della esecuzione di rachicentesi in pazienti ad elevata complessità.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 2001 **Maturità Classica** presso il Liceo Classico De Castro di Oristano, riportando la votazione di 100/100.
- Settembre 2001 Iscrizione alla Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Cagliari
- 20 Luglio 2007 **Laurea in Medicina e Chirurgia** discutendo la tesi di laurea dal titolo: "Fattori identificanti il decorso benigno e maligno della sclerosi multipla in Sardegna" relatore Dr.ssa Eleonora Cocco, riportando la votazione di 110/110 cum laude (menzione speciale della commissione, abbraccio accademico e medaglia d'argento Ateneo-Facoltà).
- 2007 **Abilitazione** alla professione di Medico Chirurgo nella seconda sessione dell'anno 2007.
- 07/03/2008 **Iscrizione all'ordine dei Medici e dei Chirurghi** della provincia di Oristano al n. 01066.
- Dal 21/01/2008 al 20/04/2008 Tirocinio di formazione ed orientamento promosso dall'Area Orientamento e Comunicazione dell'Università degli Studi di Cagliari, (L. 196/97, art. 18, dal D. del Ministero del Lavoro n° 142 del 25/3/1998 e della circolare n° 92 del 15/7/97) presso l'Azienda USL n° 8, sede Cagliari dal 21/01/2008 al 20/04/2008. *Sede:* Centro Regionale per la Diagnosi e la Cura della Sclerosi Multipla, Ospedale Binaghi, Cagliari. *Durata:* n° 315 ore (dal 21/01/2008 al 20/04/2008). *Modalità:* frequenza in reparto, DH, ambulatorio e laboratorio. *Obiettivi formativi conseguiti:* approfondimento delle conoscenze teoriche e pratiche nell'approccio al paziente con Sclerosi Multipla e malattie muscolari. Comprensione delle problematiche quotidiane nella gestione del paziente cronico.
- 26/03/2008 **Immatricolazione** alla Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università degli Studi di Cagliari.
- 04/04/2011 Certificazione per l'effettuazione della valutazione Neurostatus nei trials clinici, rilasciata da Prof. L. Kappos, University Hospital Basilea per effettuazione di esame neurologico standardizzato per la valutazione di Expanded Disability Status Scale in pazienti con Sclerosi Multipla, secondo valutazione di Sistemi Funzionali di Kurtzke. Level C.
- 09/04/2013 Conseguimento della **Specializzazione in Neurologia** presso l'Università degli Studi di Cagliari, discutendo la tesi dal titolo "Nuove prospettive genetiche ed epigenetiche nella distrofia Facio Scapolo Omerale", riportando la votazione di 50/50 e lode.

27/01/2022 Certificazione di ICH Good Clinical Practice Training (Trans Celerate BioPharma, Inc, operating principles for ICH GCP Investigator Training) per la partecipazione a studi clinici internazionali.

 ATTIVITA' DIDATTICA

- Da Gennaio 2017 a Luglio 2019 Docente presso Università degli Studi di Cagliari, settore Neurologia.
- Da Settembre 2018 a Luglio 2019 Titolare dell'insegnamento di Neurologia per il Corso di Laurea Magistrale in Odontoiatria e protesi dentaria, Università degli studi di Cagliari (16 ore di lezione).
- Anno accademico 2007/2008 Tutor nel corso di Neurologia (Corso di laurea in Medicina e Chirurgia, Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Cagliari).
- Dal 2007 al 2019 Supporto alle attività di tutoraggio, corsi opzionali e tesi di laurea nell'insegnamento di Neurologia nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Cagliari, sotto la supervisione delle prof.sse Maria Giovanna Marrosu ed Eleonora Cocco.
- Dal 2022 Supporto alle attività di tutoraggio per tirocini della Facoltà di Medicina dell'Università Statale di Milano per studenti del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia e specializzandi in Neurologia. Controrelatore per tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia sulle malattie neuromuscolari.

 PARTECIPAZIONE A PROGETTI, STUDI O REGISTRI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

- Da Maggio 2010 a Gennaio 2015 • Co investigator in the clinical study TENERE MS study EFC 10891 (Sperimentazione farmacologica con Teriflunomide nella Sclerosi Multipla). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Agosto 2010 a Novembre 2011 • Co investigator in the clinical study ORACLE MS study prot. N° 28821 (Sperimentazione farmacologica con Cladribina orale nella Sclerosi Multipla). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Dicembre 2011 ad Aprile 2013 • Co investigator nello studio clinico Roche WA25046 (Sperimentazione farmacologica con Ocrelizumab nella Sclerosi Multipla). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Marzo 2012- a Giugno 2013 • Co investigator nello studio osservazionale multicentrico indipendente LOPED (Late Onset Pompe Early Diagnosis) da Marzo 2012 a Giugno 2013 (Studio osservazionale su pazienti con ipercckemia). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Novembre 2012 a Luglio 2019 • Co-investigator nello Studio POMPE REGISTRY Prot. DIREGC07005, Clintrials.gov ID: NCT00231400. (Registro multicentrico, internazionale, longitudinale, osservazionale non interventistico volontario sulle malattie da accumulo lisosomiale, dedicato alla Malattia di Pompe). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Dal 02/07/2015 • Partecipazione al Registro Regione Sardegna per le Malattie Rare. Abilitata al rilascio di esenzione per patologia per le principali malattie Neuromuscolari.

