**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE****INFORMAZIONI PERSONALI**

Cognome Nome	Vari Maria Stella
Qualifica	Dirigente Medico I livello
Amministrazione	Istituto Giannina Gaslini
Incarico attuale	Dirigente – U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Numero telefonico dell'ufficio	01056362635
E-mail Istituzionale	maristellavari@gaslini.org

**TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI
ED ESPERIENZE LAVORATIVE**

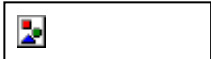
Titoli di studio	2/02/2006 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Genova
Altri titoli di Studio e Professionali	20/07/2012 Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli studi di Genova, Istituto Giannina Gaslini
	1/11/2017 Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche, XXX Ciclo, Curriculum di Malattie Muscolari, Neurodegenerative e Metaboliche dell' Età Evolutiva Università di Genova, Istituto Giannina Gaslini

Capacità Linguistiche

Lingua	Livello parlato	Livello scritto
Inglese	Fluente	Fluente

**Capacità nell'uso delle
tecnologie**

Ottima capacità nell'uso delle tecnologie



Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazioni a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)

Attività clinica specialistica in Neurologia Pediatrica

Specifica competenza nella conoscenza dei processi neurofisiologici cerebrali

Interpretazione tracciati EEGrafici e poligrafie in età neonatale e pediatrica

Pianificazione ed interpretazione dell'iter diagnostico complesso in pazienti con patologie neurologiche dell'età pediatrica, con particolare riferimento alla sfera neurogenetica

Esperienza nella conduzione di trials clinici in accordo con le linee guida internazionali (ICH-GCP)

Partecipazione a numerosi Convegni nazionali e internazionali, in particolare nell'ambito dell'epilessia e della neurogenetica

**ESPERIENZE PROFESSIONALI
PRINCIPALI INCARICHI
RICOPERTI**

Dal 1 Aprile 2017 al 30 ottobre 2019

Contratto di collaborazione libero professionale con ruolo assistenziale

Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Istituto G. Gaslini

Dal 16 Febbraio 2015 al 14 Settembre 2016

Contratto di collaborazione libero professionale con ruolo assistenziale

Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Istituto G. Gaslini

1 Febbraio 2013-1 Febbraio 2015

Assegno di Ricerca

Università di Genova, Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari Istituto G. Gaslini

Trials farmacologici

A Multicenter, Randomized, Double-blind, Parallel Group, Placebo controlled Trial of Two Fixed Doses of ZX008 (Fenfluramine Hydrochloride) Oral Solution as an Adjunctive Therapy in Children and Young Adults with Dravet Syndrome

A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel-Group, Adaptive Study to Assess the Safety and Efficacy of

UX007 in Subjects with Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome”

Studio multicentrico, in doppio cieco, randomizzato, controllato verso placebo, a gruppi paralleli per valutare l’efficacia e la sicurezza di Lacosamide come terapia aggiuntiva in soggetti con epilessia di età compresa tra 4 e 17 anni con crisi a insorgenza parziale

Studio clinico randomizzato, multicentrico, in doppio cieco, controllato verso placebo, a gruppi paralleli sugli effetti di eslicarbazepina acetato (BIA 2-093) come terapia aggiuntiva sulla funzione cognitiva, in bambini con epilessia refrattaria parziale (BIA-2093-208))

Efficacia e sicurezza di Eslicarbazepina Acetato (BIA 2-093) come terapia aggiuntiva per le crisi parziali farmacoresistenti nei bambini: studio in doppio cieco

Studio sulla soddisfazione per il trattamento dell’epilessia nei bambini e negli adolescenti
Gennaio 2007 Istituto Mario Negri

