

# CURRICULUM VITAE



## INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e nome SPADA MARCO

Data di nascita

Telefono

Fax

E-mail

Codice Fiscale:

## POSIZIONE LAVORATIVA

Qualifica rivestita  
• struttura di appartenenza

DIRETTORE STRUTTURA COMPLESSA DI PEDIATRIA  
PRESIDIO "OSPEDALE INFANTILE REGINA MARGHERITA "  
AOU Città della Salute e della Scienza di Torino

## TITOLI DI STUDIO

- Diploma di Laurea in Medicina e Chirurgia conseguito presso l'Università degli Studi di Torino in data 17 Luglio 1990 con votazione 110/110 e lode e con la presentazione della Tesi "Iperfenilalaninemie primitive: approccio sperimentale alla diagnostica differenziale",
- Abilitazione alla Professione di Medico Chirurgo conseguita presso l'Università degli Studi di Torino nella II° sessione dell'anno 1990,
- Iscrizione all'Albo Professionale dell'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Cuneo a far tempo dal 24 Gennaio 1991 al numero di posizione 2897,
- Diploma di Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche (VI ciclo) conseguito presso l'Università degli Studi di Napoli "Federico II" in data 27 Settembre 1994 con la dissertazione finale dal titolo "*Nuovo approccio terapeutico nella tirosinemia epato-renale*",
- Diploma di Specializzazione in Pediatria conseguito presso l'Università degli Studi di Torino in data 16 Novembre 1994,
- Diploma di Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche ed Oncologia Umana, indirizzo in Pediatria Sperimentale (XXII ciclo), conseguito presso l'Università degli Studi di Torino in data 27 Gennaio 2011 con la dissertazione finale dal titolo "*Screening della glicogenosi di tipo I: un approccio sperimentale*".
- Abilitazione Scientifica Nazionale alla funzione di Professore Universitario di Seconda Fascia (Professore Associato) nel settore concorsuale 06/G1-Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria Infantile - conseguita in data 05 Febbraio 2014 presso il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca
- **Abilitazione Scientifica Nazionale alla funzione di Professore Universitario di Prima Fascia (Professore Ordinario)** nel settore concorsuale 06/G1-Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria Infantile - conseguita in data 12 Aprile 2018 presso il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca.

## ESPERIENZE PROFESSIONALI

- attuali
  - Direttore della Struttura Complessa “Pediatria” dal 01.08.2016 alla data odierna presso il Presidio “Ospedale Infantile Regina Margherita”
  
- pregresse
  - Responsabile Struttura Semplice “Malattie Metaboliche” dal 01.12.2002 al 31.07.2016
  
  - Responsabile "Malattie Metaboliche" dal 01.01.1997 al 30.11.2002 presso Presidio “Ospedale Infantile Regina Margherita”
  
  - soggiorno di studio e di addestramento professionale dal 01.09.1991 al 31.10.1993 presso la divisione "Clinique de Génétique Médicale" dell' Ospedale Pediatrico "Hôpital Necker-Enfants Malades" di Parigi (Francia), rilevante struttura estera e centro di riferimento europeo per la patologia pediatrica ad alta complessità, esercitando sia attività clinico-assistenziale che attività di ricerca clinica ,
  
  - Sviluppo di carriera (Presidio “Ospedale Infantile Regina Margherita” – AOU Città della Salute e della Scienza di Torino):
    - Assistente Medico di Pediatria di ruolo dal 03.10.1994 al 31.12.1994;
    - Dirigente I Livello Fascia "B" di Pediatria di ruolo dal 01.01.1995 al 05.12.1996;
    - Dirigente I Livello di Pediatria con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 06.12.1996 al 30.07.1999;
    - Dirigente Medico della disciplina di Pediatria con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 31.07.1999 alla data odierna

## CAPACITÀ LINGUISTICHE E USO DELLE TECNOLOGIE

LINGUE	INGLESE	FRANCESE
- Livello Parlato	Fluente eccellente	Fluente eccellente
- Livello scritto	Fluente eccellente	Fluente eccellente
TECNOLOGIE	Utilizzo principali software area Office	

**ALTRO** Attività di docenza presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Torino mediante il conferimento dell'incarico di insegnamento annuale “Terapia Pediatrica” negli anni accademici 2002-2003, 2003-2004, 2004-2005 e 2005-2006. Attività di docenza presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Torino mediante il conferimento dell'incarico di insegnamento annuale “Malattie Metaboliche” dall'anno accademico 2006-2007 ad oggi. Attività di docenza presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica

dell'Università degli Studi di Torino il conferimento dell'insegnamento annuale "Genetica Medica–Difetti Ereditari del Metabolismo" dall'anno accademico 2001-2002 ad oggi.

Attività scientifica e di ricerca clinica nell'ambito della pediatria generale e specialistica con particolare riferimento alle malattie metaboliche ereditarie. Il periodo iniziale dell'attività scientifica, che coincide con la frequenza presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi Torino, è stato caratterizzato dagli studi su pazienti affetti da patologie del metabolismo aminoacidico e del metabolismo dei neurotrasmettitori. Dal 01.09.1991 al 31.10.1993 l'attività di ricerca in tema di malattie metaboliche ereditarie è stata implementata presso un ente estero di alta qualificazione per la ricerca e la clinica pediatrica quale l'Ospedale Pediatrico "Hôpital Necker-Enfants Malades" di Parigi (Francia) afferente alla "Université René Descartes– Paris V" presso la struttura clinica denominata "Clinique de Génétique Médicale". Al termine dell'esperienza formativa e di ricerca presso l'istituzione pediatrica francese l'attività scientifica è continuata fino alla data odierna presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino in collaborazione con la Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Torino ove sono stati sviluppate ricerche ed approcci innovativi in tema di prevenzione, di screening, di diagnostica biochimica, di caratterizzazione molecolare, di caratterizzazione clinica e di terapia di diverse patologie pediatriche ad alta complessità afferenti al gruppo nosologico delle malattie metaboliche ereditarie.

I risultati delle ricerche effettuate sia durante il periodo di studio e di addestramento professionale presso l' "Hôpital Necker-Enfants Malades" di Parigi che presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Torino e l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino sono stati oggetto di numerose pubblicazioni su riviste biomediche di settore, che hanno avuto un impatto e una diffusione rilevanti nella comunità scientifica internazionale. Conseguimento del premio internazionale "SSIEM Award" istituito dalla società scientifica internazionale per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie denominata "Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)" per il miglior contributo di ricerca clinica per l'anno 1995 ( *Spada et al. Monitoring treatment of tetrahydrobiopterin deficiency by serum prolactin. Journal of Inherited Metabolic Disease 1996,19:231-233* ).

