

CURRICULUM VITAE

Alessandro P. Burlina

DATI PERSONALI**Data di nascita:****Stato civile:****Indirizzo privato:**

Indirizzo di lavoro: U.O.C. di Neurologia
Ospedale San Bassiano, AULSS 7 “Pedemontana”
Via dei Lotti 40
36061 Bassano del Grappa
Tel: 0424 – 888421
Fax: 0424 - 888456
E-mail: alessandro.burlina@aulss7.veneto.it

ISTRUZIONE GENERALE e STUDI UNIVERSITARI

1979 **Maturità scientifica:** 60/60

1985 **Laurea in Medicina e Chirurgia:** 110/110 cum laude
Università di Padova

Titolo della tesi: *Caratterizzazione neurochimica dei derivati dell'acido gamma-amino-butirrico capaci di superare la barriera ematoencefalica*

Esame di abilitazione all'esercizio della professione medica
Università di Padova

QUALIFICAZIONI POST-UNIVERSITARIE

- 1989** **Specializzazione in Neurologia**
Università di Padova
- Titolo della tesi: *Studio del metabolismo cerebrale con la spettroscopia in risonanza magnetica nucleare*
- 1995** **Dottorato di Ricerca in Scienze Neurologiche**
Università di Verona
- Titolo della tesi: *Studio del metabolismo nei tumori cerebrali primitivi e del dipeptide N-acetilaspartil glutammato nella malattia di Canavan*

PARTECIPAZIONE A CORSI DI FORMAZIONE INTERNAZIONALI

- Luglio 1988 - Giugno 1990** Neurology Grand Rounds
Yale University
School of Medicine
New Haven, CT-USA
- 23 Settembre - 1 Ottobre 1991** Philips Spectroscopy Course
Center for Nuclear Magnetic
Resonance, SINTEF
Trondheim, Norvegia

STATO DI SERVIZIO

- 1985-1987** **Medico Frequentatore** presso la Cattedra e Servizio della Clinica Neurologica II – Ospedale Geriatrico, Complesso Ospedale-Università, Padova
- dal 1992 al 1993** **Medico Frequentatore** presso la Clinica Neurologica, Complesso Ospedale-Università, Padova
- dal 31-12-1993 al 9-11-1997** **Dirigente Medico di I livello**, in ruolo presso la Divisione di Neurologia dell'Ospedale di Castelfranco Veneto (TV) (Azienda U.L.S.S. 8)
- dal 10-11-1997** **Dirigente Medico di I livello**, in ruolo presso la Clinica Neurologica dell'Azienda Ospedaliera-Università di Padova.
- dall' 1-1-2006 al 30-9-2006** **Dirigente Medico con Incarico Dirigenziale di Alta**

Professionalità (Malattie Rare), afferente alla Clinica Neurologica dell'Azienda Ospedaliera-Università di Padova

dall' 1-10-2007

Direttore della U.O.C. di Neurologia dell'Ospedale San Bassiano, AULSS 7 "Pedemontana", Bassano del Grappa

dal 17-3-2025

Direttore del Dipartimento di Area Medica

ATTIVITA' ASSISTENZIALE e di FORMAZIONE

dal 1994 al 2007

Attività clinica di reparto, ambulatoriale e di consulenza ospedaliera

dal 1998 al 2007

Membro della Commissione medica dell'Azienda Ospedaliera di Padova per l'Accertamento della morte cerebrale

dal 2001 al 2007

Responsabile dell'Ambulatorio per le Malattie Rare Neurologiche (102 Pazienti seguiti) e della Certificazione regionale per Malattie Rare Neurologiche

dal 2010 al 2015

Membro, in qualità di esperto clinico per Neurologia e Malattie Rare, della Commissione Terapeutica di Area Vasta (Vicenza)

dal 2008

Responsabile dell'Ambulatorio per le Malattie Neurometaboliche Ereditarie dell'Adulto presso l'Ospedale San Bassiano di Bassano del Grappa

dall'ottobre 2007

In qualità di Direttore dell'U.O.C. di Neurologia ha ricevuto 91 elogi ufficiali

dal 2020

L'U.O.C. di Neurologia del San Bassiano fa parte

della rete formativa della Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università di Padova

ATTIVITA' di RICERCA SPERIMENTALE e CLINICA

1984-1985

Istituto di Chimica Biologica dell'Università di Padova, Laboratorio di Neurochimica

Direttore: Prof. Lauro Galzigna

Allievo interno

Approccio a tecniche di analisi in vitro in Neurochimica, con particolare riguardo all'amminoacido γ -aminobutirrico ed ai suoi derivati. Tale studio ha portato allo sviluppo della tesi di laurea

1986

Dipartimento di Chimica Biologica dell'Università di Padova

Progetto di ricerca: Aspetti del metabolismo dell'alcool etilico che illustrano il suo valore nutrizionale: studio sperimentale (Responsabile del progetto: Prof. Lauro Galzigna)

1987-1988

Center for Neurochemistry, Nathan S. Kline Institute for Psychiatric Research, New York University, New York, NY- USA

Direttore: Prof. Abel Lajtha

Visiting Research Scientist

Progetto di ricerca sul metabolismo cerebrale, in particolare sul trasporto degli aminoacidi e dell'acetilcarnitina, mediante tecniche di analisi in vitro (brain slices e synaptosomes)

1988-1989

**Yale University, School of Medicine, Department of Neurology
New Haven, CT - USA**

Direttore del progetto di ricerca:
Prof. James W. Prichard

Postdoctoral Fellow

Studio del metabolismo cerebrale mediante tecniche di Spettroscopia in Risonanza Magnetica Nucleare in vitro ed in vivo (nuclei in esame: H-1 e C-13)

1990-1991

**Biozentrum, University of Basel
Department of Biophysical Chemistry
Basel, Switzerland**

Direttore: Prof. Joachim Seelig

Postdoctoral Fellow

Studio del metabolismo delle neoplasie intracraniche nell'uomo mediante tecniche di Spettroscopia in Risonanza Magnetica Nucleare in vitro ed in vivo (nuclei in esame: H-1 e C-13)

1992-1994
(soggiorni periodici)

**Biozentrum, University of Basel
Department of Biophysical Chemistry
Basel, Switzerland**

Direttore: Prof. Joachim Seelig

Collaborazione scientifica

- Studio del metabolismo dei tumori cerebrali primari dell'uomo
- Studio dell'aminoacido N-acetilasparginato e dei suoi derivati nelle leucodistrofie

2021

Certificate in Essential Good Clinical Practice

- Attualmente continua a lavorare, nell'ambito della ricerca clinica, sulle alterazioni del sistema nervoso delle malattie neurometaboliche ereditarie, in particolare nelle malattie lisosomiali e nelle aminoacidopatie

- Ha svolto e svolge attività di referaggio per le seguenti riviste scientifiche:

Clinical Biochemistry, Clinical Genetics, Diseases, Entropy, Expert Review of Neurotherapeutics, Genetics in Medicine, Journal of Inherited Metabolic Disease (JIMD), JIMD Rep, Journal of Neural Transmission, Journal of Neurochemistry, Journal of Neurology, Metabolic Brain Disease, Molecular Genetics and Metabolism, Neurology International, Neurochemical Research.

- Membro del Topical Advisory Panel della rivista International Journal of Molecular Sciences

ATTIVITA' DIDATTICA UNIVERSITARIA

- dall'A. A. 1999/2000 al 2008: Professore a contratto per il corso integrativo di "Neuroanatomia funzionale" presso la Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università degli Studi di Padova
- dall'A. A. 2003/2004 all' A.A. 2005/2006: Professore a contratto per il corso integrativo di "Biochimica clinica: Elementi di Neurochimica" presso il Corso di Laurea di Logopedia della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Padova
- nel 2022: Docente al Master in "Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale", Università di Bologna

PARTECIPAZIONE a PROGRAMMI di RICERCA INTERNAZIONALI

- 1996-1999** Responsabile dell'Unità di Ricerca N.3 nel Programma Biomed 2, promosso dalla European Commission - Directorate General XII - Science, Research and Development. Titolo del progetto di ricerca: **"European Network on Brain Demyelinating Diseases: Diagnostic, Molecular and Therapeutic Approach"**. Coordinator: Prof. O. Boespflug-Tanguy, Université de Clermont-Ferrand, Francia
- 2000-2003** Partner nel programma di ricerca finanziato dall'Unione Europea dal titolo **"Transfer of Expertise in Adult patients with rare Metabolic diseases (TEAM)"**. Coordinator: Dr. Harold de Valk, University Medical Center, Utrecht, Olanda
- 2003-2006** Membro del Gruppo di lavoro internazionale per il progetto di ricerca dal titolo **"Guidelines for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I)"**. Coordinator: Dr. Stefan Koelker, Università di Heidelberg, Germania
- 2005-2007** Coordinatore del progetto di ricerca dal titolo **"NAA and NAAG in a rat model of Canavan disease"**. Centri scientifici partecipanti al progetto: U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera-Università di Padova (Dott. Alberto Burlina); Laboratory of Mammalian Genetics, Division of Genome Dynamics Research, Hokkaido University, Sapporo, Japan (Prof. Kazuhiro Kitada)

- 2005-2008** Membro del Gruppo Neurologico Europeo per lo studio della malattia di Fabry (**CNS Working Group**) per il **Fabry Outcome Survey, (FOS)**, sponsorizzato da Shire
- 2008-** Membro dell'**European Advisory Board** del **Fabry Registry**, sponsorizzato da Sanofi
- 2009-** Responsabile della sede italiana di Bassano del Grappa per il **Fabry Registry**, Registro internazionale osservazionale sulla malattia di Fabry sponsorizzato da Sanofi

PARTECIPAZIONE a PROGRAMMI di RICERCA NAZIONALI e REGIONALI

- 1998-2000** Collaboratore scientifico nel Progetto di Ricerca Nazionale Interuniversitario (MURST 1998) dal titolo **“Basi Molecolari dello Handicap Mentale nell’Età Evolutiva”** (Responsabile del progetto: Prof. Leontino Battistin, Cl. Neurologica I, Padova)
- 1999-2001** Collaboratore scientifico della Ricerca Finalizzata della Regione Veneto dal titolo **“Malattie Metaboliche Ereditarie da Alterazione dei Neurotrasmettitori Cerebrali: Nuove possibilità Diagnostiche e Terapeutiche”** (Responsabile del progetto: Dott. Alberto Burlina, Dipartimento di Pediatria, Padova)
- 2006-2011** Membro del gruppo SPREAD per la stesura delle Linee Guida italiane per la Prevenzione ed il Trattamento dell’Ictus (**SPREAD, Stroke Prevention And Educational Awareness Diffusion**, V Edizione, 2007)
- dal 2014** Membro del gruppo di lavoro **ISA-SPREAD (in passato ISO-SPREAD)** per la stesura delle Linee Guida ISA-SPREAD per la prevenzione ed il trattamento dell’ictus cerebrale (Sezione malattie genetiche)

APPARTENENZA a SOCIETA' SCIENTIFICHE

- dal 1993** Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)
- dal 1995** Society for Neuroscience
- dal 2022** Società Italiana di Neurologia

dal 2023

Socità Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche
Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN)**PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE****Riviste in lingua inglese con sistema di referaggio tra pari**

1. Galzigna L, Fasolato C, Bianchi M, **Burlina AP**, Previero A.
Dopamine-depleting activity of L-3,4-(dioxypheylacetyl)-phenylalanine.
Neuropsychobiology 1988; 19:180-185
2. Debler EA, Wajda I, Manigault I, **Burlina AP**, Lajtha A.
Effects of caffeine on amino acid transport in the brain.
Neurochem Int 1989; 14:55-60
3. **Burlina AP**, Sershen H, Debler EA, Lajtha A.
Uptake of acetyl-L-carnitine in the brain.
Neurochem Res 1989; 14:489-493
4. Plebani M, Masiero M, **Burlina AP**, Chiozza ML, Scanarini M, Burlina A.
Measurement of melatonin in blood by radioimmunoassay. Analytical considerations and clinical usefulness.
Child's Nerv Syst 1990; 6:220-221
5. Petroff OAC, **Burlina AP**, Black J, Prichard JW.
Metabolism of [1-¹³C] glucose in a synaptosomally enriched fraction of rat cerebrum studied by H-1/C-13 magnetic resonance spectroscopy.
Neurochem Res 1991; 16:1245-1251
6. Seelig J, **Burlina AP**.
Carbon-13 magnetic resonance in biology and medicine.
Clin Chim Acta 1992; 206:125-136
7. Petroff OAC, **Burlina AP**, Black J, Prichard JW.
Quantitative analysis of rat synaptosomes and cerebrum using high-resolution ¹H magnetic resonance spectroscopy.
Clin Chim Acta 1992; 206:137-146
8. **Burlina AP**, Skaper SD, Mazza MR, Ferrari V, Leon A, Burlina AB.
N-acetylaspartylglutamate selectively inhibits neuronal responses to N-methyl-D-aspartic acid in vitro.
J Neurochem 1994; 63:1174-1177
9. **Burlina AP**, Corazza A, Ferrari V, Erhard P, Künnecke B, Seelig J, Burlina AB.
Detection of increased urinary N-acetylaspartylglutamate in Canavan disease.
Eur J Pediatr 1994; 153:538-539
10. Hagberg G, **Burlina AP**, Mader I, Roser W, Radü EW, Seelig J.