Pubblicazioni

1. Orsini A, Santangelo A, Bravin F, Bonuccelli A, Peroni D, Battini R, Foiadelli T, Bertini V, Valetto A, Iacomino M, Nigro V, Torella AL, Scala M, Capra V, **Vari MS**, Fetta A, Di Pisa V, Montanari F, Epifanio R, Bonanni P, Giorda R, Operto F, Pastorino G, Sarigecili E, Sardaroglu E, Okuyaz C, Bozdogan S, Musante L, Faletra F, Zanus C, Ferretti A, Vigevano F, Striano P, Cordelli DM. **Expanding Phenotype of Poirier-Bienvenu Syndrome: New Evidence from an Italian Multicentric Cohort of Patients**. Genes (Basel). 2022 Jan 30;13(2):276. doi: 10.3390/genes13020276. PMID: 35205321; PMCID: PMC8872204.
2. Riva A, Golda A, Balagura G, Amadori E, **Vari MS**, Piccolo G, Iacomino M, Lattanzi S, Salpietro V, Minetti C, Striano P. New Trends and Most Promising **Therapeutic Strategies for Epilepsy Treatment**. Front Neurol. 2021 Dec 7;12:753753. doi: 10.3389/fneur.2021.753753. PMID: 34950099; PMCID: PMC8690245.COVID-19 Host Genetics Initiative. Mapping the human genetic

- architecture of COVID-19. Nature. 2021 Dec;600(7889):472-477. doi: 10.1038/s41586-021-03767-x. Epub 2021 Jul 8. PMID: 34237774; PMCID: PMC8674144.
3. Epi25 Collaborative. Electronic address: jm4279@cumc.columbia.edu; Epi25 Collaborative. Sub-genic intolerance, ClinVar, and the epilepsies: **A whole-exome sequencing study of 29,165 individuals**. Am J Hum Genet. 2021 Oct 7;108(10):2024. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.08.008. Erratum for: Am J Hum Genet. 2021 Jun 3;108(6):965-982. PMID: 34626584; PMCID: PMC8546036.
 4. Koko M, Krause R, Sander T, Bobbili DR, Nothnagel M, May P, Lerche H; Epi25 Collaborative. **Distinct gene-set burden patterns underlie common generalized and focal epilepsies**. EBioMedicine. 2021 Oct;72:103588.doi:10.1016/j.ebiom.2021.103588. Epub 2021 Sep 24. PMID: 34571366; PMCID: PMC8479647.
 5. Piccolo G, Amadori E, **Vari MS**, Marchese F, Riva A, Ghirotto V, Iacomino M, Salpietro V, Zara F, Striano P. **Complex Neurological Phenotype Associated with a De Novo <i>DHDDS</i> Mutation in a Boy with Intellectual Disability, Refractory Epilepsy, and Movement Disorder**. J Pediatr Genet. 2021 Sep;10(3):236-238. doi: 10.1055/s-0040-1713159. Epub 2020 Jul 31. PMID: 34504728; PMCID: PMC8416192.
 6. Stevelink R, Luykx JJ, Lin BD, Leu C, Lal D, Smith AW, Schijven D, Carpay JA, Rademaker K, Rodrigues Baldez RA, Devinsky O, Braun KPJ, Jansen FE, Smit DJA, Koeleman BPC; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies; Epi25 Collaborative. **Shared genetic basis between genetic generalized epilepsy and background electroencephalographic oscillations**. Epilepsia. 2021 Jul;62(7):1518-1527. doi: 10.1111/epi.16922. Epub 2021 May 18. PMID: 34002374; PMCID: PMC8672363.