Componente del Consiglio Direttivo della società scientifica "Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo screening Neonatale (SIMMESN) per il triennio 2016-2018.

Componente del Comitato Etico Interaziendale della Azienda Ospedaliero-Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino, dell'Azienda Ospedaliera Ordine Mauriziano di Torino e della Azienda Sanitaria Locale TO1 per il profilo di Pediatra dal 07.01.2016 alla data odierna.

#### Pubblicazioni

- 1 Spada M, Parrella T, Ponzone R, Ferraris S, Guardamagna O, Ponzone A, Blau N. *Monitoring treatment in tetrahydrobiopterin deficiency. Pteridines* 1992; 3:13-15.
- 2 Guardamagna O, Spada M, Ponzone A, Viora E, Ponzone R, Binkert R, Matasovich A, Kierat L, Blau N. *Prenatal diagnosis of dihydropteridine reductase deficiency in a twin pregnancy. Pteridines* 1992,3:19-21.
- 3 Ponzone A, Guardamagna O, Spada M, Ponzone R., Sartore M, Kierat L, Heizmann CW, Blau N. *Hyperphenylalaninemia and pterin metabolism in serum and erythrocytes. Clinica Chimica Acta* 1993 ,216:63-71.
- 4 Ponzone A, Guardamagna O, Dianzani I, Ponzone R, Ferrero GB, Spada M, Cotton RGH. *Catalytic activity of tetrahydrobiopterin in dihydropteridine reductase deficiency and Indication for treatment. Pediatric Research* 1993;33:125-128.
- 5 Ponzone A, Guardamagna O, Spada M, Ferraris S, Ponzone R, Kierat L, Blau N. *Differential diagnosis of hyperphenylalaninemia by a combined phenylalanine-tetrahydrobiopterin loading test. European Journal of Pediatrics* 1993;152:655-661.
- 6 Ponzone A, Dianzani I, Spada M, de Sanctis L, Guardamagna O, Viora E, Ponzone R, Kierat L,

- Leimbacher W, Matasovic A, Blau N.  
*Prenatal diagnosis in primary hyperphenylalaninemia.*  
**Developmental Brain Dysfunction** 1993;6:158-167.
- 7 Spada M, Guardamagna O, Rabier D, van der Meer SB, Parvy P, Bardet J, Ponzone A, Saudubray JM. *Recurrent psychotic attacks in a boy with ornithine transcarbamylase deficiency: diagnostic failure of protein loading and allopurinol challenge.*  
**The Journal of Pediatrics** 1994;125:249-251.
- 8 van der Meer SB, Poggi F, Spada M, Bonnefont JP, Ogier H, Hubert P, Depondt E, Rapoport D, Rabier D, Charpentier C, Parvy P, Bardet J, Kamoun P, Saudubray JM.  
*Clinical outcome of long-term management of 26 patients with vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia.* **The Journal of Pediatrics** 1994;125:903-908.
- 9 Poggi-Travert F, Heron B, Billette de Villemeur T, Spada M, Jouvét P, Charpentier C, Rabier D, P Kamoun, Saudubray JM. *Diagnostic des comas métaboliques chez l'enfant.*  
**Archives de Pédiatrie** 1994;1:843-851.
- 10 Ponzone A, Ferraris S, Spada M, Blau N, Piovan S, Burlina AB.  
*Combined phenylalanine-tetrahydrobiopterin loading test in GTP-cyclohydrolase I deficiency.*  
**European Journal of Pediatrics** 1994;153
- 11 Spada M, Schuler A, Blau N, Ferraris S, Lanza C, Ponzone A.  
*Deprenyl in 6-pyruvoyltetrahydropterin synthase deficiency.* **Pteridines** 1995;6:144-146
- 12 Ferraris S, Spada M, Ferrero GB, Dompè C, Ponzone A.  
*Chylomicronemia syndrome due to lipoprotein lipase (LPL) deficiency: a possible cause of metabolic emergency.* **Rivista Italiana di Pediatria-Italian Journal of Pediatrics** 1995;21:247-252.
- 13 Blau N, Thony B, Spada M, Ponzone A. *Tetrahydrobiopterin and inherited hyperphenylalaninemia.* **Turkish Journal of Pediatrics** 1996;38:19-35.
- 14 van der Meer SB, Poggi F, Spada M, Bonnefont JP, Ogier H, Hubert P, Depondt E, Rapoport D, Rabier D, Charpentier C, Parvy P, Bardet J, Kamoun P, Saudubray JM.  
*Clinical outcome of long-term management of 17 patients with propionic acidemia.*  
**European Journal of Pediatrics** 1996;155:205-210.
- 15 Ponzone A, Spada M, de Sanctis L, Dianzani I.  
*Phenotyping of phenylketonuric patients by oral phenylalanine loading.*  
**European Journal of Pediatrics** 1996;155:523-524.
- 16 Spada M, Ferraris S, Ferrero GB, Sartore M, Lanza C, Perfetto F, de Sanctis L, Dompè C, Blau N, Ponzone A. *Monitoring treatment of tetrahydrobiopterin deficiency by serum prolactin.*  
**Journal of Inherited Metabolic Disease** 1996;19:231-233.
- 17 Spada M, Blau N, Meli C, Ferrero GB, de Sanctis L, Ferraris S, Ponzone A.  
*Different strategies in the treatment of dihydropteridine reductase deficiency.*  
**Pteridines** 1996;7:107-109.
- 18 de Sanctis L, Alliaudi C, Spada M, Cerone R, Biasucci G, Blau N, Ponzone A, Dianzani I.  
*Mutations and phenotypes in dihydropteridine reductase deficiency in Italy.*  
**Pteridines** 1996;7:103-106.
- 19 Oppliger T, Thony B, Kluge C, Matasovic A, Heizmann CW, Ponzone A, Spada M, Blau N.  
*Identification of mutations causing 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency in four Italian families.* **Human Mutation** 1997;10:25-35.
- 20 Saudubray JM, Martin M, Poggi-Travert F, Billette de Villemeur T, Spada M, Bartuli A, Jouvét P, Brivet M, Slama A, Vianey-Liaud C, Demaugre F, Bonnefont JP, Rabier D, Charpentier C, Kamoun P. *Clinical presentation of inherited mitochondrial fatty acid oxidation disorders: an update.*  
**International Pediatrics** 1997;12:34-40
- 21 Gallone GC, Broveglio-Ferri G, Agostini M, Gallo AI, Giaretto G, Orlassino R, Spada M, Marra I, Forni M. *Early sudden infant death syndrome due to mitochondrial very-long chain fatty acid oxidation disorder.*  
**Rivista Italiana di Pediatria-Italian Journal of Pediatrics** 1997; 23: 203-204.
- 22 Romano C, Balsamo A, Burrioni M, Cardillo A, Carnevale F, Caruso U, Cerone R, Ciatti R, Cioni M, Corbetta C, Dotti T, Impellizzeri A, Lelli A, Leuzzi V, Lilliu F, Pagliardini S, Piazzi S, Principi R, Salarci S, Schiaffino MC, Aloisi R, Altamura A, Biasucci G, Burlina AB, Cotugno G, Fabiano F, Ghirri P, Giovannini M, Meli C, Mostardini R, Musaro MA, Paolillo L, Peruzzi L, Pignero A, Puliti MT, Riva E, Sortino C, Spada M, Terranova D, Zammarchi E.  
*Diagnosis, classification, basis of treatment of hyperphenylalaninemia.*  
**Rivista Italiana di Pediatria-Italian Journal of Pediatrics** 1997;23:1040-1044.
- 23 Spada M, Dianzani I, Bonetti G, Biondi A, Leone L, Giannattasio S, Ponzone S.  
*Phenylalanine and tyrosine metabolism in phenylketonuria heterozygotes: influence of different phenylalanine hydroxylase mutations.* **Journal of Inherited Metabolic Disease** 1998;21:236-239.
- 24 Dianzani I, de Sanctis L, Smooker P, Gough TJ, Alliaudi C, Brusco A, Spada M, Blau N, Dobos M, Zhang H, Young N, Ponzone A, Armarego WLF, Cotton RCH.