- Da Ottobre 2013 a Dicembre 2016 • Partecipazione al Progetto dal titolo ‘Individuazione e gestione multidisciplinare dei paziente miopatici in Ogliastra’ in qualità di Assegnista di Ricerca (Università degli Studi di Cagliari)
- Da Ottobre 2016 a Luglio 2019 • Co-investigatore nel Pompe Registry: Pregnancy Sub-Registry (A Sub Registry to Observe The Effect of Alglucosidase Alfa Treatment on Pregnancy and Infant Growth in Women with Pompe Disease). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Ottobre 2016 a Luglio 2019 • Co-investigatore nel Sottoregistro di sicurezza del Registro Pompe “A prospective safety sub-registry to assess anaphylaxis and severe allergic reactions, and severe cutaneous and systemic Immune-mediated reactions with alglucosidase alfa treatment.” (Prot. N. AGLU06909 /LTS13930). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Ottobre 2016 a Luglio 2019 • Co investigator nello studio clinico CASTING MA30005 (Sperimentazione farmacologica con Ocrelizumab nella Sclerosi Multipla). Centro Sclerosi Multipla, Università degli Studi di Cagliari, ASL 8; Ospedale Binaghi.
- Da Dicembre 2016 • Partecipazione al Network Nazionale per la Distrofia Muscolare Facio-ScapoloOmerale coordinato dalla Prof.ssa Rossella Tupler (Università degli Studi di Modena)
- Da Dicembre 2016 a Luglio 2019 • Partecipazione al Registro Nazionale dei Malati Mitocondriali (Registro 2.0), Progetto finanziato da Mitocon Onlus. Registro Nazionale coordinato dal Prof. Michelangelo Mancuso (Università degli Studi di Pisa).
- Da Marzo 2017 a Luglio 2019 • Building a Nation-wide Italian collaborative network for muscle glycogenoses: registry and natural history. Progetto coordinato dal Prof. Antonio Toscano e condotto con il supporto economico di Telethon.
- 06 Giugno 2017 • Partecipazione all’Advisory Board: Summit in MS: l’importanza dell’appropriatezza terapeutica nell’attuale scenario. Merk Serono. T Hotel- Cagliari
- 29 Giugno 2018 • Partecipazione all’Advisory Board: Summit in MS. Merk Serono. T Hotel- Cagliari
- Dal Gennaio 2018 a Giugno 2019 • Referente del progetto: Epidemiologia delle malattie muscolari in Sardegna: lo studio epidemiologico come base per una rete assistenziale, sociale e informativa. Finanziato dalla fondazione di Sardegna tramite bando del 2017. Collaborazione con Parent Project Onlus, Università Degli Studi di Cagliari, Uildm-Sezione di Sassari, Associazione Italiana di Miologia, Centro Regionale Per le Malattie Rare Sardegna.
- Da Settembre 2021 a Febbraio 2023 • Co investigator nello studio END (studio osservazionale) condotto presso il Centro Clinico Nemo Milano sui pazienti affetti da Distrofia miotonica.
- Da aprile 2022 Febbraio 2023 • Co investigator nello studio clinico DEVOTE protocollo 232SM203 studio randomizzato controllato con dose crescente di Nusinersen (BIIB058) in partecipanti con atrofia muscolare spinale
- Da Aprile 2022 a Febbraio 2023 • Co investigator nello studio clinico ReSolve (Clinical Trial Readiness to Solve Barriers to Drug Development in FSHD) studio osservazionale del FSHD Clinical Trial Research Network (CTRN), un network di centri clinici degli U.S. ed Europa con lo scopo di validare nuovi outcome clinici e sviluppare nuove strategie per i trial FSHD
- Da Settembre 2022 a Febbraio 2023 • Co investigator nello studio clinic ASCEND (232SM303) a phase 3b Study to evaluate higher dose Nusinersen (BIB058) in patient with spinal muscular atrophy previously treated with Risdiplam

- Da Marzo 2023 • Co Investigator nello studio clinico Himalaya “A phase 2 multicenter randomized, double blind, placebo controlled study to evaluate the efficacy and safety of SAR443820 in adult participants with amyotrophic lateral sclerosis, followed by open label extention. “
- Da Aprile 2023 • Co investigator nello studio clinico NeuroSense protocol NST003 A Phase IIb, Randomized, Multi-center, Multinational, Prospective, Double-Blind, Placebo-Controlled Study, with an Open Label Extension, to Evaluate Safety, Tolerability and Efficacy of PrimeC in Adult subject with Amyotrophic Lateral Sclerosis
- Da Luglio 2023 • Co investigator nello studio clinic Cardinals “A Phase 2, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Study to Assess the Efficacy, Safety, Tolerability, PK, and Biomarker Effects of PTC857 in Adult Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (CARDINALS)”

Appartenenza a gruppi di Ricerca/
Associazioni scientifiche

- Partecipazione al gruppo di ricerca italiano sulla Glicogenosi tipo 2 (Italian GSDII Group) patrocinato dall’Associazione Italiana di Miologia;
- Partecipazione al gruppo di ricerca italiano per le malattie mitocondriali (Referente Dott. Michelangelo Mancuso, Università degli Studi di Pisa);
- Partecipazione al gruppo di ricerca italiano per la Distrofia Facio Scapolo Omerale (Referente Prof.ssa Tuppler, Università degli Studi di Modena);
- Partecipazione al Gruppo di ricerca italiano per le Distrofie Miotoniche (Referente Prof. Giovanni Meola, Università degli Studi di Milano).
- (Atrofia Muscolare Spinale dell’adulto) patrocinato dall’Associazione Italiana di Miologia. Da Maggio 2018.
- Rappresentante regionale per la Sardegna della Associazione Italiana di Miologia (AIM) dal 2018 al 2021

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	B2 (QCER)	B2 (QCER)	B2 (QCER)	B2 (QCER)	B2 (QCER)
Francese	Base	Base	Base	Base	Base

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

Competenze organizzative e gestionali

- Direzione e coordinamento di gruppi di Lavoro . Competenza acquisita durante l’attività di Direttore Sanitario del Centro di Riabilitazione A.I.A.S. Cagliari di Arzana (OG) (dove ha coordinato oltre 30 operatori) e di Direttore Sanitario del Centro di Riabilitazione A.I.A.S. Cagliari di Perdasdefogu (OG) (Centro Ambulatoriale e Diurno Socio Riabilitativo)
- Buona padronanza del sistema di gestione qualità Iso 9001 acquisita durante la partecipazione alla creazione delle Istruzioni Operative e Linee Guida di A.I.A.S. Cagliari da Febbraio 2016 a Dicembre 2016.

Competenza digitale

- Buona padronanza degli strumenti della suite per ufficio (elaboratore di testi, foglio elettronico, software di presentazione)
- Buona conoscenza dei programmi Office™ (Word™, Excel™ e PowerPoint™).
- Conoscenza base delle applicazioni grafiche (PhotoShop™).

Altre competenze

- Buona conoscenza dei principali software di gestione della posta elettronica.
- Ottima capacità di navigare in Internet per acquisire informazioni ed effettuare ricerche.
- Applicazione delle tecniche di BLS con certificazione rilasciata da Italian Resuscitation Council in data 14/6/2021
- Applicazione delle tecniche di ALS con certificazione rilasciata da Italian Resuscitation Council in data 07/11/2022
- Certificazione di ICH Good Clinical Practice Training (Trans Celerate BioPharma, Inc, operating principles for ICH GCP Investigator Training) per la partecipazione a studi clinici internazionali.