- In vivo proton MR spectroscopy of human gliomas: definition of metabolic coordinates for multi-dimensional classification.
Magn Reson Med 1995; 34:242-252
11. **Burlina AP**, Ferrari V, Facci L, Skaper SD, Burlina AB.
Mast cells contain large quantities of secretagogue-sensitive N-acetylaspartate.
J Neurochem, 1997; 69:1314-1317
 12. Casolino M, De Pascale MP, Morselli A, Narici L, Picozza P, Prigiobbe V, Sparvoli R, Adriani O, Spillantini P, Castellini G, Bartalucci S, Catena C, Conti D, Ricci M, Righi E, Spataro B, Trenta G, Durante M, Gialanella G, Grossi G, Pugliese M, Barbiellini G, Boezio M, Vacchi A, Zampa N, Sannita WG, Lopez L, Peresson M, Conforto S, **Burlina AP**, Tanzarella C, Alberici G, Casoli L, Ceroni S, Lenti A, Galper A, Ozerov Yu, Popov A, Zemskov V, Zverev V, Alexandrov A, Avdeev S, Shabelnikov V.
Light flash observation in space: experiment ELFO.
Il Nuovo Cimento 1997; 19D:1601-1623
 13. **Burlina AP**, Ferrari V, Divry P, Gradowska W, Jakobs C, Bennett MJ, Sewell AC, Dionisi-Vici C, Burlina AB.
N-acetylaspartylglutamate in Canavan disease: an adverse effector?
Eur J Pediatr, 1999; 158:406-409
 14. Burlina AB, Bonafé L, Ferrari V, Suppiej A, Zacchello F, **Burlina AP**.
Measurement of neurotransmitters in the cerebrospinal fluid of phenylketonuric patients under dietary treatment.
J Inherit Metab Dis 2000; 23:313-316.
 15. **Burlina AP**, Aureli T, Bracco F, Conti F, Battistin L.
MR spectroscopy: a powerful tool for investigating brain function and neurological diseases.
Neurochem Res 2000; 25:1365-1372
 16. Bonafé L, Blau N, **Burlina AP**, Romstad A, Güttler F, Burlina AB.
Treatable neurotransmitter deficiency in mild phenylketonuria.
Neurology 2001; 57:908-911
 17. **Burlina AP**, Baracchini C, Carollo C, Burlina AB.
Propionic acidemia with basal ganglia stroke: treatment of acute extrapyramidal symptoms with L-DOPA.
J Inherit Metab Dis 2001; 24:596-598
 18. **Burlina AP**, Edini C, Burlina AB.
Treatment of extrapyramidal symptoms in a patient with homozygous homocystinuria.
J Inherit Metab Dis 2002; 25:135-136
 19. De Iuliis A, **Burlina AP**, Boschetto R, Zambenedetti P, Arslan P, Galzigna L.
Increased dopamine peroxidation in postmortem Parkinsonian brain.
Biochim Biophys Acta (BBA General Subjects) 2002; 1573:63-67

20. **Burlina AP**, Manara R, Calderone M, Catuogno S, Burlina AB.
Diffusion-weighted imaging in the assessment of neurological damage in patients with methylmalonic aciduria.
J Inherit Metab Dis 2003; 26:417-422
21. Boltshauser E, Schmitt B, Wevers RA, Engelke U, Burlina AB, **Burlina AP**.
Follow-up of a child with hypoacetylaspartia.
Neuropediatrics, 2004; 35:255-258
22. **Burlina AP**, Zara G, Hoffmann GF, Zschocke J, Burlina AB.
Management of movement disorders in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency: anticholinergic drugs and botulinum toxin as additional therapeutic options.
J Inherit Metab Dis 2004; 27:911-915
23. Goi G, Massacesi L, **Burlina AP**, Baquero Herrera CJ, Lombardo A, Tettamanti G, Burlina AB.
Lysosomal leukocyte β -D-glucuronidase during enzymatic therapy replacement in Fabry disease.
Biochim Biophys Acta (BBA Molecular Basis of Disease) 2005; 1741:300-306
24. Burlina AB, Peduto A, Di Palma A, Bellizzi A, Sperli D, Morrone A, **Burlina AP**.
An unusual clinical and biochemical presentation of ornithine transcarbamylase deficiency in a male patient.
J Inherit Metab Dis 2006; 29:179-181
25. Ginsberg L, Manara R, Valentine AR, Kendall B, **Burlina AP**.
Magnetic resonance imaging changes in Fabry disease.
Acta Paediatrica 2006; 95 (Suppl 451):57-62
26. **Burlina AP**, Schmitt B, Engelke U, Wevers RA, Burlina AB, Boltshauser E.
Hypoacetylaspartia: clinical and biochemical follow-up of a patient.
Adv Exp Med Biol 2006; 576:283-287
27. **Burlina AP**, Ferrari V, Burlina AB, Ermani M, Boespflug-Tanguy O, Bertini E, and the Clinical European Network on Brain Dysmyelinating Disease
N-acetylaspartylglutamate (NAAG) in Pelizaeus-Merzbacher disease.
Adv Exp Med Biol 2006; 576:353-359
28. Kölker S, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR, Burlina AB, **Burlina AP**, Dixon M, Duran M, Goodman SI, Koeller DM, Müller E, Naughten ER, Neumaier-Probst E, Okun JG, Kyllerman M, Surtees R, Wilcken B, Hoffmann GF, Burgard P.
Guidelines for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I).
J Inherit Metab Dis 2007; 30:5-22
29. Matalon R, Michals-Matalon K, Bhatia G, Burlina AB, **Burlina AP**, Braga C,

- Fiori L, Giovannini M, Grechanina E, Novikov P, Grady J, Tyring SK, Guttler F.
Double blind placebo control trial of large neutral amino acids in treatment of PKU: effect on blood phenylalanine.
J Inherit Metab Dis 2007; 30:153-158
30. Henneke M, Combes P, Diekmann S, Bertini E, Brockmann K, **Burlina AP**, Kaiser J, Ohlenbusch A, Plecko B, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O, Gärtner J.
GJA12 mutations are a rare cause of Pelizaeus-Merzbacher-like disease.
Neurology 2008, 70:748-754
31. Sartori S, Burlina AB, Salviati L, Trevisson E, Toldo I, Laverda AM, **Burlina AP**.
Increased level of N-acetylaspartylglutamate (NAAG) in the CSF of a patient with Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to mutation in the GJA12 gene.
Eur J Paediatr Neurol 2008; 12:348-350
32. **Burlina AP**, Manara R, Caillaud C, Laissy JP, Severino M, Klein I, Burlina A, Lidove O.
The *pulvinar sign*: frequency and clinical correlations in Fabry disease.
J Neurol 2008; 255:738-744
33. Buechner S, Moretti M, **Burlina AP**, Cei G, Manara R, Ricci R, Mignani R, Parini R, Di Vito R, Giordano GP, Simonelli P, Siciliano G, Borsini W.
Central nervous system involvement in Anderson-Fabry disease: a clinical and MRI retrospective study.
J Neurol Neurosurg Psych 2008; 79:1249-1254
34. De Iuliis A, Arrigoni G, Andersson L, **Burlina A**, Zambenedetti P, James P, Arslan P, Vianello F.
Oxidative metabolism of dopamine: a colour reaction from human midbrain analysed by mass spectrometry.
Biochim Biophys Acta (BBA – Proteins and Proteomics) 2008; 1784:1687-1693
35. Mazzucco S, Anzola GP, Ferrarini M, Taioli F, Olivato S, **Burlina AP**, Fabrizi GM, Rizzuto N.
Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and Leucoencephalopathy and right-to-left shunt: lack of evidence for an association in a prevalence study.
Eur Neurol 2009; 61:46-49
36. Manara R, **Burlina AP**, Citton V, Ermani M, Vespignani F, Carollo C, Burlina AB.
Brain MRI diffusion-weighted imaging in patients with classical phenylketonuria.
Neuroradiology 2009; 51:803-812
37. Liguori R, Di Stasi V, Bugiardini E, Mignani R, **Burlina A**, Borsini W,

- Baruzzi A, Montagna P, Donadio P.
Small fiber neuropathy in female patients with Fabry disease.
Muscle Nerve 2010; 41:409-412
38. Salviati A, **Burlina AP**, Borsini W.
Nervous system and Fabry disease, from symptoms to diagnosis: damage evaluation and follow-up in adult patients, enzyme replacement, and support therapy.
Neurol Sci 2010; 31:299-306
39. Watt T, **Burlina AP**, Cazzorla C, Schönfeld D, Banikazemi M, Hopkin RJ, Martins AM, Sims K, Beitner-Johnson D, O'Brien F, Feldt-Rasmussen U.
Agalsidase beta treatment is associated with improved quality of life in patients with Fabry disease: findings from the Fabry Registry.
Genet Med 2010; 12:703-712
40. Kölker S, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR, Boneh A, Burlina AB, **Burlina AP**, Dixon M, Duran M, Garcia-Cazorla A, Goodman SI, Koeller DM, Kyllerman M, Mülhausen C, Müller E, Okun JG, Wilcken B, Hoffmann GF, Burgard P.
Diagnosis and management of glutaric aciduria type I – revised recommendations.
J Inher Metab Dis 2011; 34:677-694
41. Manara R, Citton V, Nardetto L, Semplicini C, **Burlina A**, Trevisan C, Argentiero V, Baracchini C.
Spinal cord herniation: a missing piece in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis and multiple sclerosis ?
Neurodegener Dis 2011; 8:381-385
42. Massaccesi L, Burlina A, Baquero CJ, Goi G, **Burlina AP**, Tettamanti G.
Whole-blood alpha-D-galactosidase A activity for the identification of Fabry's patients.
Clin Biochem 2011; 44:916-921
43. **Burlina AP**, Sims KB, Politei JM, Bennett GJ, Baro R, Sommer C, Torvin Møller A, Hilz MJ.
Early diagnosis of peripheral nervous system involvement in Fabry disease and treatment of neuropathic pain: the report of an expert panel.
BMC Neurol 2011; 11:61
44. Baslow MH, **Burlina AP**.
N-acetylaspartate metabolism underlies the structural and functional units of the vertebrate brain: a bioenergetic rationale for clinical observations of changes in the neuronal biomarker "NAA" in many human brain disorders.
Bioenerg Open Access 2012; 1:102
45. Citton V, Burlina A, Baracchini C, Gallucci M, Catalucci A, Dal Pos S, **Burlina A**, Manara R.

Apparent diffusion coefficient restriction in the white matter: going beyond acute brain territorial ischemia.

Insights Imaging 2012; 3:155-164

46. Manara R, Del Rizzo M, **Burlina AP**, Bordugo A, Citton V, Rodriguez-Pombo P, Ugarte M, Burlina AB.
Wernicke-like encephalopathy during classic maple syrup urine disease decompensation.
J Inherit Metab Dis 2012; 35:413-417
47. Cazzorla C*, Del Rizzo M, Burgard P, Zanco C, Bordugo A, Burlina AB, **Burlina AP***.
Application of the WHOQOL-100 for the assessment of quality of life of adult patients with inherited metabolic diseases.
Mol Genet Metab 2012; 106:25-30
48. **Burlina AP**, Politei J, Cinque S, Soliani A, Carlier RY, Germain DP, Manara R.
The pulvinar sign in Fabry patients: the first report in female patients.
J Neurol 2012; 259:1227-1228
49. Patterson MC, Hendriksz CJ, Walterfang M, Sedel F, Vanier MT, Wijburg F, NP-C Guidelines Working Group*
Recommendations for the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C: an update.
Mol Genet Metab 2012; 106:330-344 (*member)
50. Linthorst GE, **Burlina AP**, Cecchi F, Cox TM, Fletcher JM, Feldt-Rasmussen U, Giugliani R, Hollak CEM, Houge G, Hughes D, Kantola I, Lachmann R, Lopez M, Ortiz A, Parini R, Rivera A, Rolfs A, Ramaswami U, Svarstad E, Tondel C, Tylki-Szymanska A, Vujkovic B, Waldek S, West M, Weidemann F, Mehta A.
Recommendations on reintroduction of agalsidase beta for patients with Fabry disease in Europe, following a period of shortage.
JIMD Rep 2013; 8:51-56
51. Del Rizzo M, **Burlina AP**, Sass JO, Beermann F, Zanco C, Cazzorla C, Bordugo A, Giordano L, Manara R, Burlina AB.
Metabolic stroke in a late-onset form of isolated sulfite oxidase deficiency.
Mol Genet Metab 2013; 108:263-266
52. Politei J, Schenone A, **Burlina A**, Blanco M, Lescano S, Szlago M.
Vertebrobasilar dolichoectasia in Fabry disease: the earliest marker of neurovascular involvement?
J Inborn Errors Metab Screening 2014; 2:1-6
53. **Burlina A**.
Niemann-Pick type C: introduction and main clinical features
J Neurol 2014; 261 (Suppl 2):S525-S527

54. Mosca L, Rivieri F, Tanel R, Bonfante A, **Burlina A**, Manfredini E, Primignani P, Gesu GP, Marocchi A, Penco S.
Mutational screening of NOTCH3 gene reveals two novel mutations: complexity of CADASIL diagnosis.
J Mol Neurosci 2014; 54:723-729
55. Cazzorla C, Cegolon L, **Burlina AP**, Celato A, Massa P, Giordano L, Polo G, Daniele A, Salvatore F, Burlina AB.
Quality of life (QoL) assessment in a cohort of patients with phenylketonuria.
BMC Public Health 2014; 14:1243
56. Kolodny E, Fellgiebel A, Hilz MJ, Sims K, Caruso P, Phan TG, Politei J, Manara R, **Burlina A**.
Cerebrovascular involvement in Fabry disease: current status of knowledge.
Stroke 2015; 46:302-313
57. Viggiano E, Marabotti A, **Burlina AP**, Cazzorla C, D'Apice MR, Giordano L, Fasan I, Novelli G, Facchiano A, Burlina AB.
Clinical and molecular spectra in galactosemic patients from neonatal screening in northeastern Italy: structural and functional characterization of new variations in the galactose-1-phosphate uridyltransferase (GALT) gene.
Gene 2015; 559:112-118
58. Reunert J, Lotz-Havla AS, Polo G, Kannenberg F, Fobker M, Griese M, Mengel E, Muntau AC, Schnabel P, Sommerburg O, Borggraeve I, Dardis A, **Burlina AP**, Mall MA, Ciana G, Bembi B, Burlina AB, Marquardt T,
Niemann-Pick type C-2 disease: identification by analysis of plasma cholestane-3b,5a,6b-triol and further insight into the clinical phenotype.
JIMD Rep 2015; 23:17-26
59. Polo G, **Burlina A**, Furlan F, Kolamunnage T, Cananzi M, Giordano L, Zaninotto M, Plebani M, Burlina A.
High Level of oxysterols in neonatal cholestasis: a pitfall in analysis of Biochemical markers for Niemann-Pick type C disease.
Clin Chem Lab Med 2016; 54:1221-1229
60. Politei J, Bouhassira D, Germain DP, Goizet C, Guerrero-Sola A, Hilz MJ, Hutton EJ, Karaa A, Liguori R, Üçeyler N, Zeltzer LK, **Burlina A**.
Pain in Fabry disease: practical recommendations for diagnosis and treatment.
CNS Neurosci Ther 2016; 22:568-576
61. Mignani R, Pieruzzi F, Berri F, **Burlina A**, China B, Gallieni M, Pieroni M, Salviati A, Spada M.
Fabry STabilization indEX (FASTEx): an innovative tool for the assessment of clinical stabilization in Fabry disease.
Clin Kidney J 2016; 9:739-747
62. **Burlina A**, Politei.
The central nervous system involvement in Fabry disease: a review.