*Dihydropteridine reductase deficiency: physical structure of the QDPR gene, identification of two new mutations and genotype-phenotype correlations.*

**Human Mutation** 1998;12: 267-273.

25 Spada M, Chiappa E, Ponzzone A.

*Cardiac response to enzyme replacement therapy in Gaucher's disease.*

**New England Journal of Medicine** 1998;339:1165-1166.

26 de Lonlay-Debenay P, Fournet JC, Martin D, Poggi F, Dionisi-Vici C, Spada M, Touati G, Rahier J, Brunelle F, Junien C, Robert JJ, Nihoul-Fékété C, Saudubray JM.

*Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia in the newborn and infants.*

**Archives de Pédiatrie** 1998;5:1347-1352

27 Ponzzone A, Spada M, Ferrero GB, Ponzzone R Ferraris S.

*Newborn feeding and screening for phenylketonuria.*

**Acta Paediatrica** 1999 ; 88 : 347-348.

28 Silengo M, Battistoni G, Spada M.

*Is there a relationship between extensive mongolian spots and inborn errors of metabolism?*

**American Journal of Medical Genetics** 1999 ; 87 : 276-277.

29 Spada M.

*Tyrosinémie hépatorenale. Médecine & Chirurgie Digestive* 1999 ; 28 : 237-239

30 Dianzani I, de Sanctis L, Spada M, Ponzzone A.

*Genetic testing of hyperphenylalaninemia.*

**Minerva Biotechnologica** 2000 :12 :71-82

31 de Sanctis L, Alliaudi C, Spada M, Farrugia R, Cerone R, Biasucci G, Meli C, Zammarchi E,

Coskun T, Blau N, Ponzzone A, Dianzani I.

*Genotype-phenotype correlation in dihydropteridine reductase deficiency.*

**Journal of Inherited Metabolic Disease** 2000; 23: 333-337.

32 Di Rocco M, Barone R, Adami A, Burlina A, Carrozzi M, Dionisi-Vici C, Gatti R, Iannetti P, Parini R, Raucci U, Roccella M, Spada M, Fiumara A.

*Carbohydrate-deficient glycoprotein syndromes: The Italian experience.*

**Journal of Inherited Metabolic Disease** 2000; 23:391-395.

33 Giannattasio S, Dianzani J, Lattanzio P, Spada M, Romano V, Cali F, Andria G, Ponzzone A, Marta E, Piazza A.

*Genetic heterogeneity in five Italian regions : analysis of PAH mutations and minihaplotypes.*

**Human Heredity** 2001 :52 :154-159.

34 Bisanzi S, Morrone A, Donati MA, Pasquini E, Spada M, Strisciuglio P, Parenti G, Parini R, Papadia E, Zammarchi E.

*Genetic analysis in nine unrelated Italian patients affected by OTC deficiency: detection of novel mutations in the OTC gene .*

**Molecular Genetics and Metabolism** 2002 ;76 :137-144

35 Silengo M, Valenzise M, Spada M, Ferrero GB, Ferraris S, Dassi P, Jarre L.

*Hair anomalies as a sign of mitochondrial disease.*

**European Journal of Pediatrics** 2003; 162:459-461.

36 Ponzzone A, Peduto A, Spada M.

*Tetrahydrobiopterin and mild phenylketonuria.*

**New England Journal of Medicine** 2003;348:1722-1723

37 Silengo M, Valenzise M, Pagliardini S, Spada M

*Hair changes in congenital disorders of glycosylation (CDG type 1).*

**European Journal of Pediatrics** 2003,162: 114-115

38 Peduto A, Spada M, Alluto A, La Dolcetta M, Ponzzone A, Santer R

*A novel mutation in the GLUT2 gene in a patient with Fanconi-Bickel syndrome detected by neonatal screening for galactosaemia.*

**Journal of Inherited Metabolic Disease** 2004; 27:279-280.

39 Bugiani M, Invernizzi F, Alberio S, Briem E, Lamantea E, Carrara F, Morini I, Farina L, Spada M, Donati MA, Uziel G, Zeviani M.

*Clinical and molecular findings in children with complex I deficiency.*

**Biochimica Biophysica Acta-Bioenergetics** 2004;1659:136-147.

40 Peduto A, Baumgartner MR, Verhoeven NM, Rabier D, Spada M, Nassogne MC, Poll-The BT, Bonetti G, Jakobs C, Saudubmy JM.