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni su riviste scientifiche nazionali e internazionali in extenso

- Carboni N, Mura M, Marrosu G, Cocco E, Marini S, Solla E, Mateddu A, Maioli MA, **Piras R**, Mallarini G, Mercurio G, Porcu M, Marrosu MG. *Muscle imaging analogies in a cohort of patients with different clinical phenotypes caused by LMNA gene mutations*. Muscle Nerve. 2010 Apr;41(4):458-63.
- Marrosu MG, Loreface L, Frau J, Coghe G, Fenu G, **Piras R**, Melis M, Cocco E. *The cohort of the multiple sclerosis center of Cagliari*. Neurol Sci. 2011 Jan; 31 Suppl 3:309-12.
- Carboni N, Floris M, Mateddu A, Porcu M, Marrosu G, Solla E, Cocco E, Mura M, Marini S, Maioli MA, **Piras R**, Aste R, Marrosu MG. *Aberrant splicing in the LMNA gene caused by a novel mutation on the polypyrimidine tract of intron 5*. Muscle Nerve. 2011 May;43(5):688-93
- Carboni N, Marrosu G, Porcu M, Mateddu A, Solla E, Cocco E, Maioli MA, Oppo V, **Piras R**, Marrosu MG. *Dilated cardiomyopathy with conduction defects in a patient with partial merosin deficiency due to mutations in the laminin- α 2-chain gene: a chance association or a novel phenotype?* Muscle Nerve. 2011 Nov;44(5):826-8.
- 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 (L. Vercelli; R. di Giacomo, V. Lucchini, P. Comi, V. Tugnoli, M. Rigoldi, M. B. Pasanisi, **R. Piras**, F. Giannini, E. Barca; S. Gasperini, G. Ricci, A. Ariatti) *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.
- Carboni N, Mura M, Mercuri E, Marrosu G, Manzi RC, Cocco E, Nissardi V, Isola F, Mateddu A, Solla E, Maioli MA, Oppo V, **Piras R**, Marini S, Lai C, Politano L, Marrosu MG. *Cardiac and muscle imaging findings in a family with X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy*. Neuromuscul Disord. 2012 Feb;22(2):152-8.
- 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 (E. Sette, V. Tugnoli, R. Parini, M. Rigoldi, MA, M.D. Donati, S. Gasperini, L.Vercelli, E. Barca, R. di Giacomo, M.B. Pasanisi, B. Bembi, V. Lucchini, **R. Piras**, G. Ricci, G. Di Iorio, D. Diodato, F. Carubbi, A. Ariatti). *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.
- Caocci G, Maioli MA, Atzeni S, **Piras R**, Carboni N, La Nasa G. *Absence of histological myopathy in chronic myeloid leukemia patients complaining of muscle spasms and myalgia during treatment with nilotinib*. Leuk Res. 2012 Sep;36(9):e206-8.
- Carboni N, Sardu C, Cocco E, Marrosu G, Manzi RC, Nissardi V, Isola F, Mateddu A, Solla E, Maioli MA, Oppo V, **Piras R**, Coghe G, Lai C, Marrosu MG. *Cardiac involvement in patients with lamin A/C gene mutations: a cohort observation*. Muscle

Nerve. 2012 Aug;46(2):187-92.

- N. Carboni, L. Politano, M. Floris, A. Mateddu, E. Solla, S. Olla, L. Maggi, M.A. Maioli, **R. Piras**, E. Cocco, G. Marrosu, M.G. Marrosu. *Overlapping syndrome in laminopathies: a metanalysis of the reported literature*. ACTA Myologica, Vol XXXII, May 2013, page 7.
- Carboni N, Brancati F, Cocco E, Solla E, D'Apice MR, Mateddu A, McIntyre A, Fadda E, Mura M, Lattanzi G, **Piras R**, Maioli MA, Marrosu G, Novelli G, Marrosu MG, Hegele RA. *Partial lipodystrophy associated with muscular dystrophy of unknown genetic origin*. Muscle Nerve. 2014 Jun;49(6):928-30.
- Cocco E, Sardu C, Spinicci G, Musu L, Massa R, Frau J, Lorefice L, Fenu G, Coghe G, Massole S, Maioli MA, **Piras R**, Melis M, Porcu G, Mamusa E, Carboni N, Contu P, Marrosu MG. *Influence of treatments in multiple sclerosis disability: a cohort study*. Mult Scler. 2015 Apr;21(4):433-41.
- De Filippi P., Saedidi K, Ravaglia S, Dardis A, Angelini C, Mongini T, Morandi L, Moggio M, Di Muzio A, Filosto M, Bembi B, Giannini F, Marrosu G, Rigoldi M, Tonin P, Servidei S, Siciliano G, Carlucci A, Scotti C, Comelli M, Toscano A, Danesino C and **The Italian GSDII Group**. *Genotype-phenotype correlation in Pompe disease, a step forward*. Orphanet Journal of Rare Disease 2014, 9:102
- Akman HO, Aykit Y, Amuk OC, Malfatti E, Romero NB, Maioli MA, **Piras R**, DiMauro S, Marrosu G. *Late-onset polyglucosan body myopathy in five patients with a homozygous mutation in GYGI*. Neuromuscul Disord. 2016 Jan; 26(1):16-20. Doi 10.1016/j.nmd.2015.10.012
- 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. 2016 Jan;87(1):5-11.
- Filosto M, Cotti Piccinelli S, Ravaglia S, Servidei S, Moggio M, Musumeci O, Donati MA, Pegoraro E, Di Muzio A, Maggi L, Tonin P, Marrosu G, Sancricca C, Lerario A, Sacchini M, Semplicini C, Bozzoni V, Telese R, Bonanno S, **Piras R**, Maioli MA, Ricci G, Vercelli L, Galvagni A, Gallo Cassarino S, Caria F, Mongini T, Siciliano G, Padovani A, Toscano A. *Assessing the Role of Anti rh-GAA in Modulating Response to ERT in a Late-Onset Pompe Disease Cohort from the Italian GSDII Study Group*. Adv Ther. 2019 May;36(5):1177-1189. doi: 10.1007/s12325-019-00926-5. Epub 2019 Mar 16. PMID:30879255
- A. Nikolic, T. I Jones, M. Govi, F. Mele, L. Maranda, F. Sera, G. Ricci, L. Ruggiero, L. Vercelli, S. Portaro, L. Villa, C. Fiorillo, L. Maggi, L. Santoro, G. Antonini, M. Filosto, M. Moggio, C. Angelini, E. Pegoraro, A. Berardinelli, M. A. Maioli, G. D'Angelo, A. Di Muzio, G. Siciliano, G. Tomelleri, M. D'Esposito, F. Della Ragione, A. Brancaccio, **R. Piras**, C. Rodolico, T. Mongini, F. Magdinier, V. Salsi, Peter L. Jones and R. Tupler. *Interpretation of the Epigenetic Signature of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy in Light of Genotype-Phenotype Studies*. Int. J. Mol Sci. 2020, 21(7), 2635; <https://doi.org/10.3390/ijms21072635> (registering DOI) - 10 Apr 2020.
- Maggi L, Bello L, Bonanno S, Govoni A, Caponnetto C, Passamano L, Grandis M, Trojsi F, Cerri F, Ferraro M, Bozzoni V, Caumo L, **Piras R**, Tanel R, Saccani E, Meneri M, Vacchiano V, Ricci G, Soraru' G, D'Errico E, Tramacere I, Bortolani S, Pavesi G, Zanin R, Silvestrini M, Politano L, Schenone A, Previtali SC, Berardinelli A, Turri M, Verriello L, Coccia M, Mantegazza R, Liguori R, Filosto M, Marrosu G, Siciliano G, Simone IL, Mongini T, Comi G, Pegoraro E. *Nusinersen safety and effects on motor*

function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2020 Sep 11:jnnp-2020-323822. doi: 10.1136/jnnp-2020-323822. PMID: 32917822