J Inborn Errors Metab Screening 2016; 4:1-7

63. Polo G, **Burlina AP**, Kolamunnage TB, Zampieri M, Dionisi-Vici C, Strisciuglio P, Zaninotto M, Plebani M, Burlina AB.
Diagnosis of sphingolipidoses: a new simultaneous measurement of lysosphingolipids by LC-MS/MS.
Clin Chem Lab Med 2017; 55:403-414
64. Poli L, Zedde M, Zini A, Del Sette M, Lodigiani C, Spalloni A, Di Lisi F, Toriello A, Piras V, Stilo C, Tomelleri G, Tancredi L, Paciaroni M, Silvestrelli G, Adami A, Costa P, Morotti A, De Giuli V, Caria F, Gamba M, Malferrari G, Simone AM, Musolino R, Giorli E, Banfi E, Marcheselli S, Rasura M, Pugliese N, Melis M, Bovi P, Padovani A, **Burlina A**, Pezzini A and on behalf of the Italian Project on Stroke in Young Adults (YPSYS) Investigators.
Screening for Fabry disease in patients with ischaemic stroke at young age: the Italian Project on Stroke in Young Adults.
Eur J Neurol 2017; 24:e12-e14
65. Manara R, Carlier RY, Righetto S, Citton V, Locatelli G, Colas F, Ermani M, Germain DP, **Burlina A**.
Basilar artery changes in Fabry disease.
Am J Neuroradiol 2017; 38:531-536
66. Burlina AB, Celato A, Polo G, Edini C. **Burlina AP**.
The utility of CSF for the diagnosis of primary and secondary monoamine neurotransmitter deficiencies.
EJIFCC 2017; 28:64-76
67. Liguori R, Incensi A, de Pasqua S, Mignani R, Fileccia E, Santostefano M, Biagini E, Rapezzi C, Palmieri S, Romani I, Borsini W, **Burlina A**, Bombardi R, Caprini C, Avoni P, Donadio V.
Skin globotriaosylceramide 3 deposits are specific to Fabry disease with classical mutations and associated with small fibre neuropathy.
PLOS ONE 2017; 12:e0180581
68. Busa G, **Burlina A**, Damuzzo V, Chiumente M, Palozzo AC.
Comorbidity, polytherapy, and drug interactions in a neurological context: an example of a multidisciplinary approach to promote the rational use of drugs.
J Pharm Pract 2018; 31:58-65
69. Colomba P, Zizzo C, Alessandro R, Cammarata G, Scalia S, Giordano A, Pieroni M, Sicurella L, Amico L, **Burlina A**, Duro G.
Fabry disease and multiple sclerosis misdiagnosis: the role of family history and neurological signs.
Oncotarget 2018; 9:7758-7762
70. Burlina AB, Polo G, Salviati L, Duro G, Zizzo C, Dardis A, Bembi B, Cazzorla C, Rubert L, Zordan R, Desnick RJ, **Burlina AP**.

Newborn screening for lysosomal storage disorders by tandem mass spectrometry in North East Italy.

J Inherit Metab Dis 2018; 41:209-219

71. Ortiz A, Germain DP, Desnick RJ, Politei J, Mauer M, **Burlina A**, Eng C, Hopkin RJ, Laney D, Linhart A, Waldek S, Wallace E, Weidemann F, Wilcox WR.
Fabry disease revisited: management and treatment recommendations for adult patients.
Mol Genet Metab 2018; 123:416-427
72. 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?
Dig Liver Dis 2018; 50:429-437
73. 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-Szymanska A, Tøndel C, Viana-Baptista M, Weidemann F, Hilz MJ.
European expert consensus statement on therapeutic goals in Fabry disease.
Mol Genet Metab 2018; 124:189-203
74. Germain DP, Brand E, **Burlina A**, Cecchi F, Garman SC, Kempf J, Laney DA, Linhart A, Marodi L, Nicholss K, Ortiz A, Pieruzzi F, Shankar SP, Waldek S, Wanner C, Jovanovic A.
Phenotypic characteristics of the p. Asn215Ser (p.N215S) *GLA* mutation in male and female patients with Fabry disease: a multicenter Fabry Registry study.
Mol Genet Genomic Med 2018; 6:492-503
75. Serrano Russi A, Donoghue S, Boneh A, Manara R, Burlina AB, **Burlina AP**.
Malignant brain tumors in patients with glutaric aciduria type I.
Mol Genet Metab 2018; 125:276-280
76. Burlina A, Tims S, van Spronsen F, Sperl W, **Burlina AP**, Kuhn M, Knol J, Rakhshandehroo M, Coskun T, Singh RH, MacDonald A.
The potential role of gut microbiota and its modulators in the management of propionic and methylmalonic acidemia.
Exp Opin Orphan Drugs 2018; 6:683-692
77. Duro G, Zizzo C, Cammarata G, **Burlina A**, Burlina A, Polo G, Scalia S, Oliveri R, Sciarrino S, Francofonte 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.

Int J Mol Sci 2018; 19:3726

78. Forlivesi S, Cappellari M, Baracchini C, Viaro F, Critelli A, Tamborino C, Tonello S, Guidoni SV, Bruno M, Favaretto S, **Burlina A**, Turinese E, Ferracci F, Zambito Marsala S, Bazzano S, Orlando F, Turazzini M, Ricci S, Cadaldini M, De Biasia F, Bruno S, Gaudenzi A, Morra M, Danese A, L'Erario R, Russo M, Zanette G, Idone D, Basile AM, Atzori M, Masato M, Menegazzo E, Paladin F, Tonon A, Caneve G, Bozzato G, Campagnaro A, Carella S, Nicolao P, Padoan R, Perini F, De Boni A, Adami A, Bonetti B, Bovi P.
Intravenous thrombolysis for ischemic stroke in the Veneto region: the gap between eligibility and reality.
J Thromb Thrombolysis 2019; 47:113-120
79. Lee TH, Yang JT, Lee JD, Chang KC, Peng TI, Chang TY, Huang KL, Liu CH, Ryu SJ, **Burlina AP**.
Genomic screening of Fabry disease in young stroke patients: the Taiwan experience and a review of the literature.
Eur J Neurol 2019; 26:553-555
80. **Burlina AP**, Lachmann RH, Manara R, Cazzorla C, Celato A, van Spronsen FJ, Burlina A.
The neurological and psychological phenotype of adult patients with early-treated phenylketonuria: a systematic review.
J Inherit Metab Dis 2019; 42:209-219
81. 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.
Mol Genet Metab 2019; 126:224-235
82. 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.
Circ Cardiovasc Imaging 2019; 12:e008424
83. Pianese L, Fortunato A, Silvestri S, Solano FG, Burlina A, **Burlina AP**, Ragno M.
Maternal germline mosaicism in Fabry disease.
Neurol Sci 2019; 40:1279-1281
84. Burlina AB, Polo G, Rubert L, Guerardi D, Cazzorla C, Duro G, Salviati L, **Burlina AP**.
Implementation of second-tier tests in newborn screening for lysosomal disorders in North Eastern Italy.
Int J Neonatal Screen 2019; 5:24

85. **Burlina AP**, Cazzorla C, Massa P, Polo G, Loro C, Guerardi D, Burlina AB. Large neutral amino acid therapy increases tyrosine levels in adult patients with phenylketonuria: a long-term study. *Nutrients* 2019; 11:2541
86. Polo G, **Burlina AP**, Ranieri E, Colucci F, Rubert L, Pascarella A, Duro G, Tummolo A, Padoan A, Plebani M, Burlina AB. Plasma and dried blood spot lysosphingolipids for the diagnosis of different sphingolipidoses: a comparative study. *Clin Chem Lab Med* 2019; 57:1863-1874
87. Mancuso M, Arnold M, Bersano A, **Burlina A**, Chabriat H, Debette S, Enzinger C, Federico A, Filla A, Finsterer J, Hunt D, Lesnil Oberstein S, Tournier-Lasserre E, Markus HM. Monogenic cerebral small-vessel diseases: diagnosis and therapy. Consensus recommendations of the European Academy of Neurology. *Eur J Neurol* 2020; 27:909-927
88. **Burlina AP**, Cazzorla C, Massa P, Loro C, Guerardi D, Burlina AB. The impact of a slow-release large neutral amino acids supplement on treatment adherence in adult patients with phenylketonuria. *Nutrients* 2020; 12:2078
89. 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, Olivotto I, Lombardi M. Atrial dysfunction assessed by cardiac magnetic resonance as an early marker of Fabry cardiomyopathy. *JACC Cardiovasc Imag* 2020; 13:2262-2264
90. Polo G, Guerardi D, Giuliani A, Rubert L, Cazzorla C, Salviati L, Marzollo A, Biffi A, **Burlina AP**, Burlina AB. The combined use of enzyme activity and metabolite assays as a strategy for newborn screening of mucopolysaccharidosis type I. *Clin Chem Lab Med* 2020; 58:2063-2072
91. Laney DA, Germain DP, Oliveira JP, **Burlina AP**, Cabrera GH, Hong G-R, Hopkin RJ, Niu D-M, Thomas M, Trimarchi H, Wilcox WR, Politei JM, Ortiz A. Fabry disease and COVID-19: international expert recommendations for management based on real-world experience. *Clin Kidney J* 2020; 13:913-925
92. Cappellari M, Bonetti B, Forlivesi S, Sajeva G, Naccarato M, Caruso P, Lorenzut S, Merlino G, Viaro F, Pieroni A, Giometto B, Bignamini V, Perini F, De Boni A, Morra M, Critelli A, Tamborino C, Tonello S, Guidoni SV, L'Erario R, Russo M, **Burlina A**, Turinese E, Passadore P, Zanet L, Polo A, Turazzini M, Basile AM, Atzori M, Marini B, Bruno M, Carella S, Campagnaro A, Baldi A, Corazza E, Zanette G, Idone D, Gaudenzi A,

- Bombardi R, Cadaldini M, Lanzafame S, Ferracci F, Zambito S, Ruzza G, Simonetto M, Menegazzo E, Masato M, Padoan R, Bozzato G, Paladin F, Tonon A, Bovi P.
Acute revascularization treatments for ischemic stroke in the Stroke Units of Triveneto, Northeast Italy; time to treatment and functional outcomes.
J Thromb Thrombolysis 2021; 51:159-167
93. Moreno-Martinez D, Aguiar P, Auray-Blais C, Beck M, Bichet DG, **Burlina A**, Cole D, Elliott P, Feldt-Rasmussen U, Feriozzi S, Fletcher J, Giugliani R, Jovanovic A, Kampmann C, Langeveld M, Lidove O, Linhart A, Mauer M, Moon JC, Muir A, Nowak A, Oliveira JP, Ortiz A, Pintos-Morell G, Politei J, Rozenfeld P, Schiffmann R, Svarstad E, Talbot AS, Thomas M, Tøndel C, Warnock D, West ML, Hughes DA.
Standardising clinical outcomes measures for adult clinical trials in Fabry disease: a global Delphi consensus.
Mol Genet Metab 2021; 132:234-243
94. Burlina A, Giuliani A, Polo G, Gueraldi D, Gragnaniello V, Cazzorla C, Opladen T, Hoffmann G, Blau N, **Burlina AP**.
Detection of 3-O-methyldopa in dried blood spots for neonatal diagnosis of aromatic L-amino-acid decarboxylase deficiency: the North-eastern Italian experience.
Mol Genet Metab 2021; 133:56-62
95. Gragnaniello V*, **Burlina AP***, Polo G, Giuliani A, Salviati L, Duro G, Cazzorla C, Rubert L, Maines E, Germain DP, Burlina AB.
Newborn screening for Fabry disease in Northeastern Italy: results of five years of experience.
Biomolecules 2021; 11:951
96. Bersano A, Kraemer M, **Burlina A**, Mancuso M, Finsterer J, Sacco S, Salvarani C, Caputi L, Chabriat H, Lesnik Oberstein S, Federico A, Tournier Lasserre E, Hunt D, Dichgans M, Arnold M, Debette S, Markus HS.
Heritable and non-heritable uncommon causes of stroke.
J Neurol 2021; 268:2780-2807
97. 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.
Int J Cardiol 2021; 339:110-117
98. Manganotti P, Naccarato M, Scali I, Cappellari M, Bonetti B, **Burlina A**, Turinese E, Bogò S, Teatini F, Franchini E, Caneve G, Ruzza G, Gaudenzi A, Bombardi R, Bozzato G, Padoan R, Gentile C, Rana M, Turazzini M, Danese A, Brigo F, Nardone R, Quatrone R, Menegazzo E, Masato M, Novello S, Passadore P, Baldi A, Valentini L, Baracchini C, Pieroni A, Basile AM, Semplicini C, Piffer S, Giometto B, Tonello S, Bonifatti DM, Lorenzutti S,