*Hyperpepcolic acidaemia: a diagnostic tool for peroxisomal disorders.*

**Molecular Genetics and Metabolism** 2004;82: 224-230.

41 Kotanko P, Kramar R, Devnja D, Paschke E, Voigtlander T, Auinger M, Pagliardini S, Spada M, Demmelbauer K, Lorenz M, Hauser AC, Kofler HJ, Lhotta K, Neyer U, Pronai W, Wallner M, Wieser C, Wiesholzer M, Zold H, Fodinger M, Sunder-Plassman G .(Erratum in J Am Soc Nephrol. 2004 Sep;15(9) . *Results of a nationwide screening for Anderson-Fabry disease among dialysis patients.*

- 42 Ponzzone A, Spada M, Ferraris S, Dianzani I, de Sanctis L.  
*Dihydropteridine reductase deficiency in man: from biology to treatment.*  
**Medicinal Research Review** 2004;24:127-150.
- 43 Tovo PA, Chiapello N, Gabiano C, Zeviani M, Spada M.  
*Zidovudine administration during pregnancy and mitochondrial disease in the offspring.*  
**Antiviral Therapy** 2005;10:697-699
- 44 Spada M, Pagliardini S, Yasuda M, Tukul T, Thiagarajan G, Sakuraba H, Ponzzone A, Desnick RJ.  
*High incidence of later-onset Fabry disease revealed by newborn screening.*  
**American Journal of Human Genetics** 2006;79:31-40.
- 45 Lualdi S, Di Rocco M, Corsolini F, Spada M, Bembi B, Cotugno G, Battini R, Stroppiano M, Pittis MG, Filocamo M.  
*Identification of nine new IDS alleles in mucopolysaccharidosis II. Quantitative evaluation by real-time RT-PCR of mRNAs sensitive to nonsense-mediated and nonstop decay mechanisms.*  
**Biochimica Biophysica Acta - Molecular basis of disease** 2006; 1762:478-484
- 46 Magnano L, Merlino S, Spada M.  
*Glycogenesis in the suckling baby: a not easy diagnosis.* **Minerva Pediatrica** 2007;59(4):416 .
- 47 Giovannini I, Spada M.  
*Acute heart failure in a 16-month child: onset of primary deficit of carnitine.*  
**Minerva Pediatrica** 2007;59(6):839.
- 48 Porta F, Spada M, Lala R, Mussa A.  
*Phalangeal quantitative ultrasound in children with phenylketonuria: a pilot study.*  
**Ultrasound in Medicine and Biology** 2008;34:1049-1052.
- 49 Bruno C, Bertini E, Di Rocco M, Cassandrini D, Ruffa G, De Toni T, Seri M, Spada M, Li Volti G, D'Amico A, Trucco F, Arca M, Casali C, Angelini C, Dimauro S, Minetti C.  
*Clinical and genetic characterization of Chanarin-Dorfman syndrome.*  
**Biochemical and Biophysical Research Communications** 2008;369:1125-1128
- 50 Ponzzone A, Spada M, Roasio L, Porta F, Mussa A, Ferraris S.  
*Impact of neonatal protein metabolism and nutrition on screening for phenylketonuria.*  
**Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition** 2008;46:561-569.
- 51 Porta F, Roato I, Mussa A, Repici M, Gorassini E, Spada M, Ferracini R.  
*Increased spontaneous osteoclastogenesis from peripheral blood mononuclear cells in phenylketonuria.*  
**Journal of Inherited Metabolic Disease** 2008,31(Suppl 2):S339-S342;
- 52 Kleinert J, Kotanko P, Spada M, Pagliardini S, Paschke E, Paul K, Voigtlander T, Wallner M, Kramar R, Stummvoll HK, Schwarz C, Horn S, Holzer H, Fodinger M, Sunder-Plassmann G.  
*Anderson-Fabry disease: a case-finding study among male kidney transplant recipients in Austria.*  
**Transplant International** 2009,22: 287-292
- 53 Porta F, Mussa A, Concolino D, Spada M, Ponzzone A.  
*Dopamine agonists in 6-pyruvoyl tetrahydropterin synthase deficiency.*  
**Neurology** 2009,73:633-637.
- 54 Ponzzone A, Porta F, Mussa A, Alluto A, Ferraris S, Spada M.  
*Unresponsiveness to tetrahydrobiopterin of phenylalanine hydroxylase deficiency.*  
**Metabolism-Clinical and Experimental** 2010 ;59:645-652.
- 55 Roato I, Porta F, Mussa A, D'Amico L, Fiore L, Garelli D, Spada M, Ferracini R.  
*Bone impairment in phenylketonuria is characterized by circulating osteoclast precursors and activated T cell increase.* **PLoS One** 2010 ; 30;5(11):e14167.
- 56 Porta F, Mussa A, Zanin A, Greggio NA, Burlina A, Spada M.  
*Impact of metabolic control on bone quality in phenylketonuria and mild hyperphenylalaninemia.*  
**Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition** 2011 ;52:345-350.
- 57 Porta F, Mussa A, Garelli D, Spada M.  
*Phenotyping and treatment of phenylketonuria.* **The Lancet** 2011;377(9764):465.
- 58 Porta F, Pagliardini S, Pagliardini V, Dotta A, Mussa A, Spada M.  
*Lysosomal enzyme activities in phenylketonuria.*  
**Molecular Genetics and Metabolism.** 2011;102(4):508.
- 59 Porta F, Spada M, Garelli D, Mussa A, Ponzzone A.  
*Tetrahydrobiopterin and phenylketonuria.* **The Journal of Pediatrics** 2011;158(5):864.
- 60 Porta F, Mussa A, Concolino D, Spada M, Ponzzone A.  
*Dopamine agonists in dihydropteridine reductase deficiency.*  
**Molecular Genetics and Metabolism** 2012 ;105(4):582-584.