- G. Ricci, F. Mele, M. Govi, L. Ruggiero, F. Sera, L. Vercelli, C. Bettio, L. Santoro, T. Mongini, L. Villa, M. Moggio, M. Filosto, M. Scarlato, S.C. Previtali, S.M. Tripodi, E. Pegoraro, R. Telese, A. Di Muzio, C. Rodolico, E. Bucci, G. Antonini, M.G. D'Angelo, A. Berardinelli, L. Maggi, **R. Piras**, M.A. Maioli, G. Siciliano, G. Tomelleri, C. Angelini, R. Tupler. *Large genotype-phenotype study in carriers of D4Z4 borderline alleles provides guidance for facioscapulohumeral muscular dystrophy diagnosis.* Sci Rep. 2020; 10: 21648. PMID: 33303865 PMCID: PMC7730397. DOI: 10.1038/s41598-020-78578-7

- (Editoriale) Sansone V., Albamonte E. **Piras R.**, et al. *Amiotofia Spinale. Ieri, oggi e domani.* La neurologia Italiana. Anno XVII- Numero 3. 2021

Publicazioni su riviste scientifiche
(Abstracts)

- Coghe G, Cocco E, Sardu C, Fenu G, **Piras R**, Frau J, Loreface L, Massole S, Musu L, Carboni N, Marrosu MG. *Pregnancy outcome in multiple sclerosis women treated with mitoxantrone.* Neurol Sci 2008;29:S150.
- Fenu G, Cocco E, Sardu C, Coghe G, **Piras R**, Frau J, Loreface L, Murru R, Mancosu C, Carboni N, Marrosu MG. *Thyroid antibodies in the CSF of Sardinian multiple sclerosis patients.* Neurol Sci 2008;29:S232.
- Frau J, Cocco E, Sardu C, Di Stefano F, Loreface L, Coghe G, **Piras R**, Fenu G, Mamusa E, Carboni N, Marrosu MG. *Impact of the media on future hope in multiple sclerosis.* Neurol Sci 2008;29:S233.
- **Piras R**, Cocco E, Sardu C, Mamusa E, Coghe G, Fenu G, Frau J, Loreface L, Murru R, Cucca F, Marrosu MG. *Factors influencing MS outcome in Sardinia: a clinical and genetic study.* Neurol Sci 2008;29:S317.
- Fenu G, Cocco E, Sardu C, Oppo V, Musu L, Pani M, Fadda M, Manconi R, Loreface L, Coghe G, Frau J, **Piras R**, Mamusa E, Carboni N, Marrosu MG. *Role of therapeutic plasma exchange in treatment of multiple sclerosis relapse unresponsive to steroids.* Neurol Sci 2009;30:S13.
- Cocco E, Murru R, Sardu C, Costa G, Melis C, Lai M, Frau J, Loreface L, Coghe G, Fenu G, **Piras R**, Mamusa E, Marrosu MG. *IL7RA association in Sardinian multiple sclerosis.* Neurol Sci 2009;30:S42.
- Coghe G, Massa R, Mamusa E, Sardu C, Ferrigno P, Frau J, Loreface L, **Piras R**, Fenu G, Aste R, Cocco E, Contu P, Marrosu MG. *Epidemiology of multiple sclerosis in south western Sardinia: nature versus nurture.* Neurol Sci 2009;30:S45.
- N. Carboni, E. Cocco, G. Marrosu, M. Maioli, **R. Piras**, M. Floris, A. Matteddu, E. Solla, M. Valentini, M. Marrosu. *The pathogenetic effect of a novel LMNA gene mutation explained by means of computational prediction and molecular dynamics simulation experiments.* Neurol Sci 2009;30:S68.
- **Piras R**, Carboni N, Marrosu G, Maioli M, Coghe G, Fenu G, Frau J, Loreface L, Matteddu A, Solla E, Cocco E, Marrosu MG. *Dilated cardiomyopathy with conduction defects in a patient with partial reduction of merosin due to LAMA2 gene alterations.* Neurol Sci 2009;30:S338.
- Coghe G, Cocco E, Mamusa E, **Piras R**, Frau J, Loreface L, Fenu G, Vannelli A, Marrosu G, Carboni N, Marrosu MG. *Positive experience with interferon beta 1b in two CIDP patients.* Neurol Sci 2009;30:S329.
- Cocco E, Murru R, Sardu C, Costa G, Fadda E, Lai M, Frau J, Loreface L, Coghe G, Fenu G, **Piras R**, Mamusa E, Marrosu MG. *The inheritance pattern and epistasis of MS susceptibility and resistance HLA alleles in Sardinian Multiple Sclerosis.* Neurol Sci 2009;30:S235.