7. Epi25 Collaborative. Electronic address: jm4279@cumc.columbia.edu; Epi25 Collaborative. Sub-genic intolerance, ClinVar, and the epilepsies: **A whole-exome sequencing study of 29,165 individuals**. Am J Hum Genet. 2021 Jun 3;108(6):965-982. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.04.009. Epub 2021 Apr 30. Erratum in: Am J Hum Genet. 2021 Oct 7;108(10):2024. PMID: 33932343; PMCID: PMC8206159.
8. Raviglione F, Douzgou S, Scala M, Mingarelli A, D'Arrigo S, Freri E, Darra F, Giglio S, Bonaglia MC, Pantaleoni C, Mastrangelo M, Epifanio R, Elia M, Saletti V, Morlino S, **Vari MS**, De Liso P, Pavaine J, Spaccini L, Cattaneo E, Gardella E, Møller RS, Marchese F, Colonna C, Gandioli C, Gobbi G, Ram D, Palumbo O, Carella M, Germano M, Tonduti D, De Angelis D, Caputo D, Bergonzini P, Novara F, Zuffardi O, Verrotti A, Orsini A, Bonuccelli A, De Muto MC, Trivisano M, Vigevano F, Granata T, Bernardina BD, Tranchina A, Striano P. **Electroclinical features of MEF2C haploinsufficiency-related epilepsy: A multicenter European study**. Seizure. 2021 May;88:60-72.doi: 10.1016/j.seizure.2021.03.025. Epub 2021 Mar 30. PMID: 33831796.
9. Malerba F, Alberini G, Balagura G, Marchese F, Amadori E, Riva A, **Vari MS**, Gennaro E, Madia F, Salpietro V, Angriman M, Giordano L, Accorsi P, Trivisano M, Specchio N, Russo A, Gobbi G, Raviglione F, Pisano T, Marini C, Mancardi MM, Nobili L, Freri E, Castellotti B, Capovilla G, Coppola A, Verrotti A, Martelli P, Miceli F, Maragliano L, Benfenati F, Cilio MR, Johannesen KM, Møller RS, Ceulemans B, Minetti C, Weckhuysen S, Zara F, Tagliatela M, Striano P. **Genotype-phenotype correlations in patients with de novo *KCNQ2* pathogenic variants**. Neurol Genet. 2020 Nov 30;6(6):e528. doi: 10.1212/NXG.0000000000000528. PMID: 33659638; PMCID: PMC7803337.
10. Balagura G, Riva A, Marchese F, Iacomino M, Madia F, Giacomini T, Mancardi MM, Amadori E, **Vari MS**, Salpietro V, Russo A, Messina T,

- Vignoli A, Chiesa V, Giordano L, Accorsi P, Caffi L, Orsini A, Bonuccelli A, Santucci M, Vecchi M, Vanadia F, Milito G, Fusco C, Cricchiutti G, Carpentieri M, Margari L, Spalice A, Beccaria F, Benfenati F, Zara F, Striano P. **Clinical spectrum and genotype- phenotype correlations in PRRT2 Italian patients.** Eur J Paediatr Neurol. 2020 Sep;28:193-197. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.06.005. Epub 2020 Jun 23. PMID: 32651081.
11. Schijven D, Stevelink R, McCormack M, van Rheenen W, Luykx JJ, Koeleman BPC, Veldink JH; Project MinE ALS GWAS Consortium; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. **Analysis of shared common genetic risk between amyotrophic lateral sclerosis and epilepsy.** Neurobiol Aging. 2020 Aug;92:153.e1-153.e5. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2020.04.011. Epub 2020 Apr 18. PMID: 32409253; PMCID: PMC7818383.
12. Marchese F, **Vari MS**, Balagura G, Riva A, Salpietro V, Verrotti A, Citraro R, Lattanzi S, Minetti C, Russo E, Striano P. **An Open Retrospective Study of a Standardized Cannabidiol Based-Oil in Treatment-Resistant Epilepsy.** Cannabis Cannabinoid Res. 2020 Jul 21. doi: 10.1089/can.2019.0082. Epub ahead of print. PMID: 33998856.
13. Amadori E, Scala M, Cereda GS, **Vari MS**, Marchese F, Di Pisa V, Mancardi MM, Giacomini T, Siri L, Vercellino F, Serino D, Orsini A, Bonuccelli A, Bagnasco I, Papa A, Minetti C, Cordelli DM, Striano P. **Targeted re-sequencing for early diagnosis of genetic causes of childhood epilepsy: the Italian experience from the 'beyond epilepsy' project.** Ital J Pediatr. 2020 Jul 6;46(1):92. doi: 10.1186/s13052-020-00860-1. PMID: 32631363; PMCID: PMC7339579.
14. Niestroj LM, Perez-Palma E, Howrigan DP, Zhou Y, Cheng F, Saarentaus E, Nürnberg P, Stevelink R, Daly MJ, Palotie A, Lal D; Epi25 Collaborative.