- 61 Funghini S, Thusberg J, Spada M, Gasperini S, Parini R, Ventura L, Meli C, De Cosmo L, Sibilio M, Mooney SD, Guerrini R, Donati MA, Morrone A.  
*Carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency in Italy: clinical and genetic findings in a heterogeneous cohort.* **Gene** 2012 ;493:228-234.
- 62 Andria G, Caniglia M, Castorina M, Coppa GV, Di Rocco M, Vici CD, Gabrielli O, Lanino E, Messina C, Papadia F, Parini R, Rovelli A, Scarpa M, Sibilio M, Spada M.  
*Mucopolysaccharidosis type I: importance of early diagnosis in the perspective of recent therapeutical advances.*  
**Medico e Bambino** 2012;31(6):361-370.
- 63 Lovera C, Porta F, Caciotti A, Catarzi S, Cassanello M, Caruso U, Gallina MR, Morrone A, Spada M.  
*Sudden unexpected infant death (SUDI) in a newborn due to medium chain acyl CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency with an unusual severe genotype.* **Italian Journal of Pediatrics** 2012;38(1):59.
- 64 Spada M, Garelli D, Riggi C, Pagliardini V, Lualdi S, Filocamo M, Porta F.  
*Spontaneous regression of hypertrophic cardiomyopathy in an infant with Pompe's disease.*  
**Molecular Genetics and Metabolism.** 2012;107(4):763.
- 65 Porta F, Pagliardini V, Barbera C, Calvo PL, Pagliardini S, Lualdi S, Filocamo M, Spada M.  
*Neonatal chitotriosidase activity is not predictive for Niemann-Pick type A/B disease: implications for newborn screening of lysosomal storage disorders.*  
**Molecular Genetics and Metabolism** 2013; 108(1):106.
- 66 Porta F, Mussa A, Spada M. *Later effects of metabolic control in phenylketonuria.*  
**Molecular Genetics and Metabolism** 2013;109(1):118.
- 67 Santarelli F, Cassanello M, Enea A, Poma F, D'Onofrio V, Guala G, Garrone G, Puccinelli P, Caruso U, Porta F, Spada M. *A neonatal case of 3-hydroxy-3-methylglutaric-coenzyme A lyase deficiency.* **Italian Journal of Pediatrics.** 2013; 24;39(1):33.
- 68 Spada M, Enea A, Morrone A, Fea A, Porta F.  
*Cornea verticillata and Fabry disease.* **The Journal of Pediatrics.** 2013 ;163(2):609.
- 69 Spada M, Porta F, Vercelli L, Pagliardini V, Chiadò-Piat L, Boffi P, Pagliardini S, Remiche G, Ronchi D, Comi G, Mongini T.  
*Screening for later-onset Pompe's disease in patients with paucisymptomatic hyperCKemia.*  
**Molecular Genetics and Metabolism.** 2013;109(2):171-173.
- 70 Calvo PL, Brunati A, Spada M, Romagnoli R, Corso G, Parenti G, Rossi M, Baldi M, Carbonaro G, David E, Pucci A, Amoroso A, Salizzoni M.  
*Liver transplantation in defects of cholesterol biosynthesis: the case of lathosterolosis.*  
**American Journal of Transplantation.** 2014;14(4):960-965
- 71 Concolino D, Degennaro E, Parini R, Antuzzi, D. Bembi, B. Benso A. Carraro G, Chimenti C, Colla L, Cuonzo M.T, Del Rosso G, Diomedei M, Feliciani C, Feriozzi S, Ficcadenti A, Frustaci A, Gnarra M, Maccarone M, Mancuso M, Matucci A, Mignani R, Musumeci B, Nencini P, Piga S, Pisani A, Re F, Salviati A, Spada M, Vultaggio A, Zachara E, Zedde M.L, Zoli P.G.  
*Fabry Delphi working group. Delphi consensus on the current clinical and therapeutic knowledge on Anderson-Fabry disease.*  
**European Journal of Internal Medicine.** 2014;25(8):751-756.
- 72 D'Onofrio V, Poma F, Enea A, Santarelli F, Lovera C, Spada M.  
*Hyperammonemic coma in a patient with late-onset OTC deficiency.*  
**La Pediatria Medica e Chirurgica. Medical and Surgical Pediatrics.** 2014;36(3):128-131.
- 73 Barone R, Carrozzini M, Parini R, Battini R, Martinelli D, Elia M, Spada M, Lilliu F, Ciana G, Burlina A, Leuzzi V, Leoni M, Sturiale L, Matthijs G, Jaeken J, Di Rocco M, Garozzo D, Fiumara A.  
*A nationwide survey of PMM2-CDG in Italy: high frequency of a mild neurological variant associated with the L32R mutation.*  
**Journal of Neurology.** 2015 ;262(1):154-164.
- 74 Porta F, Pagliardini V, Roasio L, Biamino E, Spada M.  
*Playing competitive basketball in face of late-onset Pompe disease.*  
**Muscle & Nerve.** 2015;51(2):302-303.
- 75 Fava P, Fierro MT, Brizio M, Spada M, Marra E. *Atopic dermatitis in a phenylketonuric untreated patient.* **International Journal of Dermatology.** 2015; 54(5):568-570.
- 76 Porta F, Ponzzone A, Spada M.  
*Short prolactin profile for monitoring treatment in BH4 deficiency.*  
**European Journal of Paediatric Neurology.** 2015;19(3):360-363
- 77 Spada M, Calvo PL, Brunati A, Peruzzi L, Dell'Olio D, Romagnoli R, Porta F.  
*Early Liver Transplantation for Neonatal-Onset Methylmalonic Acidemia.*  
**Pediatrics.** 2015;136(1):e252-256.