- Frau J, Cocco E, Sardu C, Cadeddu B, Loreface L, Coghe G, **Piras R**, Fenu G, Mamusa E, Carboni N, Marrosu MG. *Attitude at physical activity in multiple sclerosis patients lifetime*. *Neurol Sci* 2009;30:S243.
- Frau J, Cocco E, Sardu C, Caldano M, Coghe G, Loreface L, Fenu G, **Piras R**, Mamusa E, Marrosu MG. *HLA class II and development of antibodies against IFN beta in Sardinian multiple sclerosis patients*. *Neurol Sci* 2009;30:S237.
- Loreface L, Cocco E, Sardu C, Frau J, Fenu G, Coghe G, **Piras R**, Musu L, Mamusa E, Carboni N, Marrosu MG. *Efficacy and safety profile of natalizumab in a group of patients with MS from Sardinia*. *Neurol Sci* 2009;30:S151.
- **R. Piras**, M. Lai, C. sardu, E. Cocco, E. Mamusa, G. Spinicci, M. Marrosu. *Founder effect in sardinian Multiple Sclerosis: an update*. *Neurol Sci* 2009;30:S245.
- N. Carboni, G. Marrosu, M. Maioli, **R. Piras**, M. Porcu, M. Mura, E. Cocco, E. Solla, S. Tranquilli, A. Mateddu, P. Orrù, M. Marrosu. *Evolution of the phenotype in a family carrying a mutation on LMNA gene*. *Neurol Sci* 2009;30:S421.
- C. Simplicini, T. Mongini, E. Pegoraro, M. Filosto, G. Marrosu, **R. Piras**, E. Sette, MA. Donati, S. Gasperini, G. Vita, G. Comi, M. Moggio, V. Lucchini, L. Morandi, M. Rimoldi, R. Parini, G. Di Iorio, D. Diodato, M. Scarpa, G. Sciarabba, G. Crescimanno, S. Ravaglia, G. Sicialiano, L. Volpi, S. Servidei, R. Di Giacopo, F. Giannini, L. Vercelli, B. Bembì, P. Tonin, A. Toscano, C. Angelini. *The Italian Group on late-onset Glycogenosis type II: long term follow-up of 65 patients on Enzyme Replacement Therapy*. *ACTA Myologica*, Vol. XXIX, Jul 2010, S15.PP1
- N. Carboni, M. Floris, A. Mateddu, G. Marrosu, E. Solla, M. Porcu, E. Cocco, M. Mura, M.A. Maioli, S. Marini, **R. Piras**, MG. Marrosu. *Aberrant splicing in LMNA gene caused by a novel mutation on the polypyrimidine tract of the intron 5*. *ACTA Myologica*, Vol. XXIX, Jul 2010, SM25
- L. Musu, E. Cocco, G. Fenu, L. Loreface, G. Coghe, J. Frau, **R. Piras**, M. Marrosu. *Severe worsening of brain MRI activity in Multiple Sclerosis secondary progressive patienta after H1N1 vaccination: a casa report*. *Neurol Sci* 2010;31:S292.
- J. Frau, E. Cocco, G. Coghe, L. Loreface, **R. Piras**, G. Fenu, E. Mamusa, R. Arca, C. Sardu, G. La Nasa, A. Vacca, M. Marrosu. *Valutation of Hematopoietic stem cel transplantation efficacy in a group of MS patients*. *Neurol Sci* 2010;31:S372.
- L. Loreface, E. Cocco, J. Frau, G. Fenu, G. Coghe, **R. Piras**, L. Musu, M. Melis, C. Sardu, M. Marrosu. *Natalizumab discontinuation in Multiple Sclerosis: experience of a single center*. *Neurol Sci* 2010;31:S376.
- E. Cocco, E. Fadda, R. Murru, M. Floris, J. Frau, L. Loreface, G. Fenu, G. Coghe, **R. Piras**, M. Valentini, E. Pieroni, J. Coku, H. Akman, A. Naini, S. Di Mauro, M. Marrosu. *Screening of the mitochondrial genome in sardinian patients with primary progressive Multiple Sclerosis: a pilot study*. *Neurol Sci* 2010;31:S376.
- **R. Piras**, G. Marrosu, N. Carboni, A. Mateddu, E. Solla, M. Maioli, M. Floris, G. Coghe, J. Frau, G. Fenu, L. Loreface, M. Marrosu. *Aberrant splicing in LMNA gene caused by a novel mutation on the polypyrimidine tract of the intron 5*. *Neurol Sci* 2010;31:S437.
- G. Fenu, E. Cocco, L. Musu, L. Loreface, G. Coghe, J. Frau, **R. Piras**, E. Mamusa, M. Melis, M. G. Marrosu. *Immune thrombocytopenic purpura in Multiple Sclerosis Sardinian patients: two case report*. *Neurol Sci* 2010;31:S473.
- G. Coghe, E. Mamusa, E. Cocco, J. Frau, G. Fenu, L. Loreface, **R. Piras**, M. Melis, A. Vannelli, D. Corongiu, S. Tranquilli, G. Marrosu, M.G. Marrosu. *Evaluation oh high dose of ascorbic acid efficacy in Charcot Marie Tooth tipe 1A*. *Neurol Sci* 2010;31:S441.
- E. Cocco, E. Fadda, R. Murru, M. Floris, J. Frau, L. Loreface, G. Fenu, G. Coghe, **R. Piras**, M. Valentini, E. Pieroni, J. Coku, H. Akman, A. Naini, S. Di Mauro, M. Marrosu.

Screening of the mitochondrial genome in sardinian patients with primary progressive Multiple Sclerosis: a pilot study. Multiple Sclerosis 2010;16:P269.

- E. Cocco, C. Sardu, R. Massa, E. Mamusa, L. Musu, P. Ferrigno, M. Melis, C. Montomoli, V. Ferretti, G. Coghe, J. Frau, L. Loreface, G. Fenu, **R. Piras**, R. Aste, M. Melis, P. Contu, M.G. Marrosu. *Update of epidemiology of multiplesclerosis in south-western Sardinia: nature versus nurture.* Multiple Sclerosis 2010;16:P620.
- E. Cocco, L. Loreface, J. Frau, G. Fenu, . Coghe, **R. Piras**, C. Sardu, L. Musu, M. Melis, Contu, M.. Marrosu. *Natalizumab discontinuation in multiple sclerosis: experience of a single center.* Multiple Sclerosis 2010;16:P854.
- M.A. Maioli, A. Mateddu, E. Solla, **R. Piras**, N. Carboni, C. Mancosu, G. Marrosu. *Alpha Sarcoglycanopathies in sardinian population.* ACTA Myologica, Vol. XXX- June 2011.
- **R. Piras**, M.A. Melis, M. Cau, A. Mateddu, E. Solla, M.A. Maioli, N. Carboni, C. Mancosu, L. Boccone, G. Marrosu. *HyperCKemia and dystrophinopathy. The same genetic condition, the same future?* ACTA Myologica, Vol. XXX- June 2011.
- N. Carboni, M. Mura, E. Mercuri, G. Marrosu, R. Manzi, E. Cocco, V. Nissardi, F. Isola, A. Mateddu, E. Solla, M.A. Maioli, V. Oppo, **R. Piras**, S. Marini, C. Lai, L. politano, M. Marrosu. *Cardiac and muscle imaging findings in a family with X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy.* Neurol Sci 2011;32:S57.
- **R. Piras**, M. Melis, M. Cau, A. Mateddu, M. Maioli, E. Solla, N. Carboni, G. Marrosu, M. Marrosu. *HyperCKemia and dystrophinopathy. The same genetic condition, the same future?* Neurol Sci 2011;32:S459.
- N. Carboni, G. Marrosu, M.A: Maioli, **R. Piras**, A. Mateddu, E. Solla, M. Traverso, F. Gualandi, C. Bruno, A. Ferlini, C. Minetti, M.G. Marrosu. *An unusual case of in fantile onset lomb-girdle muscular dystrophhy.* ACTA Myologica, Vol XXXI, May 2012, page 74.
- N. Carboni, G. Marrosu, F. Brancati, E. Cocco, M. R. D'Apice, M. Mura, M.A. Maioli, V. Oppo, **R. Piras**, J. Frau, A. Mateddu, E. Solla, G. Novelli, M.G. Marrosu. *A clinical entity with muscular dystrophy, partial lipodystrophy, hypertriglyceridemia and diabetes in serch for the causative gene.* ACTA Myologica, Vol XXXI, May 2012, page 75.
- N. Carboni, L.Politano, A. Mateddu, E. Solla, A. Maioli, **R. Piras**, L. Maggi, M. Floris, S. Olla, M.G. Marrosu, G. Marrosu,. *Overlapping syndrome due to LMNA gene alterations: a metanalysis study.* ACTA Myologica, Vol XXXII, May 2013, page 40.
- N. Carboni, M. Mura, A. Maioli **R. Piras**, E. Cocco, M.G. Marrosu, G. Marrosu,. *Skeletal muscle MRI and emerinopathy: a role in carriers detection?.* ACTA Myologica, Vol XXXII, May 2013, page 40.
- N. Carboni, G. Matta, S. Cossa, R.C. Manzi, A. Barison, M.A. Maioli, **R.Piras**, C.Lai, M.G. Marrosu, G. Marrosu. *Cardiac imaging in emerinopathies: a cohort study.* ACTA Myologica, Vol XXXIII, May 2014, page 51.
- Cocco E, Sardu C, Spinicci G, Musu L, Massa R, Frau J, Loreface L, Fenu G, Coghe G, Massole S, Maioli MA, **Piras R**, Melis M, Porcu G, Mamusa E, Carboni N, Contu P, Marrosu MG. *Influence of treatments in multiple sclerosis disability: A cohort study.* Neurol Sci 2014;35:S149.
- **R. Piras**, M. Maioli, M. Murru, A. Mateddu, N. Carboni, R. Mammoliti, P. Tacconi, L. Boccone, G. Marrosu. *Clinical and beurophysiologcal features can address diagnosis and lead to therapy: a case report of DNM2-CNM.* Neurol Sci 2014;35:S243.
- **R. Piras**, E. Malfatti, O. Akman, M.A. Maioli, A. Mateddu, S. Di Mauro, G. Marrosu. *Sardinian cluster of GYG1 mutation.* ACTA Myologica, Vol. XXXIV, May 2015, page 57.