- Epilepsy subtype-specific copy number burden observed in a genome-wide study of 17 458 subjects.** Brain. 2020 Jul 1;143(7):2106-2118. doi: 10.1093/brain/awaa171. PMID: 32568404; PMCID: PMC7364765.
15. Balagura G, Riva A, Marchese F, Iacomino M, Madia F, Giacomini T, Mancardi MM, Amadori E, **Vari MS**, Salpietro V, Russo A, Messina T, Vignoli A, Chiesa V, Giordano L, Accorsi P, Caffi L, Orsini A, Bonuccelli A, Santucci M, Vecchi M, Vanadia F, Milito G, Fusco C, Cricchiutti G, Carpentieri M, Margari L, Spalice A, Beccaria F, Benfenati F, Zara F, Striano P. **Clinical spectrum and genotype-phenotype correlations in PRRT2 Italian patients.** Eur J Paediatr Neurol. 2020 Sep;28:193-197. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.06.005. Epub 2020 Jun 23. PMID: 32651081.
16. Terrone G, Marchese F, **Vari MS**, Severino M, Madia F, Amadori E, Del Giudice E, Romano A, Gennaro E, Zara F, Striano P. **A further contribution to the delineation of epileptic phenotype in PACS2-related syndrome.** Seizure. 2020 Jul;29:53-55. doi: 10.1016/j.seizure.2020.05.001. Epub 2020 May 11. PMID: 32416568.
17. Schijven D, Stevelink R, McCormack M, van Rheenen W, Luykx JJ, Koeleman BPC, Veldink JH; Project MinE ALS GWAS Consortium; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. **Analysis of shared common genetic risk between amyotrophic lateral sclerosis and epilepsy.** Neurobiol Aging. 2020 Aug;92: 153.e1-153.e5. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2020.04.011. Epub 2020 Apr18. PMID: 32409253; PMCID: PMC7818383.
18. Cordani R, Micalizzi C, Giacomini T, Gastaldi M, Franciotta D, Fioredda F, Buratti S, Morana G, Pirlo D, Renna S, Castagnola E, Risso M, Lanteri P, **Vari MS**, Mancardi MM. **Bortezomib-Responsive Refractory Anti-N-Methyl-d-Aspartate Receptor Encephalitis.** Pediatr

- Neurol.2020Feb;103:61doi:10.1016/j.pediatrneuro
I.2019.09.004. Epub 2019 Oct 19. PMID:
31759783.
19. Stevelink R, Pangilinan F, Jansen FE, Braun KPJ; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies, Molloy AM, Brody LC, Koeleman BPC. **Assessing the genetic association between vitamin B6 metabolism and genetic generalized epilepsy.** Mol Genet Metab Rep. 2019 Oct 11;21:100518. doi: 10.1016/j.ymgmr.2019.100518. PMID: 31641590; PMCID: PMC6796782.
 20. Epi25 Collaborative. Electronic address: s.berkovic@unimelb.edu.au; Epi25 Collaborative. **Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals.** Am J Hum Genet. 2019 Aug 1;105(2):267-282. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.05.020. Epub 2019 Jul 18. PMID: 31327507; PMCID: PMC6698801.
 21. Giacomini T, **Vari MS**, Janis S, Prato G, Pisciotta L, Rocchi A, Michelucci A, Di Rocco M, Gandullia P, Mattioli G, Sacco O, Morana G, Mancardi MM. Epileptic Encephalopathy, **Myoclonus-Dystonia, and Premature Pubarche in Siblings with a Novel C-Terminal Truncating Mutation in ATRX Gene.** Neuropediatrics. 2019 Oct;50(5):327-331. doi: 10.1055/s-0039-1692141. Epub 2019 Jul 18. PMID: 31319423.
 22. Salpietro V, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovcova J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, Männikkö R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong- Moron J, Gueden S, Bar-Yosef O, Tzadok M, Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavrilova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dyment D,

- Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino M, Minetti C, Skabar A, Fabretto A; SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. **AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders.** Nat Commun. 2019 Jul 12;10(1):3094. doi: 10.1038/s41467-019-10910-w. PMID: 31300657; PMCID: PMC6626132.
23. Scala M, Traverso M, Capra V, **Vari MS**, Severino M, Grossi S, Zara F, Striano P, Minetti C. Pelizaeus-Merzbacher Disease due to PLP1 Frameshift Mutation in a **Female with Nonrandom Skewed X-Chromosome Inactivation.** Neuropediatrics. 2019 Aug;50(4):268-270. doi: 10.1055/s-0039-1688954. Epub 2019 May 28. PMID: 31137068.
24. Scala M, Amadori E, Fusco L, Marchese F, Capra V, Minetti C, **Vari MS**, Striano P. **Abnormal circadian rhythm in patients with GRIN1-related developmental epileptic encephalopathy.** Eur J Paediatr Neurol. 2019 Jul;23(4):657-661. doi:10.1016/j.ejpn.2019.05.011. Epub 2019 May 24. PMID: 31176596.
25. Scala M, Torella A, Severino M, Morana G, Castello R, Accogli A, Verrico A, **Vari MS**, Cappuccio G, Pinelli M, Vitiello G, Terrone G, D'Amico A; TUDP consortium, Nigro V, Capra V. **Three de novo DDX3X variants associated with distinctive brain developmental abnormalities and brain tumor in intellectually disabled females.** Eur J Hum Genet. 2019 Aug;27(8):1254-1259. doi:10.1038/s41431-019-0392-7. Epub 2019 Apr 1. PMID: 30936465; PMCID: PMC6777618.
26. International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. **Genome-wide mega-**

analysis identifies 16 loci and highlights diverse biological mechanisms in the common epilepsies. Nat Commun. 2018 Dec 10;9(1):5269. doi:10.1038/s41467-018-07524-z. PMID: 30531953; PMCID: PMC6288131.

27. Zagaglia S, Selch C, Nisevic JR, Mei D, Michalak Z, Hernandez-Hernandez L, Krithika S, Vezyroglou K, Varadkar SM, Pepler A, Biskup S, Leão M, Gärtner J, Merckenschlager A, Jaksch M, Møller RS, Gardella E, Kristiansen BS, Hansen LK, **Vari MS**, Helbig KL, Desai S, Smith-Hicks CL, Hino-Fukuyo N, Talvik T, Laugesaar R, Ilves P, Öunap K, Körber I, Hartlieb T, Kudernatsch M, Winkler P, Schimmel M, Hasse A, Knuf M, Heinemeyer J, Makowski C, Ghedia S, Subramanian GM, Striano P, Thomas RH, Micallef C, Thom M, Werring DJ, Kluger GJ, Cross JH, Guerrini R, Balestrini S, Sisodiya SM. **Neurologic phenotypes associated with COL4A1 mutations: Expanding the spectrum of disease.** Neurology. 2018 Nov 27;91(22):e2078-e2088. doi: 10.1212/WNL.0000000000006567. Epub 2018 Nov
28. **Vari MS**, Traverso M, Bellini T, Madia F, Pinto F, Striano P, Minetti C, Zara F. **Erratum to "De novo 12q22.q23.3 duplication associated with temporal lobe epilepsy"** [Seizure 57 (2018) 63-65]. Seizure. 2018 Apr;57:R1. doi:0.1016/j.seizure.2018.04.003. PMID: 29685396.
29. May P, Girard S, Harrer M, Bobbili DR, Schubert J, Wolking S, Becker F, Lachance-Touchette P, Meloche C, Gravel M, Niturad CE, Knaus J, De Kovel C, Tolia M, Polvi A, Iacomino M, Guerrero-López R, Baulac S, Marini C, Thiele H, Altmüller J, Jabbari K, Ruppert AK, Jurkowski W, Lal D, Rusconi R, Cestèle S, Terragni B, Coombs ID, Reid CA, Striano P, Caglayan H, Siren A, Everett K, Møller RS, Hjalgrim H, Muhle H, Helbig I, Kunz WS, Weber YG, Weckhuysen S, Jonghe P, Sisodiya SM, Nabbout R, Franceschetti S, Coppola A, **Vari MS**, Kasteleijn-Nolst Trenité D, Baykan B, Ozbek U, Bebek N, Klein KM, Rosenow F, Nguyen DK, Dubeau F, Carmant L, Lortie A, Desbiens R, Clément JF, Cieuta-Walti C, Sills GJ, Auce P, Francis B, Johnson MR, Marson