- 78 Porta F, Pagliardini S, Pagliardini V, Ponzzone A, Spada M.  
*Newborn screening for galactosemia: a 30-year single center experience.*  
**World Journal of Pediatrics.** 2015;11(2):160-164.
- 79 Spada M, Calvo PL, Brunati A, Peruzzi L, Dell'Olio D, Romagnoli R, Porta F.  
*Liver transplantation in severe methylmalonic acidemia: The sooner, the better.*  
**The Journal of Pediatrics.** 2015;167(5):1173
- 80 Porta F, Mussa A, Baldassarre G, Perduca V, Farina D, Spada M, Ponzzone A.  
*Genealogy of breastfeeding.* **European Journal of Pediatrics.** 2016; 175(1):105-112.
- 81 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.*  
**Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry.** 2016;87(1): 5-11.
- 82 Porta F, Ponzzone A, Spada M.  
*Target Prolactin Range in Treatment of Tetrahydrobiopterin Deficiency.*  
**The Journal of Pediatrics.** 2016;168:236-239
- 83 Romagnolo A, Merola A, Porta F, Spada M, Lopiano L, Rizzone MG.  
*Transdermal rotigotine in dihydropteridine reductase deficiency.*  
**Journal of the Neurological Sciences.** 2016;367:237-238.
- 84 Mignani R, Pieruzzi F, Berri F, Burlina A, China B, Gallieni M, Pieroni M, Salvati A, Spada M.  
*FAbry STabilization indEX (FASTEX): an innovative tool for the assessment of clinical stabilization in Fabry disease.* **Clinical Kidney Journal.** 2016; 9:739-747.
- 85 Porta F, Ponzzone A, Spada M.  
*Long-term safety and effectiveness of pramipexole in tetrahydrobiopterin deficiency.*  
**European Journal of Paediatric Neurology.** 2016 ;20(6):839-842.
- 86 Spada M, Kasper D, Pagliardini V, Biamino E, Giachero S, Porta F.  
*Metabolic progression to clinical phenotype in classic Fabry disease.*  
**Italian Journal of Pediatrics.** 2017; 43:1.
- 87 Porta F, Spada M, Ponzzone A.  
*Early screening for tetrahydrobiopterin responsiveness in phenylketonuria.*  
**Pediatrics.** 2017, Aug;140 (2). pii: e20161591. doi: 10.1542/peds.2016-1591.
- 88 Herrera Sanchez MB, Previdi S, Bruno S, Fonsato V, Deregibus MC, Kholia S, Petrillo S, Tolosano E, Critelli R, Spada M, Romagnoli R, Salizzoni M, Tetta C, Camussi G.  
*Extracellular vesicles from human liver stem cells restore argininosuccinate synthase deficiency.*  
**Stem Cell Research and Therapy.** 2017 Jul 27;8(1):176. doi: 10.1186/s13287-017-0628-9.
- 89 Romano F, Tinti D, Spada M, Barzaghi , Rabbone I.  
*Neonatal diabetes in a patient with IPEX syndrome: an attempt at balancing insulin therapy.*  
**Acta Diabetologica.** 2017;54(12):1139-1141. doi: 10.1007/s00592-017-1057-z
- 90 Porta F, Pagliardini V, Celestino I, Pagliardini S, Ponzzone A, Spada M.  
*Newborn screening for biotinidase deficiency: a 30-year single center experience.*  
**Molecular Genetics and Metabolism Reports.** 2017;13:80-82. doi:10.1016/j.ymgmr.2017.08.005
- 91 Calvo PL, Tandoi F, Haak TB, Brunati A, Pinon M, Dell'Olio D, Romagnoli R, Spada M.  
*Acute liver failure in Neuroblastoma Amplified Sequence mutation. When acetaminophen is not a culprit.* **Italian Journal of Pediatrics.** 2017, Sep 25;43(1):88. doi: 10.1186/s13052-017-0406-4
- 92 Quarello P, Spada M, Porta F, Timeus F, Vassallo E, Fagioli F  
*Hematopoietic stem cell transplantation in Niemann-Pick disease type B monitored by chitotriosidase activity.* **Pediatric Blood & Cancer.** 2018; Feb;65(2). doi: 10.1002/pbc.26811.
- 93 Calvo PL, Spada M, Rabbone I, Pinon M, Porta F, Cisarò F, Reggiani S, Cefalù AB, Sturiale L, Garozzo D, Lefeber DJ, Jaeken J.  
*An unexplained congenital disorder of glycosylation-II in a child with neurohepatic involvement, hypercholesterolemia and hypoceruloplaminemia.*  
**Journal of Inherited Metabolic Disease Reports.** 2018, 38:97-100. doi:10.1007/8904\_2017\_35.
- 94 Menduti G, Biamino E, Vittorini R, Vesco S, Puccinelli MP, Porta F, Capo C, Leo S, Ciminelli BM, Iacovelli F, Spada M, Falconi M, Malaspina P, Rossi L.  
*Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency: The combination of a novel ALDH5A1 gene mutation and a missense SNP strongly affects SSADH enzyme activity and stability.*  
**Molecular Genetics and Metabolism .** 2018 Jul;124(3):210-215. Doi: 0.1016/j.ymgme.2018.05.006.
- 95 Porta F, Peruzzi L, Bonaudo R, Pieretti S, Busso M, Cocchi E, Conio A, Pagliardini V, Spada M.  
*Differential response to renal replacement therapy in neonatal-onset inborn errors of metabolism.*  
**Nephrology.** 2018 Oct;23(10):957-961. doi: 10.1111/nep.13409.