- **R. Piras**, M. Iascone, M.A. Maioli, A. MAteddu, L. Pezzoli, M.E. Sana, G. Marrosu. Difficulty in detecting Alpha dystroglycanopathy: a case report. ACTA Myologica, Vol. XXXIV, May 2015, page 77.
- **R. Piras**, M.A. Maioli, R. Mammoliti, M. Mora, G. Marrosu. DNAJB6 myopathy: not only a vacuolar myopathy. ACTA Myologica, Vol. XXXV, May 2016, page 34.
- **R. Piras**, M.A. Maioli, A. Mateddu, R. Mammoliti, G. Marrosu. Difficulty in defining role of genetic mutations: a case report. ACTA Myologica, Vol. XXXV, May 2016, page 34.
- Filosto M, Cotti P, Marchesi M, Di Muzio A, Donati M.A., Galvagni A, Lerario A, Marrosu G, Moggio M, Mongini T, Musumeci O, Pegoraro E, **Piras R**, Ravaglia S, Sacchini M, Sancricca C, Semplicini C, Servidei S, Siciliano G, Telese R, Tonin P, Caria F, Rota S, Padovani A, Toscano A. *IgG anti rh-GAA assessment in an italian cohort of patient with late onset Pompe disease*. Acta Myologica, Vol. XXXVI, Jun 2017, page 71.
- **Piras R**, Maioli MA, Murru MR, Costa G, Solla E, Mancosu C, Mammoliti R, Marrosu G. *The importance of muscle biopsy for muscle disease experts: a review of Sardinian data*. Acta Myologica, Vol. XXXVI, Jun 2017, page 76.
- **Piras R**, Maioli MA, Murru MR, Costa G, Solla E, Mancosu C, Mammoliti R, Marrosu G. *Detection and multidisciplinary care of myopathic patients in Ogliastra*. Acta Myologica, Vol. XXXVI, Jun 2017, page 103.
- Neri M, Mauro A, Gualandi F, Selvatici R, Falzarano MS, Rossi R, Trabanelli C, Rimessi P, Fabris M, Fortunato F, Fiorilli C, Bruno C, Santorelli FM, Astrea G, Tessa A, Tedeschi S, Magri F, Del Bo R, Moggio M, D'Amico A, Travaglini L, Castori M, Piemontese MR, Merla G, Cau M, **Piras R**, Melis MA, Boccone L, Marica M, Pastorino M, Festa S, Scudei C, Borgione E, Lo Giudice M, Mela J, Giardina E, Vita GL, Messina S, Pegoraro E, Bello L, Sansone VA, Albamonte E, Politano L, Bertini E, Comi GP, Nigro V, Mercuri E, Ferlini A. *2,127 genetic diagnoses of dystrophinopathies within the DMD Italian Network: report and reflections impacting on care and therapies*. Acta Myologica, Vol. XXXVII, Mar 2018, page 77.
- Mele F., Ruggero L, Ricci G., Vercelli L., Bettio C., Tripodi S., Govi M., Bucci E., Di Muzio A., Maggi L., Scarlato M., Villa L, D'Angelo G, Antonini G, Filosto M., Rodolico C., **Piras R.**, Maioli M.A., Massa R., Previtali S., Angelini C., Berardinelli A., Pegoraro E., Moggio M., Santoro L., Siciliano G., Mongini T., Tomelleri G., Tupler R. *Large scale genotype-phenotype correlation study in 1703 carriers of D4Z4 reduced alleles from the Italian National Register for FSHD*. ACTA MYOLOGICA, Vo. XXXVIII-June 2019, pag 98.
- Cotti Piccinelli S. Ravaglia S. Servidei S., Moggio M., Musumeci O., Donati M.A., Pegoraro E., Di Muzio A., Maggi L., Tonin., Marrosu G., Sancricca C., Lerario A., Sacchini M., Semplicini C., Bozzoni V., Talese R., Bonanno S., **Piras R.**, Maioli M.A., Ricci G., Vercelli L., Galvagni A., Gallo Cassarino S., Caria F., Baldelli E., Necchini N., Mongini T., Siciliano G., Padovani A., Toscano A., Filosto M. *The role of anti rh-GAA in modulating response to ERT in late-onset pompe disease: the final data from the IgERT study*. ACTA MYOLOGICA, Vo. XXXVIII-June 2019, pag 133.
- Piras R., Casiraghi J. De Felice L, Beretta M, Greco L., Lizio A., Salmin F., Sansone VA. *Modified Goals Attainment Scale for SMA: expectation and goals in the era of innovative drugs*. ACTA Myologica, Vol XLI-Sept 2022. (SUPPL.1) pag 75
- Colacicco G., **Piras R.**, Carraro E., Zanolini A., Giunta V., Gerardi F., Gibertini S., Maggi L., Sansone VA. *Acute presentation of tetraparesis and respiratory failure; the diagnostic challenge*. ACTA Myologica, Vol XLI-Sept 2022. (SUPPL.1) pag 49

Corsi e Congressi

- Congresso: La malattia di Alzheimer e le demenze degenerative. Cagliari, 11-12 Maggio 2007.