- AG, Berghuis B, Sander JW, Avbersek A, McCormack M, Cavalleri GL, Delanty N, Depondt C, Krenn M, Zimprich F, Peter S, Nikanorova M, Kraaij R, van Rooij J, Balling R, Ikram MA, Uitterlinden AG, Avanzini G, Schorge S, Petrou S, Mantegazza M, Sander T, LeGuern E, Serratos JM, Koeleman BPC, Palotie A, Lehesjoki AE, Nothnagel M, Nürnberg P, Maljevic S, Zara F, Cossette P, Krause R, Lerche H; Epicure Consortium; EuroEPINOMICS CoGIE Consortium; EpiPGX Consortium. **Rare coding variants in genes encoding GABA_A receptors in genetic generalized epilepsies: an exome-based case-control study.** Lancet Neurol. 2018 Aug;17(8):699-708. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30215-1. Epub 2018 Jul 17. PMID:30033060.
30. Striano P, Iapadre G, Vari MS, Verrotti A. **Multiorgan mitochondrial dysfunction is not a main feature of MFN2 mutations (Reply to: CMT2 due to homozygous MFN2 variants is a multiorgan mitochondrial disorder).** Eur J Paediatr Neurol. 2018 Sep;22(5):892-893. doi: 10.1016/j.ejpn.2018.04.011. Epub 2018 Apr 30. PMID: 29748043.
31. Bertamino M, Severino M, Grossi A, Rusmini M, Tortora D, Gandolfo C, Pederzoli S, Malattia C, Picco P, Striano P, Ceccherini I, Di Rocco M; Gaslini Pediatric Stroke Group. **ABCC6 mutations and early onset stroke: Two cases of a typical Pseudoxanthoma Elasticum.** Eur J Paediatr Neurol. 2018 Jul;22(4):725-728. doi:10.1016/j.ejpn.2018.04.002. Epub 2018 Apr 12. PMID: 29709427.
32. Vari MS, Traverso M, Bellini T, Madia F, Pinto F, Striano P, Minetti C, Zara F. **Erratum to "De novo 12q22.q23.3 duplication associated with temporal lobe epilepsy"** [Seizure 57 (2018) 63-65]. Seizure. 2018 Apr;57:R1. doi: 10.1016/j.seizure.2018.04.003. PMID: 29685396.
33. Iapadre G, Morana G, Vari MS, Pinto F, Lanteri P, Tessa A, Santorelli FM, Striano P, Verrotti A. **A**