- 96 Parini R, De Lorenzo P, Dardis A, Burlina A, Cassio A, Cavarzere P, Concolino D, Della Casa R, Deodato F, Donati MA, Fiumara A, Gasperini S, Menni F, Pagliardini V, Sacchini M, Spada M, Taurisano R, Valsecchi MG, Di Rocco M, Bembi B.  
*Long term clinical history of an Italian cohort of infantile onset Pompe disease treated with enzyme replacement therapy.*  
**Orphanet Journal of Rare Diseases.** 2018; Feb 8;13(1):32. doi: 10.1186/s13023-018-0771-0.
- 97 Hilz MJ, Arbustini E, Dagna L, Gasbarrini A, Goizet C, Lacombe D, Liguori R, Manna R, Politei J, Spada M, Burlina A.  
*Non-specific gastrointestinal features: Could it be Fabry disease?*  
**Digestive and Liver Disease.** 2018 May;50(5):429-437. doi: 10.1016/j.dld.2018.02.011.
- 98 Mignani R, Pieroni M, Pisani A, Spada M, Battaglia Y, Verrecchia E, Mangeri M, Feriozzi S, Tanini I, De Danieli G, Pieruzzi F.  
*New insights from the application of the FABry STabilization indEX in a large population of Fabry cases.* **Clinical Kidney Journal.** 2018 Nov 14;12(1):65-70. doi: 10.1093/ckj/sfy108.
- 99 Duro G, Zizzo C, Cammarata G, Burlina A, Burlina A, Polo G, Scalia S, Oliveri R, Sciarino S, Francoforte D, Alessandro R, Pisani A, Palladino G, Napoletano R, Tenuta M, Masarone D, Limongelli G, Riccio E, Frustaci A, Chimenti C, Ferri C, Pieruzzi F, Pieroni M, Spada M, Castana C, Caserta M, Monte I, Rodolico MS, Feriozzi S, Battaglia Y, Amico L, Losi MA, Autore C, Lombardi M, Zoccali C, Testa A, Postorino M, Mignani R, Zachara E, Giordano A, Colomba P.  
*Mutations in the GLA Gene and LysoGb3: Is It Really Anderson-Fabry Disease?*  
**International Journal of Molecular Science.** 2018 Nov 23;19(12). pii: E3726. doi: 10.3390/ijms19123726.
- 100 Donati MA, Pasquini E, Spada M, Polo G, Burlina A.  
*Newborn screening in mucopolysaccharidoses.*  
**Italian Journal of Pediatrics.** 2018 Nov 16;44 (Suppl 2):126. doi:10.1186/s13052-018-0552-3.
- 101 Wanner C, Arad M, Baron R, Burlina A, Elliott PM, Feldt-Rasmussen U, Fomin VV, Germain DP, Hughes DA, Jovanovic A, Kantola I, Linhart A, Mignani R, Monserrat L, Namdar M, Nowak A, Oliveira JP, Ortiz A, Pieroni M, Spada M, Tylki-Szymańska A, Tøndel C, Viana-Baptista M, Weidemann F, Hilz MJ.  
*European expert consensus statement on therapeutic goals in Fabry disease.*  
**Molecular Genetics and Metabolism.** 2018 Jul;124(3):189-203. doi:10.1016/j.ymgme.2018.06.004.
- 102 Spada M, Pagliardini V, Ricci F, Biamino E, Mongini T, Porta F.  
*Early higher dosage of alglucosidase alpha in classic Pompe disease.*  
**Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism.** 2018 Dec 19;31(12):1343-1347. doi: 10.1515/jpem-2018-0336.
- 103 Ricci F, Brusa C, Rossi F, Rolle E, Placentino V, Berardinelli A, Pagliardini V, Porta F, Spada M, Mongini T.  
*Functional assessment tools in children with Pompe disease: A pilot comparative study to identify suitable outcome measures for the standard of care.*  
**European Journal of Paediatric Neurology.** 2018 Nov;22(6):1103-1109. doi:10.1016/j.ejpn.2018.08.001.
- 104 Porta F, Romagnoli R, Busso M, Tandoi F, Spada M.  
*Differential Intraoperative Effect of Liver Transplant in Different Inborn Errors of Metabolism.*  
**Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition.** 2019 Aug;69(2):160-162. doi: 10.1097/MPG.0000000000002354.
- 105 Elliott PM, Germain DP, Hilz MJ, Spada M, Wanner C, Falissard B.  
*Why systematic literature reviews in Fabry disease should include all published evidence.*  
**European Journal of Medical Genetics.** 2019 Oct;62(10):103702. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103702.
- 106 Camporeale A, Pieroni M, Pieruzzi F, Lusardi P, Pica S, Spada M, Mignani R, Burlina A, Bandera F, Guazzi M, Graziani F, Crea F, Greiser A, Boveri S, Ambrogi F, Lombardi M.  
*Predictors of Clinical Evolution in Prehypertrophic Fabry Disease.*  
**Circulation Cardiovascular Imaging.** 2019 Apr;12(4):e008424. doi: 10.1161/CIRCIMAGING.118.008424.
- 107 Porta F, Chiesa N, Martinelli D, Spada M.  
*Clinical, biochemical, and molecular spectrum of short/branched-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: two new cases and review of literature.*  
**Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism.** 2019 Feb 25;32(2):101-108. doi: 10.1515/jpem-2018-0311.
- 108 Porta F, Busso M, Giorda S, Spada M.  
*Columbus' egg: a practical approach to nutritional management in maple syrup urine disease.*  
**Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism.** 2019 Jan 28;32(1):83-84. doi: 10.1515/jpem-2018-0485.
- 109 Wanner C, Germain DP, Hilz MJ, Spada M, Falissard B, Elliott PM.  
*Therapeutic goals in Fabry disease: Recommendations of a European expert panel, based on current clinical evidence with enzyme replacement therapy.*

**Molecular Genetics and Metabolism** . 2019 Mar;126(3):210-211.  
doi: 10.1016/j.ymgme.2018.04.004.

110 Spada M, Baron R, Elliott PM, Falissard B, Hilz MJ, Monserrat L, Tøndel C, Tytki-Szymańska A, Wanner C, Germain DP.

*The effect of enzyme replacement therapy on clinical outcomes in paediatric patients with Fabry disease - A systematic literature review by a European panel of experts.*

**Molecular Genetics and Metabolism**. 2019 Mar;126(3):212-223. doi: 10.1016/j.ymgme.2018.04.007.

112 Germain DP, Arad M, Burlina A, Elliott PM, Falissard B, Feldt-Rasmussen U, Hilz MJ, Hughes DA, Ortiz A, Wanner C, Weidemann F, Spada M.

*The effect of enzyme replacement therapy on clinical outcomes in female patients with Fabry disease A systematic literature review by a European panel of experts.*

**Molecular Genetics and Metabolism**. 2019 Mar;126(3):224-235. doi:10.1016/j.ymgme.2018.09.007.

113 Germain DP, Elliott PM, Falissard B, Fomin VV, Hilz MJ, Jovanovic A, Kantola I, Linhart A, Mignani R, Namdar M, Nowak A, Oliveira JP, Pieroni M, Viana-Baptista M, Wanner C, Spada M.

*The effect of enzyme replacement therapy on clinical outcomes in male patients with Fabry disease: A systematic literature review by a European panel of experts.*

**Molecular Genetics and Metabolism Reports**. 2019 Feb 6;19:100454. doi:

10.1016/j.ymgmr.2019.100454

114: Porta F, Siri B, Chiesa N, Ricci F, Nika L, Sciortino P, Spada M.

*SLC25A19 deficiency and bilateral striatal necrosis with polyneuropathy: a new case and review of the literature.*

**Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism**. 2020 Nov 19;34(2):261-266.

doi: 10.1515/jpem-2020-0139.

115: Oliveira JP, Nowak A, Barbey F, Torres M, Nunes JP, Teixeira-E-Costa F, Carvalho F, Sampaio S, Tavares I, Pereira O, Soares AL, Carmona C, Cardoso MT, Jurca-Simina IE, Spada M, Ferreira S, Germain DP.

*Fabry disease caused by the GLA p.Phe113Leu (p.F113L) variant: Natural history in males.*

**European Journal of Medical Genetics**. 2020 Feb;63(2):103703. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103703.

116: Spada M, Porta F, Righi D, Gazzera C, Tandoi F, Ferrero I, Fagioli F, Sanchez MBH, Calvo PL, Biamino E, Bruno S, Gunetti M, Contursi C, Lauritano C, Conio A, Amoroso A, Salizzoni M, Silengo L, Camussi G, Romagnoli R.

*Intrahepatic Administration of Human Liver Stem Cells in Infants with Inherited Neonatal-Onset Hyperammonemia: A Phase I Study.*

**Stem Cell Reviews and Reports**. 2020 Feb;16(1):186-197. doi: 10.1007/s12015-019-09925-z.

117: Porta F, Giorda S, Ponzzone A, Spada M.

*Tyrosine metabolism in health and disease: slow-release amino acids therapy improves tyrosine homeostasis in phenylketonuria.*

**Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism**. 2020 Nov 19;33(12):1519-1523.

doi: 10.1515/jpem-2020-0319.