- Merlino G, Valente MR, Paladin F, Tonon A, de Luca C, Perini F, Centonze S, Bovi P.
Stroke management during the coronavirus disease 2019 (COVID-19) pandemic: experience from three regions of the north east of Italy (Veneto, Friuli-Venezia-Giulia, Trentino-Alto-Adige).
Neurol Sci 2021; 42:4599-4606
99. 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, Poca S, Chow K, Camici PG, Lombardi M.
Trabecular complexity as an early marker of cardiac involvement in Fabry disease.
Eur Heart J Cardiovasc Imaging 2022; 23:200-208
100. Tinazzi M, Fiorio M, Berardelli A, Bonetti B, Bonifati DM, **Burlina A**, Cagnin A, Calabria F, Corbetta M, Cortelli P, Giometto B, Guidoni SV, Lopiano L, Mancardi G, Marchioretto F, Pellegrini M, Teatini F, tedeschi G, Tesolin L, Turinese E, Zappia M, Marotta A.
Opinion, knowledge, and clinical experience with functional neurological disorders among Italian neurologists: results from an online survey.
J Neurol 2022; 269:2549-2559
101. Gragnaniello V, **Burlina AP**, Manara R, Cazzorla C, Rubert L, Gualdi D, Toniolli E, Quaia E, Burlina AB.
Bone disease in early detected Gaucher type I disease: a case report.
JIMD Rep 2022; 63:414-419
102. Gragnaniello V, Pijnappel PWW, **Burlina AP**, In't Groen SLM, Gualdi D, Cazzorla C, Maines E, Polo G, Salviati L, Di Salvo G, Burlina AB.
Newborn screening for Pompe disease in Italy: long-term results and future challenges.
Mol Genet Metab Rep 2022; 33:100929
103. Manti F, Caviglia S, Cazzorla C, Dicintio A, Pilotto A, **Burlina AP**.
Expert opinion of an Italian working group on the assessment of cognitive, psychological, and neurological outcomes in pediatric, adolescent, and adult patients with phenylketonuria.
Orphanet J Rare Dis 2022; 17:443
104. Gragnaniello V, Cazzorla C, Gualdi D, Loro C, Massa P, Puma A, Cananzi M, Salviati L, **Burlina AP**, Burlina AB.
Long-term follow-up of a patient with neonatal form of Gaucher disease.
Am J Med Genet 2023; 191: 1917-1922
105. **Burlina A**, Brand E, Hughes D, Kantola I, Krämer J, Nowak A, Tøndel C, Wanner C, Spada M.
An expert consensus on the recommendations for the use of biomarkers in Fabry disease.
Mol Genet Metab 2023; 139:107585

106. Gragnaniello V*, **Burlina AP***, Commone A, Guerardi D, Puma A, Porcù E, Stornaiuolo M, Cazzorla C, Burlina AB.
Newborn screening for Fabry disease: current status of knowledge.
Int J Neonatal Screen 2023; 9:31
107. Maissen-Abgottspon S, Muri R, Hochuli M, Reismann P, Gellért Barta A, Mucahit Alptekin I, Hermida-Ameijeiras A, **Burlina AP**, Burlina AB, Cazzorla C, Carretta J, Trepp R, Everts R.
Health-related quality of life in a European sample of adults with early-treated Classical PKU.
Orphanet J Rare Dis 2023; 18:300
108. Gragnaniello V, Cazzorla C, Guerardi D, Puma A, Loro C, Porcù E, Stornaiuolo M, Salviati L, **Burlina AP**, Burlina AB.
Light and shadows in newborn screening for lysosomal storage disorders: eight years of experience in Northeast Italy.
Int J Neonatal Screen 2024; 10:3
109. Burlina AB, **Burlina AP**, Mignani R, Cazzorla C, Guerardi D, Puma A, Loro C, Baumgartner MB, Gragnaniello V.
Non-Hodgkin lymphoma in a kidney transplanted patient with methylmalonic acidemia: metabolic susceptibility and the role of immunosuppression.
JIMD Rep 2024; 65:56-62
110. Cazzorla C, Di Riso D, Gaiga G, De Cusatis A, Spaggiari S, Gragnaniello V, Gragnaniello V, Loro C, Guerardi D, Schiavo R, **Burlina AP**, Burlina AB
Parents' perspectives of children with PKU: assessing parental stress and Psychological adjustment.
Psychol Int 2024; 6: 779-785
111. **Burlina AP**, Manara R, Carretta J, Cazzorla C, Loro C, Gragnaniello V, Burlina AB.
Effect of enzyme substitution therapy on brain magnetic resonance imaging and Cognition in adults with phenylketonuria: a case series of three patients.
Eur J Neurol 2024; 31: e16508
112. Gragnaniello V, Cazzorla C, Guerardi D, Loro C, Porcù E, Salviati L, **Burlina AP**, Burlina AB.
Newborn screening for acid sphingomyelinase deficiency: prevalence and genotypic findings in Italy.
Int J Neonatal Screen 2024; 10:79
113. Cazzorla C, Gragnaniello V, Gaiga G, Guerardi D, Puma A, Loro C, Benetti G, Schiavo R, Porcù E, **Burlina AP**, Burlina AB.
Newborn screening for Gaucher disease: parental stress and psychological burden.
Int J Neonatal Screen 2025; 11:14
114. Germain DP, Nguyen TT, **Burlina AP**, Vasconcelos AP, Barache L.
Lymphedema and erysipelas in patients with classic Fabry disease:

a retrospective case series.
Rare Dis Orphan Drugs J. 2025; 4:6

Curatore scientifico del libro:

Neurometabolic Hereditary Diseases of Adults, editor Alessandro P. Burlina, Springer, 2018.

Capitoli di libri in lingua inglese

1. Bracco F, **Burlina AP**, Scarpa M, Rigo A, Battistin L.
 Superoxide dismutase in aging brain and related degenerative diseases.
Adv Biosci 1993; 87: p.169-170
2. **Burlina AP.**
 New biochemical markers for leukodystrophy.
In: Uziel G, Taroni F, eds. Hereditary Leukodystrophy and Neuropathies in Childhood: Biological Bases, Diagnosis and Treatment. John Libbey Eurotext. Montrouge, 2003: p.17-21
3. **Burlina AP.**
 Neurological phenomena.
In: de Valk HW, Barriento Martinez ZM, eds. Practical Approach to Rare Metabolic Disorders in Adulthood. Lemma Publishers. Utrecht, 2005: p.39-48
4. Burlina A, **Burlina AP.**
 Eye disorders.
In: Hoffmann G, Zschocke J, Nyhan WL, eds. Inherited Metabolic Diseases. A Clinical Approach. Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, 2010: p.181-196
5. **Burlina A**, Manara R.
 MRI and in vivo spectroscopy of the brain.
In: Blau N, Duran M, Gibson KM, Dionisi-Vici C, eds. Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-up of Inherited Metabolic Diseases. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2014: p. 803-815
6. Burlina A, Celato A, **Burlina AP.**
 Inborn errors of metabolism.
In: Sghirlanzoni A, Lauria G, Chiapparini L, eds. Prognosis of Neurological Diseases. Springer-Verlag Italia, Milano 2015: p. 217-247
7. **Burlina A**, Manara R.
 Brain MRI in inherited metabolic diseases of adulthood.

In: Hollak CEM, Lachmann RH, eds. Inherited Metabolic Disease in Adults: A Clinical Guide. Oxford University Press New York, NY, USA 2016: p. 457-465

8. Burlina A, Celato A, **Burlina AP**.
Eye disorders.
In: Hoffmann GF, Zschocke J, Nyhan WL, eds. Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach, 2nd edition. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017: p. 319-339
9. Manara R, **Burlina AP**.
Neuroimaging of Inherited Metabolic Diseases of Adulthood
In: Burlina AP. Neurometabolic Hereditary Diseases of Adults. Springer International Publishing AG, Cham, Switzerland 2018: p. 43-66
10. **Burlina AP**, Politei J.
Fabry Disease
In: Burlina AP. Neurometabolic Hereditary Diseases of Adults. Springer International Publishing AG, Cham, Switzerland 2018: p. 67-98
11. **Burlina AP**.
Fabry Disease
In: Sharma P, Meschia JF, eds. Stroke Genetics. Springer Nature AG, Cham, Switzerland 2024: p. 89-116
12. **Burlina AP**, Manara R, Guerardi D.
Lysosomal storage diseases.
In: Lynch DS, Houlden H, eds. Inherited White Matter Disorders and Their Mimics. Handbook of Clinical Neurology. Vol. 204 (3rd Series), Aminoff MJ, Boller F, and Swaab DF, Series eds. Elsevier, Cambridge, MA, USA: p. 147-172

Riviste in lingua italiana

1. **Burlina AP**, Galzigna L.
Preparazione, proprietà e potenzialità terapeutiche della citidin-difosfo-colina associata a liposomi.
Rivista di Neurologia 1989; 59:26-31
2. Rizzoli AA, **Burlina AP**.
Dalla malattia morale alla chimica delle passioni.
Federazione Medica 1990; 43:183-185
3. Burlina AB, **Burlina AP**, Bonafé L, Giordano G, Zacchello F.
Nuove metodologie nella diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie.
Prospettive in Pediatria 1998; 28:37-44
4. Burlina AB, Catuogno S, **Burlina AP**.
La presa in carico di pazienti con errori congeniti del metabolismo: una nuova sfida per il futuro.

Saggi Child Development & Disabilities 2002; XXVIII, 1:55-61

5. Burlina AB, Catuogno S, **Burlina AP**.
Le terapie innovative per le malattie metaboliche ereditarie.
Prospettive in Pediatria 2002; 32:283-293
6. Ricci R, Castorina M, Di Lillo M, Antuzzi D, Frustaci A, Parini R, Menni F, Furlan F, Burlina A, **Burlina A**, Catuogno S, Gabrielli O, Burattini I, Borsini W, Büchner S, Ferriozzi S, Spisni C, De Vito R, Di Rocco M, Aricò M, Pistone G, Bongiorno AM, Morrone A, Cavicchi C, Zammarchi E.
Fabry disease in Italy: first epidemiologic and collaborative study.
Ann Ital Med Int 2004; 19:269-275
7. **Burlina A**.
La malattia di Niemann-Pick tipo C: una malattia lisosomiale neurodegenerativa.
J Clin Med 2012; 12(1):7-12
8. **Burlina A**.
Omocistinuria. Inquadramento clinico e indicazioni di terapia.
La Neurologia italiana 2014; Anno X (n.1):20-25

Capitoli di libri in lingua italiana

1. **Burlina AP**, Podo F.
Tecniche spettroscopiche: spettroscopia di risonanza magnetica nucleare.
In: Burlina A. (ed.) Medicina di Laboratorio. Principi di Tecnologia. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1994: p.333-353
2. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Cefalee.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.345-349
3. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Coma.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.352-363
4. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Demenza.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.364-371
5. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Disturbi del gusto e dell'olfatto.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.407-410

6. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Disturbi della parola e del linguaggio.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.411-414
7. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Disturbi della sensibilità.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.415-421
8. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Disturbi visivi e della motilità oculare.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.422-431
9. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Dolori, spasmi e crampi muscolari.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.457-461
10. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Epilessia.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.507-518
11. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Paralisi, paresi e disturbi motori.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.921-925
12. Saladini M, **Burlina AP**, Battistin L.
Vertigini e capogiri.
In: Burlina A. (ed.) Guida di Laboratorio per il Medico Pratico. C.G. Edizioni Medico Scientifiche. Torino, 1997: p.1021-1030
13. **Burlina A.**
Cause rare e inusuali di ictus. Malattie metaboliche ereditarie: malattia di Fabry, omocistinuria, aciduria metilmalonica, deficit di ornitina transcarbamilasi.
In: SPREAD, Stroke Prevention and Educational Awareness Diffusion. Ictus cerebrale: linee guida italiane di prevenzione e trattamento. Pubblicazioni Catel – Hyperphar Group SpA 2007: p.540-542
14. **Burlina A.**
Cause rare e inusuali di ictus. Malattie metaboliche ereditarie: malattia di Fabry, omocistinuria, aciduria metilmalonica, deficit di ornitina transcarbamilasi.
In: SPREAD Live (www.spread.it). Stroke Prevention and Educational Awareness Diffusion. Linee Guida Italiane per la prevenzione e il trattamento dell'ictus cerebrale. Cap. 17, v. Jan 7, 2010

15. **Burlina A.**

Cause rare e inusuali di ictus. Malattie metaboliche ereditarie: malattia di Fabry, omocistinuria, aciduria metilmalonica, MELAS