- novel homozygous MFN2 mutation associated with severe and atypical CMT2 phenotype.** Eur J Paediatr Neurol. 2018May;22(3):563-567. doi: 10.1016/j.ejpn.2017.12.020. Epub 2018 Jan 5. PMID: 29361379.
34. Falsaperla R, **Vari MS**, Toldo I, Murgia A, Sartori S, Vecchi M, Suppiej A, Burlina A, Mastrangelo M, Leuzzi V, Marchiani V, De Liso P, Capovilla G, Striano P, Vitaliti G; Italian Society of Pediatric Neurology (SINP: Società Italiana di Neurologia Pediatrica). **Pyridoxine-dependent epilepsies: an observational study on clinical, diagnostic, therapeutic and prognostic features in a pediatric cohort.** Metab Brain Dis. 2018 Feb;33(1):261-269. doi: 10.1007/s11011-017-0150-x. Epub 2017 Nov 25. PMID: 29178011.
35. Cappuccio G, Pinelli M, Alagia M, Donti T, Day-Salvatore DL, Veggiotti P, De Giorgis V, Lunghi S, **Vari MS**, Striano P, Brunetti-Pierri N, Kennedy AD, Elsea SH. **Biochemical phenotyping unravels novel metabolic abnormalities and potential biomarkers associated with treatment of GLUT1 deficiency with ketogenic diet.** PLoS One. 2017 Sep 29;12(9):e0184022. doi: 10.1371/journal.pone.0184022. PMID: 28961260; PMCID: PMC5621665.
36. Santolini I, Celli R, Cannella M, Imbriglio T, Guiducci M, Parisi P, Schubert J, Iacomino M, Zara F, Lerche H; EuroEPINOMICS CoGIE Consortium; Genetic Commission of Italian League Against Epilepsy (LICE), Moyanova S, Ngomba RT, van Luijtelaar G, Battaglia G, Bruno V, Striano P, Nicoletti F. **Alterations in the δ ligand, thrombospondin-1, in a rat model of spontaneous absence epilepsy and in patients with idiopathic/genetic generalized epilepsies.** Epilepsia. 2017 Nov;58(11):1993-2001. doi: 10.1111/epi.13898. Epub 2017 Sep 15. PMID: 28913875.
37. Accogli A, Iacomino M, Pinto F, Orsini A, **Vari MS**, Selmi R, Torella A, Nigro V, Minetti C, Severino M, Striano P, Capra V, Zara F. **Novel AMPD2 mutation in pontocerebellar hypoplasia,**

- dysmorphisms, and teeth abnormalities.** Neurol Genet. 2017 Aug 9;3(5):e179. doi: 10.1212/NXG.0000000000000179. PMID: 28815207; PMCID: PMC5550382.
38. **Vari MS**, Traverso M, Bellini T, Madia F, Pinto F, Minetti C, Striano P, Zara F. **De novo 12q22.q23.3 duplication associated with temporal lobe epilepsy.** Seizure.2017Aug;50:80-82.doi: 10.1016/j.seizure.2017.06.011. Epub 2017 Jun 15. PMID: 28633043.
39. Accogli A, Traverso M, Madia F, Bellini T, **Vari MS**, Pinto F, Capra V. **A novel Xp22.13 microdeletion in Nance-Horan syndrome.** Birth Defects Res. 2017 Jul 3;109(11):866-868. doi: 10.1002/bdr2.1032. Epub 2017 May 2. PMID: 28464487.
40. Plecko B, Zweier M, Begemann A, Mathis D, Schmitt B, Striano P, Baethmann M, **Vari MS**, Beccaria F, Zara F, Crowther LM, Joset P, Sticht H, Papuc SM, Rauch A. **Confirmation of mutations in PROSC as a novel cause of vitamin B ₆ -dependent epilepsy.** J Med Genet. 2017 Dec;54(12):809-814. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-104521. Epub 2017 Apr 8. PMID: 28391250.
41. De Liso P, Vigeveno F, Specchio N, De Palma L, Bonanni P, Osanni E, Coppola G, Parisi P, Grosso S, Verrotti A, Spalice A, Nicita F, Zamponi N, Siliquini S, Giordano L, Martelli P, Guerrini R, Rosati A, Ilvento L, Belcastro V, Striano P, **Vari MS**, Capovilla G, Beccaria F, Bruni O, Luchetti A, Gobbi G, Russo A, Pruna D, Tozzi AE, Cusmai R. **Effectiveness and tolerability of peramppanel in children and adolescents with refractory epilepsies-An Italian observational multicenter study.** Epilepsy Res. 2016 Nov;127:93-100. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2016.08.021. Epub 2016 Aug 18. PMID: 27568598.
42. Striano P, **Vari MS**, Mazzocchetti C, Verrotti A, Zara F. **Management of genetic epilepsies: From empirical treatment to precision**