- Corso: La risonanza magnetica nella gestione del paziente con sclerosi multipla dalla diagnosi alle scelte terapeutiche. Cagliari, 13 Giugno 2007.
- Corso di aggiornamento in neuroimmagini. Cagliari, 6 Luglio 2007.
- Corso: Clinical case school. Controversie in Sclerosi Multipla. Cagliari, 5 Ottobre 2007.
- Corso: Dalla diagnostica multidisciplinare alla terapia delle malattie neuromuscolari. Cagliari, 3 Maggio 2008.
- Meeting: La farmacoeconomia nelle malattie neurologiche. Abbasanta (OR), 9 Maggio 2008.
- Seminario: Neurodegenerative mechanisms in Alzheimer's disease. Cagliari, 27 Giugno 2008.
- Convegno: Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari, 5-6 Settembre 2008.
- XXXIX Congresso della Società Italiana di Neurologia. Napoli, da 18 al 22 Ottobre 2008.
- Congresso: Il workshop sulla malattia di Pompe-Linee guida per la gestione del paziente pediatrico e adulto. Firenze, 19-20 Novembre 2008.
- Corso: CRNI (Corsi residenziali di neuroimmunologia), Nono Corso, Anticorpi nelle patologie neurologiche. Bergamo, dal 18 al 21 Marzo 2009.
- Interactive Seminar, la Sclerosi Multipla. Napoli, 27-28 Marzo 2009.
- 1° Italian IM Pompe Registry. Bologna, 29 Settembre 2009.
- Convegno: II Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari, 2-3 Ottobre 2009.
- Corso: Question Time 2009 Sclerosi Multipla. Trattamento precoce: possiamo cambiare il corso della SM?. Reggio Emilia, 2 Dicembre 2009.
- Corso: Gestione integrata Neurologica e Pneumologica del paziente con Glicogeni tipo II. Brescia, 18 Dicembre 2009.
- Corso: III Workshop italiano per la gestione della malattia di Pompe. Messina, 26-27 Febbraio 2010.
- Congresso: XII International Congress on Neuromuscular Disease. Naples-Italy, dal 17 al 22 July 2010.
- Convegno: III Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari, 23-24 Settembre 2010.
- Congresso: Le malattie metaboliche ereditarie in età adulta: focus sulle malattie da accumulo lisosomiale. Cagliari, 15 Ottobre 2010.
- XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia. Catania, dal 23 al 27 Ottobre 2010.
- Meeting: Clinical Round. Presentazione e discussione dei casi clinici di interesse neurologico. Abbasanta (OR), 19 Novembre 2010 (Partecipazione in qualità di relatore).
- Congresso: XI Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Santa Margherita di Pula (CA), dal 26 al 28 Maggio 2011.
- Convegno: IV Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari, 15-16 Settembre 2011.
- Corso: Le miopatie metaboliche: dalla diagnosi alla terapia. Firenze, 29 Settembre 2011.
- Congresso: XII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Scicli

(Ragusa), dal 17 al 19 Maggio 2012.

- Corso: Aspetti peculiari delle malattie muscolari e malattia di Pompe. Milano, 30 Maggio 2012.
- Convegno: V Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari, 27-28 Settembre 2012
- XLIII Congresso della Società Italiana di Neurologia. Rimini, dal 6 al 9 Ottobre 2012.
- Congresso: XIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Stresa, dal 16 al 18 Maggio 2013.
- Corso: Malattie neurologiche e distress emozionale: dai correlati biologici alla clinica. Cagliari 7 Giugno 2013. Accreditato ECM.
- Convegno: VI Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari, 19-20 Settembre 2013.
- Congresso: 1° Workshop nazionale. Patologie Neurodegenerative: integrazione fra ricerca, clinica e impatto sociale. Genova, 14 Dicembre 2013.
- Investigator Meeting Registro Pompe. Milano 4 Febbraio 2014.
- Congresso: XIV Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Sirmione, dall'8 al 10 Maggio 2014.
- XLV Congresso della Società Italiana di Neurologia. Cagliari, dall'11 al 14 Ottobre 2014.
- Simposio: The 7th European Symposium on Step Forward in Pompe Disease. Turin, Italy, November 21st to 22nd , 2014.
- Meeting: Registro Nazionale per le Distrofie Miotoniche. San Donato Milanese, (MI), 9 Dicembre 2014.
- Congresso: XV Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Napoli, dal 20 al 23 Maggio 2015.
- Corso: Disturbi della marcia e cadute nelle malattie neurologiche. Cagliari, 5 Giugno 2015.
- Corso: Il Management della spasticità del paziente affetto da Sclerosi Multipla. Cagliari 18 Settembre 2015
- Investigator Meeting: Pompe Registry. Brescia 23 Settembre 2015.
- Corso: Glicogenosi II: dalla Diagnosi alla terapia. Brescia 23-24 Settembre 2015.
- Convegno: Update sulla genetica delle malattie neurologiche. Cagliari 19-20 Novembre 2015.
- Congresso: XVI Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia. Lecce, dall' 8 all' 11 Giugno 2016. (partecipazione in qualità di relatore)
- Convegno: I percorsi di Screening delle Malattie Neuromuscolari. Cagliari 8 Ottobre 2016.
- Investigator Meeting OMB157G2301/2302. Praga 20-21 Ottobre 2016.
- Corso: Distrofia Muscolare di Duchenne. Cagliari 12 Novembre 2016
- Investigators' meeting Registro Pompe. Milano 24 Novembre 2016
- Corso Formativo: Dalla ricerca ai real world data: la scelta di una terapia ideale per il paziente con sclerosi multipla. Roma 9 Febbraio 2017.
- Corso. Disturbi sfinterici nelle patologie neurologiche. Quartu Sant'Elena, 25 Marzo 2017.
- Congresso: La Malattia di Pompe. Cosa è cambiato dopo 10 anni di Terapia Enzimatica Sostitutiva. Parma dal 5 al 6 Aprile 2017