In: SPREAD, Ictus cerebrale: linee guida italiane di prevenzione e trattamento. Raccomandazioni e Sintesi. VIII Edizione, 2016

Comunicazioni a congressi nazionali ed internazionali con riassunto pubblicato

1. Bracco F, Rigo A, Scarpa M, Viglino P, Malesani R, **Burlina AP**, Battistin L.
NMR application to the study of brain enzymes.
In: Reisner T, Binder H, Deisenhamer E. (eds.) Advances in Neuroimaging. Verlag der Wiener Medizinischen Akademie, Wien 1986:53-56
2. Bracco F, **Burlina AP**, Malesani R, Rigo A, Battistin L.
Free radical related enzymes in the aging brain.
In: Bès A, Cahn J, Cahn R, Hoyer R, Marc-Vergnes JP, Wisniewski HM. (eds.) Senile Dementia: early detection. John Libbey Eurotext, London-Paris 1986: 293-297
3. Bracco F, Pizzolato G, Dam M, **Burlina AP**, Malesani R, Rigo A, Battistin L.
Le superossido dismutasi nell'invecchiamento cerebrale e nel danno neurotossico da MPTP: studio sperimentale con NMR.
In: Agnoli A and Battistin L. (eds.) Atti della 13^a Riunione-Lega Italiana per la Lotta contro il Morbo di Parkinson e le Malattie Extrapiramidali. D. Guanella, Roma 1987:65-72
4. **Burlina AP**, Malesani R, Scarpa M, Rigo A, Bracco F.
Gli enzimi "scavengers" dei radicali liberi nello sviluppo e nell'invecchiamento cellulare.
Atti 25^o Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia. Bologna 1987:174
5. Bracco F, Scarpa M, Malesani R, **Burlina AP**, Viglino P, Rigo A, Battistin L.
La spettroscopia NMR a 7 T nello studio in vivo del metabolismo cerebrale nell'invecchiamento.
Atti Convegno "Le funzioni cognitive nell'invecchiamento". Roma 1-3 dicembre 1988, pag. 54
6. Bracco F, Malesani R, **Burlina A**, Bergamo C, Casson S, Saladini M.
Il morbo di Parkinson: attualità e prospettive terapeutiche.
In: "Omaggio al Prof. Simone Rigotti". Sezione Triveneta di Neurologia. Padova 1989:75-84
7. Lajtha A, **Burlina AP**, Sershen H.
Properties of acetyl-L-carnitine uptake and binding in brain.
Trans. Amer. Soc. Neurochem. 1989; 20:124
8. Petroff OAC, **Burlina AP**, Black J, Prichard JW.

- High-resolution ^1H magnetic resonance studies of rat synaptosomal metabolism using 1- ^{13}C -glucose.
Soc. Magn. Reson. Med. Abstr. 1990; 2:1034
9. Petroff OAC, **Burlina AP**, Black J, Prichard JW.
Glycolytic and oxidative metabolic rates of rat synaptosomes measured using ^{13}C and ^1H spectroscopy.
Soc. Magn. Reson. Med. Abstr. 1991; 1:423
 10. Bracco F, **Burlina AP**, Scarpa M, Rigo A, Battistin L.
Superoxide dismutase in aging brain and related degenerative diseases.
Neurobiol Aging 1992; 13(suppl 1):S 51
 11. **Burlina AP**, Künnecke B, Seelig J, Burlina AB.
 ^1H NMR spectroscopy of cerebrospinal fluid and urine in Canavan's disease.
Soc. Magn. Reson. Med. Abstr. 1992; 2:3416
 12. Burlina AB, **Burlina AP**, Dionisi-Vici C, Bordugo A, Brentegani L, Zacchello F.
Magnetic resonance spectroscopy and gaschromatography-mass spectrometry of body fluids in Canavan's disease: a report of two cases.
30th Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Leuven, September 8-11, 1992:P 43
 13. Hagberg G, Mader I, **Burlina AP**, Roser W, Radü EW, Seelig J.
Cluster analysis of in vivo ^1H -MR spectra of brain tumors measured with STEAM using an echo time of 50 ms.
Proc. Soc. Magn. Reson. Med. 1993; 2:1031
 14. **Burlina AP**, Corazza A, Ferrari V, Burlina AB.
Detection of N-acetylaspartylglutamate in urine of patients with Canavan's disease.
First Symposium on Canavan's Disease. New York, February 26, 1994: Abstr. # 9
 15. Burlina AB, Ferrari V, Dionisi-Vici C, Zacchello F, **Burlina AP**.
N-acetylaspartylglutamate in urine and CSF in Canavan disease.
Pediatr Res 1994; 35:379A
 16. **Burlina AP**, Skaper SD, Mazza MR, Ferrari V, Leon A, Burlina AB.
N-acetylaspartylglutamate selectively inhibits neuronal responses to N-methyl-D-aspartate.
Soc. Neurosci. Abstr. 1994; 20:247
 17. **Burlina AP**, Künnecke B, Erhard P, Seelig J.
One- and two-dimensional ^1H NMR spectroscopy of human brain tumours.
23rd Meeting of the Federation of European Biochemical Societies (FEBS). Basel, August 13-18, 1995. Book of Abstracts: p. 275

18. Merico A, Freo U, Pietrini P, Pizzolato G, **Burlina A**, Ruggero S, Dani A, Ori C, Dam M, Battistin L.
Mapping regional cerebral metabolic (rCMRglc) effects of the serotonin reuptake blocker fluoxetine in awake rats.
Soc. Neurosci. Abstr. 1995; 21:157
19. Burlina AB, Ferrari V, Bennett MJ, Dionisi-Vici C, Sewell A, Rolland MO, **Burlina AP**.
Identification of N-acetylaspartylglutamate in the urine of patients with Canavan disease.
Enzyme Protein 1996; 49:184
20. **Burlina AP**.
Development of new biochemical markers for dysmyelinating diseases.
First European Network on Brain Dysmyelinating Diseases Meeting. Clermont-Ferrand, September 27-28, 1996
21. **Burlina AP**, Ferrari V, Carbonin C, Burlina AB.
Is N-acetylaspartylglutamate (NAAG) involved in Canavan's disease ?
7th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Vienna, May 21-25, 1997. Book of Abstracts: p. 232
22. **Burlina AP**, Ferrari V, Burlina AB.
N-acetylated compounds as biochemical markers for dysmyelinating diseases.
Third European Network on Brain Dysmyelinating Diseases Meeting. Clermont-Ferrand, September 18-19, 1997
23. **Burlina AP**, Ferrari V, Burlina AB.
Interest in developmental defects of myelin formation
Fourth European Network on Brain Dysmyelinating Diseases Meeting. Gif-sur-Yvette, April 3-4, 1998
24. **Burlina AP**, Ferrari V, Bennett MJ, Dionisi-Vici C, Divry P, Gradowska W, Jakobs C, Sewell A, Burlina AB.
Abnormal concentrations of N-acetylaspartylglutamate in urine of patients with Canavan disease.
J Inherit Metab Dis 1998; 21(Suppl 2):47
25. **Burlina AP**, Ferrari V, Bonafé L, Burlina AB.
Clinical and biochemical follow-up of a patient with Canavan disease.
J Inherit Metab Dis 1998; 21(Suppl 2):48
26. **Burlina AP**.
La Risonanza magnetica spettroscopica nello studio delle malattie metaboliche ereditarie.
Milano Prevenzione: Nutrizione Genetica Ambiente, dal bambino all'adulto. I Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie. Milano, 26-29 Novembre, 1998. Book of Abstracts:p.399-400

27. Bonafé L, **Burlina AP**, Ferrari V, Carollo C, Suppiej A, Burlina AB.
Homovanillic acid (HVA) and 5-hydroxyindolacetic acid (5-HIAA) decrease in CSF of early-treated phenylketonuric (PKU) patients.
Annual Meeting of the Society for Inherited Metabolic Disorders. Lake Lanier Islands, Georgia, March 12-15, 1999
28. **Burlina AP**, Ferrari V, Burlina AB, Plebani M, Battistin L.
N-acetylaspartylglutamate: a neuropeptide involved in dysmyelinating diseases.
6th Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases: "Developmental Defect of Myelin and Undetermined Leukodystrophies". Abbazia di Praglia, May 27-29, 1999
29. Burlina AB, Bonafé L, Ferrari V, Suppiej A, Zacchello F, **Burlina AP**.
Neurotransmitters evaluation in early-treated phenylketonuric patients.
J Inherit Metab Dis 1999; 22(Suppl 1):56
30. Manara R, Boscarato S, Baracchini C, Gallo MA, **Burlina A**.
Crossed aphasia and stroke: neuroradiological, neurofunctional and neurolinguistic study of a case.
3rd International Santa Margherita Ligure Symposium "New Therapeutic Strategies in Ischemic Stroke". Santa Margherita Ligure, November 24-26, 1999
31. Burlina AB, Carollo C, **Burlina AP**.
L-DOPA therapy in propionic acidemia with basal ganglia stroke.
32nd European Metabolic Group Meeting, Hamburg, May 26th-28th 2000. Book of Abstracts:p.19
32. Burlina AB, Bonafé L, Cendron M, Bisiacchi P, Suppiej A, Blau N, **Burlina AP**.
Executive function impairment and neurotransmitter deficiency in early-treated phenylketonuric (PKU) patients under dietary treatment.
J Inherit Metab Dis 2000; 23(Suppl 1):37
33. Burlina AB, Baracchini C, Carollo C, **Burlina AP**.
Propionic acidemia with basal ganglia stroke: effectiveness of L-DOPA treatment.
J Inherit Metab Dis 2000; 23(Suppl 1):91
34. **Burlina AP**, Ferrari V, Burlina AB, Bertini E, Boespflug-Tanguy O.
Increased levels of N-acetylaspartylglutamate in CSF and urine of patients with Pelizaeus-Merzbacher disease.
J Inherit Metab Dis 2000; 23(Suppl 1):213
35. Burlina AB, **Burlina AP**.
Clonazepam treatment is effective in homocystinuria with dystonia.
Annual Meeting of the Society for Inherited Metabolic Disorders. Wyndham Miami Beach Resort, Florida, March 4-7, 2001; Book of Abstracts:p. 65

36. **Burlina AP.**
Nuovi marcatori neurochimici nelle leucodistrofie.
XIII Corso di Aggiornamento della Fondazione Mariani "Leucodistrofie e neuropatie ereditarie dell'infanzia: basi biologiche, diagnosi e terapia". Bergamo, 14-16 Marzo 2001
37. **Burlina AP, Ferrari V, Boespflug-Tanguy O, Burlina AB.**
N-acetylaspartylglutamate (NAAG) involvement in Pelizaeus-Merzbacher disease.
33rd European Metabolic Meeting. Amsterdam, May 18-20, 2001. Book of Abstracts:p.37
38. Burlina AB, **Burlina AP.**
Clonazepam therapy for neurological complication in early treated homocystinuria.
3rd International Conference on Homocysteine Metabolism. Sorrento, 1-5 July 2001. Book of Abstracts:p.187
39. Burlina AB, **Burlina AP**, Hyland K, Bonafé L, Blau N.
Autistic syndrome and aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency.
J Inherit Metab Dis 2001; 24(Suppl 1):34
40. De Iuliis A, **Burlina AP**, Boschetto R, Zambenedetti P, Pennelli N, Galzigna L.
The involvement of dopamine peroxidation in the pathogenesis of Parkinson's disease.
J Neurol 2002; 249 Suppl. 1:196
41. Burlina A, Manara R, Calderone M, Catuogno S, **Burlina AP.**
Early diagnosis of metabolic stroke in branched-chain organic acidurias without metabolic decompensation.
J Inherit Metab Dis 2002; 25(Suppl 1):45
42. Burlina AB, **Burlina AP.**
Malattie metaboliche nel paziente adulto: problematiche assistenziali e formative.
Milano Peiatria 2002: Milano, 28-30 Novembre 2002:Abstract p.177
43. Burlina AB, Catuogno S, **Burlina AP**, Crepaldi C, Avogaro A, Maran A.
Efficacy of a new subcutaneous glucose sensor in patients with type 1 glycogen storage disease (GSD I).
J Inherit Metab Dis 2003; 26(Suppl 2):123
44. **Burlina AP**, Manara R, Burlina AB, Battistin L.
Detection of brain damage in methylmalonic aciduria: the role of diffusion weighted magnetic resonance imaging.
Neurol Sci 2003; 24(suppl.):S154
45. **Burlina AP.**

Malattie metaboliche e stroke.
V Congresso nazionale della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie 2003: Firenze, 3-6- Dicembre 2003, Abstract p. 51-52

46. **Burlina AP.**
 Amino acid and brain metabolism.
36th European Metabolic Group Meeting. Rimini, May 14-16, 2004. Book of Abstracts:p.9-10
47. Burlina AB, Goi G, Massaccesi L, Baquero Herrera CJ, Tognana G, **Burlina AP**, Lombardo A.
 Leucocyte β -D-glucuronidase (GCR) as a marker of enzyme replacement therapy (ERT) in Fabry disease.
J Inherit Metab Dis 2004; 27(Suppl 1):173
48. **Burlina AP**, Schmitt B, Wevers RA, Engelke U, Burlina AB, Boltshauser E.
 Long-term follow-up of a child with hypoacetylaspartia
J Inherit Metab Dis 2004; 27(Suppl 1):222
49. **Burlina A**, Manara R, Peduto A, Burlina A.
 Brain MRI in glutaric aciduria type I (GA I): new findings with diffusion weighted imaging (DWI).
J Inherit Metab Dis 2005; 28(Suppl 1):86
50. Borsini W, Moretti M, Simonelli P, Giordano GP, Martinella F, Buechner S, Ricci R, Magnani R, Santus F, Parini R, **Burlina A**, Manara R, Siciliano G, Cei G.
 Central nervous system symptoms and lesions in Fabry disease: a multicentric Italian clinical and MRI study before and after 1 year of enzyme replacement therapy.
Neurol Sci 2005; 26(suppl):S45
51. Bacchion F, Russo N, Cacciavillani L, Corbetti F, Tognana G, Burlina A, **Burlina A**, Sarais C, Angelini A, Razzolini R.
 Cardiac evaluation of myocardial involvement in Anderson-Fabry's disease by cardiac MRI. A study of five patients.
Acta Paediatr 2006; Suppl 451:129
52. Mampreso E, Maggiori F, **Burlina AP**, Perin C, Mainardi F, Zanchin G.
 Headache in a patient with cerebral sinus thrombosis and spontaneous intracranial hypotension.
J Headache Pain 2006; 7:296.
53. Salviati L, Trevisson E, Baldoim M, **Burlina AP**, Burlina A
 Argininosuccinate lyase (ASL) deficiency: twelve novel mutations and identification of a novel ASL pseudogene in Italian patients.
J Inherit Metab Dis 2006; 29(Suppl 1):58
54. **Burlina AP**, Zara G, Burlina AB.
 Efficacy of botulinum toxin for the treatment of drooling in homocystinuria.