- medicine.** Pharmacol Res. 2016 May;107:426-429. doi: 10.1016/j.phrs.2016.04.006. Epub 2016 Apr 11. PMID: 27080588.
43. **Vari MS**, Pinto F, Mencaroni E, Giudizioso G, Minetti C, La Neve A, Francavilla T, Piccioli M, Striano S, del Gaudio L, Tovo P, Striano P, Verrotti **Safety of Overnight Switch from Brand-Name to Generic Levetiracetam.** Clin Drug Investig. 2016 Jan;36(1):87-91. doi: 10.1007/s40261-015-0351-1. PMID: 26507620.
44. Striano P, **Vari MS.** **Todd Paralysis in Rolandic Epilepsy.** Pediatr Neurol Briefs. 2015 Jul;29(7):50. doi: 10.15844/pedneurbriefs-29-7-1. PMID: 26933588; PMCID: PMC4747292.
45. Cianchetti C, Messina P, Pupillo E, Crichiutti G, Baglietto MG, Veggiotti P, Zamponi N, Casellato S, Margari L, Erba G, Beghi E; TASCA study group. **The perceived burden of epilepsy: Impact on the quality of life of children and adolescents and their families.** Seizure. 2015 Jan;24:93-101. doi: 10.1016/j.seizure.2014.09.003. Epub 2014 Sep 16. PMID: 25264356.
46. Beghi E, Messina P, Pupillo E, Crichiutti G, Baglietto MG, Veggiotti P, Zamponi N, Casellato S, Margari L, Cianchetti C; TASCA Study Group. **Satisfaction with antiepileptic drugs in children and adolescents with newly diagnosed and chronic epilepsy.** Epilepsy Res. 2012 Jun;100(1-2):142-51. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2012.02.005. Epub 2012 Mar 3. PMID: 22386633.
47. Palmieri A, Molinari AC, Rossi A, Gandolfo C, Lucigrai G, Pavanello M, Politanò T, **Vari MS**, Di Pietro P. **Emergenza neurologica in pediatria: lo stroke** [Neurologic emergency in children's hospital. Stroke]. Minerva Pediatr. 2009 Oct;61(5):461-7. Italian. PMID: 19794371.

ASSOCIAZIONI PROFESSIONALI

Ordine dei Medici e degli Odontoiatri di Genova dal 3 agosto 2006, Codice regionale 14929

Lega italiana contro l'epilessia (LICE) dal 2007

Registro Italiano Trombosi Infantili (GIRTI) dal 2008

Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) dal 2013

Io sottoscritta MARIA STELLA VARI autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

Io sottoscritta MARIA STELLA VARI sono consapevole delle sanzioni previste dall'art 76 del Testo Unico, DPR 28/12/2000 n. 445, e della decadenza dei benefici prevista dall'art.75 del medesimo Testo Unico, in caso di dichiarazioni false o mendaci, sotto la mia responsabilità

Data GENOVA , 18 marzo 2022

IRCCS "G. GASLINI"
J.O.C. Neurologia Pediatrica e
Malattie Muscolari
Dr.ssa Maria Stella Vari
O.M. GE 14929