- 17° Congresso Nazionale AIM, Siracusa, dal 31 Maggio al 3 Giugno 2017. (partecipazione in qualità di Relatore e Moderatore)
- Evento: Let'z Bright, Roma 20-21 Settembre 2017
- Corso: Criticità in Neurologia, Cagliari, 10 Novembre 2017.
- Meeting: XI giornata Mondiale delle Malattie Rare. Le patologie neuro muscolari: focus su miastenia gravis e distrofia muscolare di Duchenne. Sassari, 3 Marzo 2018.
- Evento residenziale: SMAcademy. Atrofia Muscolare Spinale: dalla diagnosi alla terapia. 22-23 Marzo 2018, NHOW Hotel, Milano.
- Corso: II Corso sulla genetica della DMD: la medicina di precisione per la distrofia muscolare di Duchenne. Napoli, 07 Aprile 2018.
- Corso: Malattie rare: dalla diagnosi alla terapia. Cagliari, 20 Aprile 2018. Manifattura Tabacchi- V.le Regina Margherita, 33. (partecipazione in qualità di relatore)
- Corso: Malattie Rare in Neurologia, Aula Ciccu Ospedale Brotzu, Cagliari, 21 Aprile 2018.
- Workshop: Come cambia il SSN e le politiche del farmaco. SMALab-Spinal Muscular Atrophy Management Lab. 28-29 Maggio 2018 presso la Scuola di Direzione Aziendale dell'Università Commerciale L. Bocconi, Milano.
- Congresso. XVIII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, Genova dal 6 al 9 Giugno 2018, Magazzini del Cotone.
- Advisory board: Summit in Multiple Sclerosis, T Hotel, Cagliari 29 giugno 2018.
- Meeting: Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce, Cagliari, 09/11/2018 Resp. Scientifico e Relatore.
- Workshop: Come le organizzazioni si strutturano nella gestione del paziente – Milano, 26-27 Novembre 2018. Ente organizzatore: SDA Bocconi - workshop nel contesto dello SMALab (spinal muscular atrophy management lab)
- GMN 2019. 3a Giornata per le Malattie Neuromuscolari, Cagliari 09/03/2019 - Resp. Scientifico al corso e relatore
- SMAcademy- Atrofia Muscolare Spinale: nuovi fenotipi e nuove implicazioni- Roma 21-22 marzo 2019
- Workshop: “Governo clinico e gestione per processi” del SMALab- Spinal Muscular Atrophy Management Lab. Milano 27-28 Maggio 2019 presso la scuola di Direzione Aziendale dell'Università Commerciale L. Bocconi on via Bocconi n.8, Milano. Coordinatore: Valeria Tozzi.
- XIX Congresso Nazionale AIM (Associazione Italiana di Miologia). 5-8 Giugno 2019. Bergamo
- FAD: Update clinico terapeutico sull'emicrania. Erogato dal 28/02/2019 al 31/12/2019. Superato il 12/06/2019. (10 crediti ECM). Accademia Nazionale di Medicina.
- FAD: Aspetti farmacologici, medico-legali e giuridici della prescrizione dei farmaci. Superato il 12/06/2019. Consorzio formazione medica (20 crediti ECM).
- FAD: Introduzione alla comunicazione strategica nelle professioni sanitarie. www.ebookecm.it. 13/06/2019. Provider SP srl.(5 crediti ECM)
- Progetto formativo residenziale. Incontro di lavoro: analisi del percorso DBD in Sardegna: dalla diagnosi di morte encefalica all'individuazione, segnalazione e mantenimento del potenziale donatore di organi. Cagliari, 27/06/2019.
- FAD: La Gestione Integrata Della Sclerosi Multipla nell'era della E-Health; Provider Mapy Sas Di Paolo Morelli & C. 30/06/19 (9 ECM)

- FAD: Omnia Three - Parkinson Update, Med Stage S.R.L. 15/09/19 (10,5 ECM)
- FAD: Aggiornamenti In Tema Di Malattie Dell'apparato Locomotore, Dynamicom Education Srl, 12/10/19 (8 ECM)
- FAD: Il ruolo del medico del territorio nel riconoscimento e gestione di alcune malattie neuromuscolari. AXENSO, 15/10/19.
- RES: Convegno nazionale GIRN 2019. Grave danno neurologico acquisito: criticità diagnostiche e possibili percorsi riabilitativi nell'adulto e nel bambino. Alghero 18-19 Ottobre 2019.
- Corso di formazione obbligatoria per lavoratori in materia di salute e sicurezza nei luoghi di lavoro ai sensi del D LGS 81/2008 e accordo Stato-regioni del 21/12/2011. Codice 2914. Carbonia. 28-29/10/2019 (16 ore)
- Meeting: Percorsi di Screening delle Malattie Neuromuscolari. Sassari, 9 Novembre 2019 (partecipazione in qualità di relatore)
- RES: SMAcademy. Atrofia Muscolare Spinale: le certezze di oggi e gli scenari di domani. Roma 30-31 Gennaio 2020.
- Meeting: Percorsi di Screening delle Malattie Neuromuscolari. Sassari, 15 Febbraio 2020 (partecipazione in qualità di relatore)
- FAD: Emergenza sanitaria da nuovo coronavirus SARS CoV-2: preparazione e contrasto. Organizzato da Istituto Superiore di Sanità (16 ore). Test finale 28/03/2020.
- FAD: Riconoscimento e gestione di alcune malattie neuromuscolari- focus SMA. Test finale 01/06/2020.
- SMARTeam: il valore della multidisciplinarietà nel trattamento del paziente pediatrico. evento formativo n° 320688 edizione n. 1. In data 16/6/2021.
- Workshop "Governo clinico per la SMA: dalla teoria alla pratica" del SMALab – Spinal Muscular Atrophy Management Lab. 10 e 11 novembre 2021 organizzato dalla Scuola di Direzione Aziendale dell'Università Commerciale L. Bocconi.
- Workshop: IL PNRR: UN'OPPORTUNITÀ PER INTEGRARE I PERCORSI DI CURA NELLA SMA. SMALab – Spinal Muscular Atrophy Management Lab. 11-12 Maggio 2022 organizzato dalla Scuola di Direzione Aziendale dell'Università Commerciale L. Bocconi. Milano
- La terapia delle malattie neuromuscolari: attualità e prospettive. Brescia, 22-23 Settembre 2022.
- SMAcademy 2022: analisi critica di uno scenario in evoluzione. Evento formativo n 356295 edizione n. 1. 07-08/09/2022.
- XXII congresso nazionale AIM (associazione italiana di miologia). Matera 19-22 Ottobre 2022
- Evento formativo FAD codice ECM 353910: «La radioprotezione ai sensi del D.Lgs. 101/2020 per medici e odontoiatri» 16/12/2022
- SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA: LA PRESA IN CARICO DELLA DIAGNOSI ALLA FASE AVANZATA DI MALATTIA. Corte Franca (BS), 14.10.2023
- Presentazione dispositivi per l'assistenza e la gestione a domicilio del paziente per una corretta appropriatezza prescrittiva (Allegato 5, elenco 2B del DPCM del 12.01.2017). Milano, 30/11/2023
- Corso RES: Uso della tossina botulinica nel trattamento della spasticità in riabilitazione: appunti di real world. Pavia, 15/11/2023
- Matrix Amyotrophic lateral sclerosis. Meeting internazionale Italia-Cina in qualità di

case presenter. Evento on line del 16/12/2023.

Dati personali Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, in materia di protezione dei dati personali”.

Firma

Milano 28/12/2023

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Rachele Piras", written over the date.