- J Inherit Metab Dis* 2006; 29(Suppl 1):32
55. **Burlina AP**, Shibata N, Ermani M, Serikawa T, Burlina AB, Kitada K.
N-acetylaspartate and N-acetylaspartylglutamate in a rat model of Canavan disease.
J Inherit Metab Dis 2006; 29(Suppl 1):37
 56. Ginsberg L, Manara R, Valentine AR, Kendall B, **Burlina AP**.
Magnetic resonance imaging findings in Fabry disease: data from FOS, the Fabry outcome survey.
Eur J Neurol 2006; 13(suppl 2):25
 57. Henneke M, Combes P, Dikmann S, Bertini E, Brockmann K, **Burlina A**, Kiser J, Ohlenbusch A, Plecko B, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O, Gärtner J.
Frequency, genotypic and phenotypic spectrum of Pelizaeus Merzbacher-like disease caused by GJA12 mutations.
Neuropediatrics 2006; 37-FV29
 58. Mazzucco S, Angola GP, Ferrarini M, Olivato S, **Burlina A**, Taioli F, Rizzuto N, Fabrizi GM.
Cadasil, migraine and PFO.
Cerebrovasc Dis 2007; 23(suppl 1):50
 59. Manara R, Ginsberg L, Severino M, Valentine AR, Kendall B, Clarke JTR, Mehta A, **Burlina AP**, for the European FOS Investigator Group
White matter and pulvinar signal abnormalities in Fabry disease: data from the Fabry Outcome Survey.
J Neurol 2007; 254(Suppl 3):III/13
 60. Ginsberg L, Manara R, Clarke J, Mehta A, **Burlina AP**.
Stroke and epilepsy in Fabry disease. Experience from FOS, the Fabry Outcome Survey.
Eur J Neurol 2007; 14(Suppl.1):17
 61. Burlina AB, Mainini N, Scanferla S, **Burlina AP**.
Arginine treatment in urea cycle defects: what is the best dosage in the long-term treatment?
J Inherit Metab Dis 2007; 30 (Suppl 1):82
 62. **Burlina AP**, Manara R, Caillaud C, Laissy JP, Klein I, Severino M, Burlina AB, Lidove O.
The clinical role of the pulvinar sign in Fabry disease.
J Inherit Metab Dis 2007; 30(Suppl 1):104
 63. **Burlina AP**, Burlina AB
Le malattie rare genetiche in Neurologia: reali possibilità terapeutiche
Riv. It. Neurobiologia 2008; Suppl. fascicolo 1:189-190
 64. Ginsberg L, Manara R, Reinke, J, Jardim L, Mehta A, **Burlina AP**.

- Characterization of ischaemic stroke in Fabry disease: data from the International Fabry Outcome Survey.
Eur J Neurol 2008; 15(suppl.3):21
65. Liguori R, Di Stasi V, **Burlina A**, Mignani R, Carubbi F, Bugiardini E, Montagna P, Donadio V.
Small fibers neuropathy in heterozygous females with Fabry's disease
J Neurol 2008; 255(Suppl 2):13
 66. Kölker S, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR, Burlina AB, **Burlina AP**, Dixon M, Duran M, Goodman SI, Koeller DM, Mühlhausen C, Müller E, Naughten ER, Neumaier-Probst E, Okun JG, Kyllerman M, Surtees RA, Wilcken B, Hoffmann GF, Burgard P.
Guideline for the diagnosis and management of glutaric aciduria type I.
J Inherit Metab Dis 2008; 31(Suppl 1):19
 67. Burlina AB, Manara R, Citton V, Ermani M, Carollo C, Zanco C, **Burlina AP**.
Brain MRI diffusion weighted imaging (DWI) is useful to assess white matter abnormalities progression in classical PKU patients.
J Inherit Metab Dis 2008; 31(Suppl 1):80
 68. Burlina AB, **Burlina AP**, Michals-Matalon K, Coldwell J, Hillman R, Bhatia G, Galvin-Parton P, Grady J, Tyring SK, Matalon R.
Experience with large neutral amino acids (LNAA) in the treatment of Phenylketonuria (PKU).
J Inherit Metab Dis 2008; 31(Suppl 1):84
 69. **Burlina AP**, Cazzorla C, Ponza I, Zanco C, Burlina AB.
Quality of life and therapy adherence in a cohort of adult patients with inherited metabolic diseases.
Mol Gen Metab 2009; 98(1-2):134
 70. **Burlina AP**, Cazzorla C, Manara R, Bombardi R, Turinese E, Zanco C, Bordugo A, Burlina AB.
Adult inborn errors of metabolism: the Italian experience.
J Inherit Metab Dis 2010; 33(Suppl 1):S182
 71. **Burlina AP**.
Neurological manifestations and psychological aspects of Fabry disease.
Clin Ther 2010; 32(Suppl C):588-589
 72. Del Rizzo M, Manara R, **Burlina AP**, Bordugo A, Zanco C, Rodriguez-Pombo P, Ugarte M, Burlina AB.
Wernicke encephalopathy in classic maple syrup urine disease (MSUD) decompensation.
J Inherit Metab Dis 2011; 34(Suppl 3):S77
 73. Burlina AB, Del Rizzo M, Zanco C, Cazzorla C, Bordugo A, Zanonato E, Manara R, **Burlina AP**.
Brain MRI features in patients with phenylketonuria (PKU) in long-term

- treatment with tetrahydrobiopterin.
J Inherit Metab Dis 2011; 34(Suppl 3):S108
74. Cazzorla C, Del Rizzo M, Bordugo A, Zanco C, Burlina AB, **Burlina AP**.
Transition of young patients with inherited metabolic diseases (IMD) from
pediatric to adult care.
J Inherit Metab Dis 2011; 34(Suppl 3):S260
 75. Sechi A, Lapolla A, Paci S, Melis D, Burlina AB, Carubbi F, Rigoldi M,
Burlina AP, Di Rocco M.
Glycogen storage disease type I in women: fertility, pregnancy, and quality of
life. Results of a multicenter Italian study.
J Inherit Metab Dis 2011; 34(Suppl 3):S262
 76. Ginsberg L, Larroque S, **Burlina A**, Giugliani R, Jardim L, Manara R, Reinke
J, Gal A.
Stroke in Fabry disease: genotype-phenotype correlation.
J Inherit Metab Dis 2012; 35(Suppl 1):S93
 77. **Burlina AP**, Danieli D, Malfa F, Manara R, Del Rizzo M, Bordugo A,
Burlina AB.
Glutaric aciduria type I and glioma: the first report in a young patient.
J Inherit Metab Dis 2012; 35(Suppl 1):S58
 78. Burlina AB, **Burlina AP**, Cazzorla C, Dianin A, Bordugo A, Massa P,
Giordano L.
WHOQOL-100 for the evaluation of quality of life in the long term-treatment
PKU patients on tetrahydrobiopterin (BH4) therapy.
J Inherit Metab Dis 2013; 36(Suppl 2):S120
 79. Cazzorla C, Massa P, **Burlina AP**, Bordugo A, Giordano L, Dianin A, Burlina
AB.
Cognitive functions evaluation in long-term treatment PKU patients on tetra-
hydrobiopterin (BH4) therapy.
J Inherit Metab Dis 2013; 36(Suppl 2):S120
 80. Burlina AB, Galderisi A, Zschocke J, Giordano L, Bordugo A, Monciotti CM,
Dianin A, Polo G, **Burlina AP**.
Diabetes mellitus (T1D) and glutaric aciduria type I (GA-I): from one crisis to
another.
J Inherit Metab Dis 2013; 36(Suppl 2):S170
 81. Polo G, **Burlina AP**, Giordano L, Bordugo A, Guariso G, Dardis A, Burlina
AB.
Early diagnosis of Niemann-Pick type 2 (NPC-2) disease by oxysterols
measurement.
J Inherit Metab Dis 2013; 36(Suppl 2):S270
 82. Tummolo A, Giordano L, Cazzorla C, Lillo V, Di Mauro AM, Masciopinto M,
Burlina AP, Papadia F, Burlina AB.

Plasma phenylalanine levels and offspring outcome in maternal hyperphenilalaninemia: an Italian experience
J Inherit Metab Dis 2014; 37(Suppl 1):S66

83. Tummolo A, Furlan F, Giordano L, Celato A, Cazzorla C, Fasan I, Suppiej A, Zannin ME, **Burlina AP**, Burlina A.
 A rapid and irreversible optic neuropathy in methylmalonic aciduria.
J Inherit Metab Dis 2014; 37(Suppl 1):S93
84. Burlina A, Viggiano E, Politano L, Facchiano A, Marabotti A, Celato A, Cazzorla A, Giordano L, **Burlina AP**.
 Long-term follow up in a cohort of galactosemic patients detected by newborn screening.
J Inherit Metab Dis 2014; 37(Suppl 1):S103
85. Huemer M, **Burlina AP**, Zeltner NA
 Quality of life in patients with inborn errors of metabolism.
 47th EMG Conference Proceedings 2015; p.37-44
86. Celato A, Cazzorla A, Furlan F, Del Rizzo M, Giordano L, Antonini A, Sartori S, Burlina AB, **Burlina AP**.
 Treatment of extrapyramidal disorders in propionic aciduria (PA) and methylmalonic aciduria (MMA).
J Inherit Metab Dis 2015; 38(Suppl 1):S158
87. Polo G, Furlan F, Kolammunage TB, Del Rizzo M, Celato A, Giordano L, **Burlina AP**, Burlina AB.
 Pilot newborn screening for lysosomal disorder by tandem mass spectrometry based method.
J Inherit Metab Dis 2015; 38(Suppl 1):S80
88. Polo G, Furlan F, Del Rizzo M, Celato A, Giordano L, **Burlina AP**, Burlina AB.
 A new HPLC/MS-MS assay for quantification of total plasma glucosylsphingosine in Gaucher disease.
J Inherit Metab Dis 2015; 38(Suppl 1):S270
89. **Burlina AP**, Germain DP, Righetto S, Citton V, Guarise A, Toniolli E, Colas F, Carlier R, Manara R.
 Basilar artery remodeling in Fabry disease.
Mol Genet Metab 2016; 117(2):S31
90. Polo G, Kolamunnage TB, **Burlina AP**, Furlan F, Celato A, Del Rizzo M, Giordano L, Burlina AB.
 Lysosphingolipids in dried blood spots as biomarkers for lysosomal diseases.
Mol Genet Metab 2016; 117(2):S96
91. Polo G, **Burlina AP**, Furlan F, Kolamunnage TB, Giordano L, Zaninotto M, Burlina AB.