118: Groeneweg S, van Geest FS, Abaci A, Alcantud A, Ambegaonkar GP, Armour CM, Bakhtiani P, Barca D, Bertini ES, van Beynum IM, Brunetti-Pierri N, Bugiani M, Cappa M, Cappuccio G, Castellotti B, Castiglioni C, Chatterjee K, de Coo IFM, Coutant R, Craiu D, Crock P, DeGoede C, Demir K, Dica A, Dimitri P, Dolcetta-Capuzzo A, Dremmen MHG, Dubey R, Enderli A, Fairchild J, Gallichan J, George B, Gevers EF, Hackenberg A, Halász Z, Heinrich B, Huynh T, Kłosowska A, van der Knaap MS, van der Knoop MM, Konrad D, Koolen DA, Krude H, Lawson-Yuen A, Lebl J, Linder-Lucht M, Lorea CF, Lourenço CM, Lunsing RJ, Lyons G, Malikova J, Mancilla EE, McGowan A, Mericq V, Lora FM, Moran C, Müller KE, Oliver-Petit I, Paone L, Paul PG, Polak M, Porta F, Poswar FO, Reinauer C, Rozenkova K, Menevse TS, Simm P, Simon A, Singh Y, Spada M, van der Spek J, Stals MAM, Stoupa A, Subramanian GM, Tonduti D, Turan S, den Uil CA, Vanderniet J, van der Walt A, Wémeau JL, Wierzba J, de Wit MY, Wolf NI, Wurm M, Zibordi F, Zung A, Zwaveling-Soonawala N, Visser E.

*Disease characteristics of MCT8 deficiency: an international, retrospective, multicentre cohort study.*

**Lancet Diabetes and Endocrinology**. 2020 Jul;8(7):594-605. doi: 10.1016/S2213-8587(20)30153-4.

119: Porta F, Ponzzone A, Spada M.

*Neonatal phenylalanine wash-out in phenylketonuria.*

**Metabolic Brain Disease**. 2020 Oct;35(7):1225-1229. doi: 10.1007/s11011-020-00602-6.

120 : Manti F, Nardecchia F, Banderali G, Burlina A, Carducci C, Carducci C, Donati MA, Gualdi D, Paci S, Pochiero F, Porta F, Ortolano R, Rovelli V, Schiaffino MC, Spada M, Blau N, Leuzzi V.

*Long-term clinical outcome of 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase-deficient patients.*

**Molecular Genetics and Metabolism**. 2020 Sep-Oct;131(1-2):155-162.

doi: 10.1016/j.ymgme.2020.06.009.

121: Bernardini A, Camporeale A, Pieroni M, Pieruzzi F, Figliozzi S, Lusardi P, Spada M, Mignani R, Burlina A, Carubbi F, Battaglia Y, Graziani F, Pica S, Tondi L, Chow K, Boveri S, Olivetto I, Lombardi M.

*Atrial Dysfunction Assessed by Cardiac Magnetic Resonance as an Early Marker of Fabry Cardiomyopathy.*

**JACC Cardiovascular Imaging**. 2020 Oct;13(10):2262-2264. doi: 10.1016/j.jcmg.2020.05.011.

- 122: Di Rocco M, Di Fonzo A, Barbato A, Cappellini MD, Carubbi F, Giona F, Giuffrida G, Linari S, Pession A, Quarta A, Scarpa M, Spada M, Strisciuglio P, Andria G.  
*Parkinson's disease in Gaucher disease patients: what's changing in the counseling and management of patients and their relatives?*  
**Orphanet Journal of Rare Disease**. 2020 Sep 23;15(1):262. doi: 10.1186/s13023-020-01529-y.
- 123 : Porta F, Ponzone A, Spada M.  
*Phenylalanine and tyrosine metabolism in DNAJC12 deficiency: A comparison between inherited hyperphenylalaninemia and healthy subjects.*  
**European Journal of Paediatric Neurology**. 2020 Sep;28:77-80. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.07.011.
- 124: Camporeale A, Moroni F, Lazzeroni D, Garibaldi S, Pieroni M, Pieruzzi F, Lusardi P, Spada M, Mignani R, Burlina A, Carubbi F, Econimo L, Battaglia Y, Graziani F, Pica S, Chow K, Camici PG, Lombardi M.  
*Trabecular complexity as an early marker of cardiac involvement in Fabry disease.*  
**European Heart Journal: Cardiovascular Imaging**. 2021 Jan 22;jeaa354.  
doi: 10.1093/ehjci/jeaa354.
- 125: Burlina A, Leuzzi V, Spada M, Carbone MT, Paci S, Tummolo A.  
*The management of phenylketonuria in adult patients in Italy: a survey of six specialist metabolic centers.* **Current Medical Research and Opinion**. 2021 Mar;37(3):411-421.  
doi: 10.1080/03007995.2020.1847717.
- 126: Tucci S, Wagner C, Grünert SC, Matysiak U, Weinhold N, Klein J, Porta F, Spada M, Bordugo A, Rodella G, Furlan F, Sajeva A, Menni F, Spiekerkoetter U.  
*Genotype and residual enzyme activity in medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency: Are predictions possible?*  
**Journal of Inherited Metabolic Disease**. 2021 Feb 13. doi: 10.1002/jimd.12368.
127. Figliozzi S, Camporeale A, Boveri S, Pieruzzi F, Pieroni M, Lusardi P, Spada M, Mignani R, Burlina A, Graziani F, Pica S, Tondi L, Bernardini A, Chow K, Namdar M, Lombardi M.  
*ECG-based score estimates the probability to detect Fabry Disease cardiac involvement.*  
**International Journal of Cardiology**. 2021 Jul 16:S0167-5273(21)01167-0.  
doi: 10.1016/j.ijcard.2021.07.022.
128. Spiekerkoetter U, Couce ML, Das AM, de Laet C, Dionisi-Vici C, Lund AM, Schiff M, Spada M, Sparve E, Szamosi J, Vara R, Rudebeck M.  
*Long-term safety and outcomes in hereditary tyrosinaemia type 1 with nitisinone treatment: a 15-year non-interventional, multicentre study.*  
**Lancet Diabetes and Endocrinology** 2021 Jul;9(7):427-435. doi: 10.1016/S2213-8587(21)00092-9.

Il sottoscritto, dr. Marco Spada, autorizza il trattamento dei dati personali.

Torino, 12 Gennaio 2022

Dr. Marco Spada