- High levels of oxysterols in neonatal cholestasis: a pitfall in analysis of biochemical markers for Niemann-Pick disease type C.
Mol Genet Metab 2016; 117(2):S96
92. **Burlina AP**, Polo G, Mammi I, Gellera C, Furlan F, Burlina AB
Adult Niemann-Pick type C mimicking Wilson disease: the importance of oxysterols and lysosphingolipids pattern.
J Inherit Metab Dis 2016; 39(Suppl 1):S62
 93. Polo G, **Burlina AP**, Zampieri M, Viggiano E, Zanonato E, Burlina AB
Quantification of plasma lysosphingolipids using LC-MS/MS: a new tool for diagnosis of sphingolipidoses.
J Inherit Metab Dis 2016; 39(Suppl 1): S68
 94. Celato A, Mastrangelo M, **Burlina AP**, Polo G, Carducci C, Carducci C, Leuzzi V, Burlina AB
Abnormal CSF phenylalanine level in patients presenting with disorders of tetrahydrobiopterin (BH4) metabolism with hyperphenylalaninemia.
J Inherit Metab Dis 2016; 39(Suppl 1):S230
 95. Bombardi R, Albertini E, Dolzan M, Eleopra R, **Burlina A**.
A computerized test for the analysis of diplopia in ocular myasthenia.
Neurol Sci 2016; 37(Suppl):S312
 96. de Pasqua S, Donadio V, Mignani R, Fileccia E, Santostefano M, Biagini E, Rapezzi C, Palmieri S, Romani I, Borsini W, **Burlina A**, Bombardi R, Caprini M, Avoni P, Liguori R.
Skin globotriaosylceramide 3 deposits are specific to Fabry disease with classical mutations and associated with small fibre neuropathy.
Neurol Sci 2017; 38(Suppl):S78
 97. Bombardi R, Canal G, Cima V, Tonin P, Zerbo F, Albanese M, **Burlina A**.
Cervical dystonia mimicking dropped head syndrome.
Neurol Sci 2017; 38(Suppl):S177
 98. Burlina AB, Polo G, Salviati L, Duro G, Zizzo C, Dardis A, Bembi B, Cazzorla C, Rubert L, Zordan R, Desnick RJ, **Burlina AP**.
Neonatal screening for lysosomal disorders in Italy: the initial 17-month experience.
Mol Genet Metab 2018; 123:S27
 99. Hilz MJ, Arbustini E, Dagna L, Gasbarrini A, Goizet C, Lacombe D, Liguori R, Manna R, Politei J, Spada M, **Burlina A**.
Do we understand the pathophysiology of gastrointestinal symptoms in patients with Fabry disease?
Mol Genet Metab 2018; 123:S63
 100. Hilz MJ, Arbustini E, Dagna L, Gasbarrini A, Goizet C, Lacombe D, Liguori R, Manna R, Politei J, Spada M, **Burlina A**.
Proposal of a rating scale to recognize Fabry disease in patients with nonspecific

- gastrointestinal symptoms.
Mol Genet Metab 2018; 123:S63-S64
101. Polo G, Rubert L, Pascarella A, Cazzorla C, Colucci F, **Burlina AP**, Burlina AB.
Abnormal results in newborn screening for lysosomal disorders: the role of laboratory follow-up
J Inherit Metab Dis 2018; 41(Suppl 1):S79
 102. Polo G, Rubert L, Pascarella A, Cazzorla C, Colucci F, **Burlina AP**, Burlina AB.
Glucosylsphingosine: a useful biomarker for monitoring treatment in Gaucher disease
J Inherit Metab Dis 2018; 41(Suppl 1):S191
 103. Bombardi R, Canal G, Cima V, Carone M, Benacchio G, Zerilli M, Giollo M, Edini C, Burlina AB, **Burlina AP**.
Macro square wave jerks with increased CSF monoamine neurotransmitters.
Neurol Sci 2018; 39(Suppl):S369
 104. Canal G, Bombardi R, Causin F, Guarise A, **Burlina AP**.
A case of secondary superficial siderosis of the central nervous system in a patient with progressive ataxia.
Neurol Sci 2018; 39(Suppl):S350
 105. Gualdi D, Rubert L, Polo G, Pascarella A, Cazzorla C, Massa P, **Burlina AP**, Marzollo A, Biffi A, Burlina AB.
Follow-up of patients identified by MPS I newborn screening.
J Inherit Metab Dis 2019; 42 (Suppl 1):S28
 106. Polo G, Giuliani A, Gualdi D, Cazzorla C, Rubert L, Massa P, Pascarella A, **Burlina AP**, Burlina AB.
A new method for determination of lysosphingolipids on dried blood spot.
J Inherit Metab Dis 2019; 42 (Suppl 1):S50
 107. Polo G, Giuliani A, Rubert L, Gualdi D, Pascarella A, Cazzorla C, **Burlina AP**, Burlina AB.
LC-MS/MS glycosaminoglycans measurements: use as second tier test in MPS-I neonatal screening.
J Inherit Metab Dis 2019; 42 (Suppl 1):S69
 108. **Burlina AP**, Mauer M, Cabrera GH, Jefferies JL, Yang M, Ponce E, Brand E, Feldt-Rasmussen U, Germain DP, Guffon N, Jovanovic A, Kantola I, Karaa A, Martins AM, Wilcox WR, Yoo HW, Hopkin RJ.
Clinical outcomes in young patients with Fabry disease who initiated agalsidase beta treatment before 30 years of age.
J Inherit Metab Dis 2019; 42 (Suppl 1):S233
 109. Pascarella A, Gualdi D, Polo G, Rubert L, Cazzorla C, Giuliani A, Massa P, **Burlina AP**, Burlina AB.
Long term follow-up of patients diagnosed by Pompe disease newborn screening.

J Inherit Metab Dis 2019; 42 (Suppl 1):S240

110. Burlina A, Gueraldi D, Polo G, Rubert L, Cazzorla C, Giuliani A, **Burlina A**.
Newborn screening for MPS I: the clinical benefit
Mol Genet Metab 2020; 129:S35
111. Burlina A, Polo G, Gueraldi D, Rubert L, Cazzorla C, Giuliani A, **Burlina A**.
High incidence of Gaucher disease in Northeast Italy: results from lysosomal
newborn screening.
Mol Genet Metab 2020; 129:S36
112. Moreno-Martinez D, Beck M, **Burlina A**, Feldt-Rasmussen U, Giugliani R,
Jovanovic A, Langeveld M, Lavallo L, Lidove O, Lucas-Del-Pozo S, Mauer M,
Muir A, Nowak A, Oliveira J P, Ortiz A, Pintos-Morell G, Politei JM,
Schiffmann R, Svarstad E, Hughes DA.
Standardising clinical outcomes for Fabry disease clinical trials: a Delphi
Consensus.
WORLDSymposium 2020, Orlando, February 10-13, 2020: Abstract LB-24
113. Gragnaniello V, **Burlina A**, Rubert L, Gueraldi D, Cazzorla C, Massa P, In't
Groen SLM, Pijnappel PWWM, Burlina A.
Newborn screening for Pompe disease: birth prevalence and outcome in
Northeast Italy.
J Inherit Metab Dis 2022; 45(Suppl.1):394
114. Cazzorla C, Massa P, **Burlina AP**, Gragnaniello V, Rubert L, Gueraldi D,
Burlina AB.
The impact on parental stress of newborn screening for Gaucher disease.
J Inherit Metab Dis 2022; 45(Suppl.1):395
115. Gragnaniello V, Furlan M, Gueraldi D, Rubert L, Cazzorla C, Massa P,
Loro C, **Burlina AP**, Burlina AB.
New biomarkers of oxidative stress in peroxisomal disorders.
J Inherit Metab Dis 2022; 45(Suppl.1):463
116. Gragnaniello V, **Burlina AP**, Manara R, Cazzorla C, Rubert L, Gueraldi D,
Toniolli E, Quaia E, Burlina AB.
Bone disease is not an uncommon feature in early detected Gaucher type I.
J Inherit Metab Dis 2022; 45(Suppl.1):587
117. Burlina A, Gragnaniello V, Gueraldi D, Cazzorla C, Puma A, Commone A,
Massa P, Loro C, **Burlina A**.
Newborn screening for Gaucher disease in Italy: birth prevalence and outcome.
Mol Genet Metab 2023; 138:107039
118. Gragnaniello V, Gueraldi D, Cazzorla C, Puma A, Commone A,
Massa P, Loro C, **Burlina A**, Burlina A.
Effectiveness of corticosteroid treatment in a case of perinatal lethal Gaucher
Disease diagnosed by newborn screening.
Mol Genet Metab 2023; 138:107126

**COMUNICAZIONI SCIENTIFICHE TENUTE in QUALITA' di
RELATORE/DOCENTE**

Seminari e Corsi:

- marzo 1991 *Applicazioni di spettroscopia in RM allo studio del SNC.*
Istituto Nazionale Neurologico "Carlo Besta", Milano
- marzo 1992 *Applicazioni della spettroscopia in risonanza magnetica nello studio del metabolismo cerebrale nelle leucodistrofie.*
Istituto di Neurologia dell'Università di Verona
- giugno 1992 *Prospettive della spettroscopia RM in patologia neurologica.*
Istituto di Clinica delle Malattie Nervose e Mentali dell'Università di Padova
- giugno 1992 *Applicazione della spettroscopia NMR in chimica clinica.*
Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica dell'Università di Padova
- marzo 1996 *La chimica clinica nello studio delle leucodistrofie*
Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica dell'Università di Padova
- febbraio 1998 *Le leucodistrofie*
Clinica Neurologica II, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche dell'Università di Padova
- marzo 2003 *Nuove prospettive terapeutiche nelle malattie metaboliche ereditarie in età adulta: la malattia di Fabry*
Clinica Neurologica I, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche dell'Università di Padova
- marzo 2004 *Aspetti Neurologici della malattia di Fabry*
Dipartimento di Medicina Interna, Ospedale Molinette, Torino
- maggio 2005 *N-acetilspartato: biochimica e riflessi clinici*
Clinica Neurologica I, Dipartimento di Neuroscienze,

Azienda Ospedaliera-Università di Padova

- marzo 2006 *La patologia lisosomiale come modello di malattia sistemica: il caso della malattia di Anderson-Fabry*
Università Vita-Salute San Raffaele, U.O. di Neurologia, Neuroriabilitazione e Neurofisiologia clinica, Milano
- giugno 2006 *Nuove cause metaboliche di malattia cerebrovascolare: la malattia di Anderson-Fabry*
Clinica Neurologica II, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Sant'Antonio, Padova
- febbraio 2008 *Fabry disease: vasculopathy of the brain ?*
International Postgraduate Course on Fabry Disease and Neuroscience
Berlin, 22-23 February, 2008
- novembre 2009 *Brain MRI data in Fabry patients*
2nd International Postgraduate Course on Lysosomal Storage Disorders
Berlin, 19-20 Novembre 2009
- novembre 2010 *Peripheral nervous system in Fabry disease*
3rd International Postgraduate Course on Lysosomal Storage Disorders: From Science into Clinic
Berlin, 8-9 Novembre 2010
- marzo 2012 *La malattia di Niemann-Pick tipo C: diagnosi e terapia*
Dipartimento di Scienze Neurologiche, Neuropsicologiche, Morfologiche e Motorie, Università di Verona
Verona, 2 marzo 2012
- maggio 2013 *Cervello e malattia di Fabry*
Master School: 1° corso avanzato sulla malattia di Fabry
Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza
27-28 maggio 2013
- maggio 2013 *Topics e follow-up in Neurologia*
Il Management della Malattia di Fabry
Università del Piemonte orientale
Novara, 28 maggio 2013
- ottobre 2013 *Central nervous manifestations in Fabry disease*
Sphinx Education Program: Cerebral manifestations in Fabry disease
AMC Universiteit van Amsterdam, Amsterdam
Lysosome Center

Amsterdam, 31st October 2013

- marzo 2014 *La malattia di Niemann-Pick di tipo C nell'adulto: quadri clinici e nuove acquisizioni. Nuovi aspetti diagnostici: Suspicion index e test degli ossisteroli*
U.O.C. di Neuropatologia, Azienda Ospedaliera Universitaria, Policlinico "G. Martino" di Messina
- luglio 2014 *Natural history and differential diagnosis: Neurology (PNS)*
Natural history and differential diagnosis: Neurology (CNS)
1st European Fabry Summer School
Université de Versailles Saint Quentin en Yvelines
Versailles, France
- settembre 2014 *SNC e periferico e malattia di Fabry*
Master School: Corso avanzato sulla malattia di Fabry
Edizione 2014
Monza, 18 settembre 2014
- dicembre 2014 *Il sistema nervoso e la malattia di Fabry*
Corso avanzato sulla malattia di Fabry, 4a Edizione
Master School
Bari, 1° dicembre 2014
- Il ruolo del neurologo*
Corso avanzato sulla malattia di Fabry, 4a Edizione
Master School
Bari, 2 dicembre 2014
- maggio 2015 *Il ruolo del Neurologo*
3° Corso avanzato sulla malattia di Fabry
Monza, 7 maggio 2015
- giugno 2015 *Natural history and differential diagnosis: Neurology (PNS)*
Natural history and differential diagnosis: Neurology (CNS)
Workshop "Neuroimaging" (R. Carlier, A. Burlina)
2nd European Fabry Summer School
Université de Versailles Saint Quentin en Yvelines
Versailles, France
- giugno 2016 *Natural history and differential Dx: Neurology (PNS and CNS)*
3rd European Fabry Summer School
Université de Versailles St. Quentin-en-Yvelines,
Paris, June 2-4, 2016

- settembre/novembre 2016 *I percorsi di screening delle malattie neuromuscolari e lisosomiali sistemiche*
Corso formativo per i Medici di Medicina Generali
Padova, 10 settembre 2016 e 12 novembre 2016
- luglio 2022 *Malattia di Fabry: quando sospettarla e come trattarla*
ISA-AII Summer School
Roma, 4-8-luglio 2022
- 11 marzo 2023 Lectio magistralis *La gestione clinica del paziente adulto con malattie ereditarie: attualità e prospettive*
Master di II livello “Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale”, Alma Mater Studiorum
Università di Bologna
Bologna, 11-3-2023

Congressi:

- dicembre 1991 *La spettroscopia rm in neurologia.*
Convegno di Studio: “Malattie demielinizzanti e degenerative del S.N.C.” L’Aquila, 19-21 Dicembre 1991
- luglio 1992 *Superoxide dismutase in aging brain and related degenerative diseases.*
Third International Conference on Alzheimer’s Disease and Related Disorders. Abano Terme, 12-17 Luglio 1992
- settembre 1993 *Risonanza magnetica spettroscopica nei fluidi biologici.*
Nuove acquisizioni tecnologiche in Medicina di Laboratorio. Sierra Silvana-Fasano Selva, 20-21 Settembre 1993
- febbraio 1994 *Detection of N-acetylaspartylglutamate in urine of patients with Canavan’s disease.*
First Symposium on Canavan’s Disease.
New York, February 26, 1994
- ottobre 1994 *N-acetylaspartate and N-acetylaspartylglutamate in Canavan disease.*
International Conference on Laboratory Medicine. A Symposium Dedicated to the Memory of Professor Angelo Burlina.
Padova, October 25th, 1994

- giugno 1995 *Proton MR spectroscopy: a new tool in disorders of white matter.*
Workshop on Biochemical and Neurophysiological Techniques in Metabolic Disorders.
Padova, June 1st, 1995
- ottobre 1995 *Omocist(e)ina plasmatica ed arteriopatie.*
International Conference on Laboratory Medicine.
Biochemical Markers of Atherosclerosis and Myocardial Damage.
Castelfranco Veneto, October 25, 1995.
- giugno 1996 *Identification of N-acetylaspartylglutamate in urine of patients with Canavan disease.*
29th European Metabolic Group Meeting.
London, 13-16 June, 1996.
- settembre 1996 *Development of new biochemical markers for dysmyelinating diseases.*
First Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases.
Clermont-Ferrand, 27-28 September, 1996
- marzo 1997 *Development of new biochemical markers for dysmyelinating diseases.*
Second Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases.
Paris, 7 March, 1997
- settembre 1997 *N-acetylated compounds as biochemical markers for dysmyelinating diseases.*
Third Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases.
Clermont-Ferrand, 18-19 September, 1997
- aprile 1998 *Interest in developmental defects of myelin formation.*
Fourth Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases.
Gif-sur-Yvette, 3-4 April, 1998
- ottobre 1998 *Glutamate receptors and oligodendrocytes maturation.*
Fifth Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases.
Royat, 2-3 October, 1998
- novembre 1998 *La Risonanza magnetica spettroscopica nello studio delle malattie metaboliche ereditarie.*
I Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (Milano

- Prevenzione: Nutrizione Genetica Ambiente, dal bambino all'adulto).
Milano, 26-29 Novembre 1998
- maggio 1999 *N-acetylaspartylglutamate: a neuropeptide involved in dysmyelinating diseases.*
Sixth Meeting of the European Network on Brain Dysmyelinating Diseases.
Abbazia di Praglia, 27-29 May, 1999
- novembre 1999 *Valutazione dei neurotrasmettitori liquorali nella fenilchetonuria in trattamento dietetico*
II Workshop di Metabolismo e Neuroscienze Pediatriche.
Roma, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 12-13 Novembre 1999
- marzo 2001 *Nuovi marcatori neurochimici nelle leucodistrofie*
Leucodistrofie e neuropatie ereditarie dell'infanzia: basi biologiche, diagnosi e terapia. XIII Corso di aggiornamento, Fondazione Mariani.
Bergamo, 14-16 Marzo, 2001
- maggio 2001 *N-acetylaspartylglutamate (NAAG) involvement in Pelizaeus-Merzbacher disease*
33rd European Metabolic Group Meeting.
Amsterdam, 18-20 May, 2001
- settembre 2002 *Manifestazioni neurologiche*
La malattia di Anderson-Fabry: storia naturale e nuove prospettive terapeutiche".
Padova, 20 Settembre 2002
- giugno 2003 *N-acetilaspártato: un nuovo protagonista nella patologia della mielina*
Le Malattie Demielinizzanti. 1° Corso di Aggiornamento.
Padova, 28 Giugno 2003
- dicembre 2003 *Malattie metaboliche e stroke*
V Congresso nazionale della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME) e XXIX Congresso nazionale della Società Italiana di Neuropediatria (SINP).
Firenze, 3-6 Dicembre 2003
- maggio 2004 *Amino acid and brain metabolism*
36th European Metabolic Group Meeting.
Rimini, 14-16 Maggio 2004

- giugno 2004 *La proteina S-100b nella patologia cerebrovascolare*
Workshop sulla “Proteina S100B come marcatore biochimico di patologia umana”. 36° Congresso Nazionale della Società di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica.
Padova, 8-11 Giugno 2004
- settembre 2004 *Long-term follow-up of a child with hypoacetylaspartia*
First International Symposium on N-acetylaspartate.
Bethesda (NIH), September 13-14, 2004
- settembre 2004 *NAAG in Pelizaeus-Merzbacher disease*
First International Symposium on N-acetylaspartate.
Bethesda (NIH), September 13-14, 2004
- aprile 2005 *The MRI changes in Fabry disease*
5th International Symposium on Lysosomal Storage Diseases.
Valencia, 15-16 Aprile 2005
- ottobre 2005 *Immagini neuroradiologiche nella malattia di Fabry*
Simposio “Ictus giovanili e malattie metaboliche: la malattia di Fabry”. XXXVI Congresso della Società Italiana di Neurologia.
Cernobbio, 8-12 Ottobre 2005
- febbraio 2006 *Stroke and other neurological manifestations in Fabry disease*
II European Conference on Myocardial Diseases.
Venice, 15-17 February, 2006
- maggio 2006 *La malattia di Fabry: presentazione sistemica e neurologica*
Ictus e Malattia di Anderson-Fabry: Epidemiologia, Clinica e Terapia.
Padova, 5 Maggio 2006
- settembre 2006 *Efficacy of botulinum toxin for the treatment of drooling in homocystinuria*
10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism.
Tokyo, September 15, 2006
- settembre 2006 *N-acetylaspartate and N-caetylaspartylglutamate in a rat model of Canavan disease*
10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism.
Tokyo, September 16, 2006
- dicembre 2006 *Cause rare d'ictus: le malattie metaboliche ereditarie*

- II Giornata della Ricerca sull'Ictus.
Padova, 1° Dicembre 2006
- giugno 2007 *Medical treatment of movement disorders*
Orphan Europe Academy: "Pediatric Movement Disorders Course".
Barcelona, 31 May-2 June, 2007
- novembre 2007 *La malattia di Fabry: danno neurologico e strategie terapeutiche*
XLVII Congresso Nazionale della SNO.
Torino, 14-17 novembre 2007
- marzo 2008 *CNS topic*
Fabry Registry European Board of Advisors Meeting.
Warsaw, 7th-8th March, 2008
- marzo 2008 *Organ involvement: CNS*
Fabry Disease Advanced Training.
Prague, 13rd-16th March, 2008
- maggio 2008 *Management of Fabry disease: what stroke physicians need to know*
"Cryptogenic stroke: deciphering the genetics and identifying Fabry disease" (satellite symposium)
XVII European Stroke Conference, Nice.
13-16 May 2008
- maggio 2008 *Le malattie rare genetiche in Neurologia: reali possibilità terapeutiche*
XLVIII Congresso Nazionale SNO.
Milano, 21-24 Maggio 2008
- ottobre 2008 *Increased levels of NAAG in the CNS of a spontaneous rat model of Canavan disease*
Canavan Research Summit 2008.
White Plains (NY, USA), 24th-26th October 2008
- ottobre 2008 *La presa in carico dei pazienti pediatrici oltre l'adolescenza*
Congresso Nazionale Congiunto SISMME/SISN-SIMGePed.
Palermo, 28-30 ottobre 2008
- novembre 2008 *Dall'ictus alle sequele correlate: cosa fare per gli aspetti cognitivi ?*
Ictus oggi: cura e prevenzione.
Arcugnano, 5 Novembre 2008

- novembre 2008 *Il problema dell'aderenza terapeutica*
4° Giornata della Ricerca sull'Ictus.
Padova, 29 Novembre 2008
- dicembre 2008 *Individuazione dei soggetti candidabili alla fibrinolisi:
indicazioni e controindicazioni*
Il Percorso Clinico-Diagnostico del Paziente con Ictus;
Corso di area vasta, 4a edizione.
Bassano del Grappa, 12 Dicembre 2008
- dicembre 2008-
aprile 2009 *Le patologie neurologiche e la perdita di autonomia
dell'anziano*
L'Anziano Fragile; Corso formativo aziendale (in 5
edizioni)
Ospedale San Bassiano, Bassano del Grappa
- febbraio 2009 *Come porre un sospetto diagnostico di patologia
neurodegenerativa*
Seminario di Formazione sulle Malattie Rare per
Pediatri, Medici di Medicina Generale.
Roma, 26-28 Febbraio 2009
- aprile 2009 *Manifestazioni neurologiche nella malattia di Fabry*
Fabry: malattia rara dell'adulto o dell'età pediatrica?
Corso teorico e pratico.
Foggia, 28 Aprile 2009
- maggio 2009 *Malattia di Fabry*
Convegno "10 Anni di Stroke Unit".
Portogruaro, 22-23 Maggio 2009
- ottobre 2009 *Neurologic manifestations and psychosocial aspects of
Fabry disease*
10th European Round Table on Fabry Disease.
Praga, 16-17 Ottobre 2009
- ottobre 2009 *Approfondimento sulla malattia di Fabry e
sull'omocistinuria*
IX Congresso Nazionale della Società Italiana per lo
Studio dello Stroke.
Torino, 22-24 Ottobre 2009
- ottobre 2009 *Fabry Disease*
4th National Stroke Conference.
Alexandroupolis, 29-31 Ottobre 2009
- novembre 2009 *Il ruolo centrale del Neurologo nella gestione delle
malattie neurologiche rare: il caso della malattia di
Fabry*

- XL Congresso della Società italiana di Neurologia.
Padova, 21-25 Novembre 2009
- febbraio 2010 *Ictus ed omocistinuria: dal sospetto clinico alle opzioni terapeutiche*
Stroke 2010.
Firenze, 17-19 Febbraio 2010
- marzo 2010 *Neurologic manifestations-Stroke*
Neurologic manifestations-Pain
Advanced Training Course in Fabry Disease.
Praga, 4-6 Marzo 2010
- marzo 2010 *Come porre un sospetto: patologia metabolica nell'adulto*
Conoscere per Assistere (Progetto formativo promosso da UNIAMO).
Trento, 13 Marzo 2010
- aprile 2010 *Le cause rare (metaboliche, genetiche)*
L'Ischemia cerebrale (Corso di aggiornamento per Infermieri).
Lonigo, 10 Aprile 2010
- maggio 2010 *Overview della letteratura basata sul Fabry Registry*
2° Investigators Meeting Italiano del Fabry Registry.
Rimini, 12 Maggio 2010
- maggio 2010 *La malattia di Fabry*
50° Congresso Nazionale della SNO (Scienze Neurologiche Ospedaliere).
Parma, 19-22 Maggio 2010
- novembre 2010 *Malattie metaboliche ereditarie: esordio nell'età adulta*
Milano Pediatria 2010.
Milano, 18-21 Novembre 2010
- dicembre 2010 *Le malattie metaboliche ereditarie dell'adulto in Neurologia*
Riunione autunnale SIN-SNO Triveneta.
Bassano del Grappa, 11 dicembre 2010
- gennaio 2011 *La malattia di Niemann-Pick di tipo C nella popolazione adulta*
"Hai considerato la Malattia di Niemann-Pick di tipo C ?" Associazione Italiana Niemann-Pick.
Padova, 21-1-2011
- giugno 2011 *Biochemical markers in Canavan patients: can NAA and NAAG help us in monitoring the disease ?*

- Canavan Research Summit 2011
Harrison (NY, USA), 3-5 June 2011
- giugno 2011 *Ictus giovanile. Quando pensare a una malattia metabolica ?*
Alcune Controversie nell'Ictus Cerebrale
Scorzé, 11 giugno 2011
- settembre 2011 *Stroke in Fabry disease-what do we know ?*
Neurology Global Scientific Advisory Board on Fabry Disease
Cambridge (Boston), USA, September 27, 2011
- ottobre 2011 *AADC Deficiency in Italy*
International AADC Conference
Sanderstead (UK), 6th-7th October, 2011
- ottobre 2011 *La malattia di Niemann-Pick tipo C: una malattia lisosomiale neurodegenerativa*
XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia
Torino, 22-25 ottobre 2011
- ottobre 2011 *Il follow-up della malattia di Fabry nel paziente adulto*
Congresso Nazionale congiunto SIMMESN e SIMGePeD
Bologna, 27-29 ottobre 2011
- marzo 2012 *Workshop: Clinical cases in the adult setting*
4th Scientific Symposium on Niemann-Pick Type C: The Expanding Universe of NP-C
Athens, 24th-25th March, 2012
- giugno 2012 *Training session on Neurology*
12th European Round Table on Fabry Disease
Berlin, 1st-2nd June, 2012
- giugno 2012 *Identifying the suspects of Niemann Pick type C*
Satellite Symposium on the occasion of the 22nd Meeting of the European Neurological Society
Prague, 10th June 2012
- Rare disease mystery case; pain in the hands and easily fatigued when playing sports*
Satellite Symposium on the occasion of the 22nd Meeting of the European Neurological Society
Prague, 11th June 2012
- settembre 2012 *Clinical significance of brain structure alterations in Fabry disease*

- Satellite symposium on the occasion of the Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Birmingham, 6th September, 2012
- settembre 2012 *Neuropathic pain and stroke management*
Satellite symposium on the occasion of the II Florence International Symposium on Advances in Cardiomyopathies
Firenze, 26 settembre 2012
- ottobre 2012 *Grand rounds: Neurology, the last frontier in Fabry disease*
2nd European Fabry Expert Lounge
München, 12 ottobre 2012
- dicembre 2012 *Biomarcatori di danno neuronale*
IV Congresso Nazionale congiunto SIMMESN e SIMGePeD
Venezia-Mestre, 4 dicembre 2012
- gennaio 2013 *Cerebrovascular involvement in Fabry disease: evolving knowledge and open questions*
Neurological Advisory Board Meeting
Cambridge (Boston), 25th January 2013
- marzo 2013 *Aggiornamenti e approfondimenti sulla malattia di Fabry: panoramica della malattia, conseguenze neurologiche, terapia di supporto*
Meeting 2013 Associazioni Pazienti Fabry
Calenzano, 9 marzo 2013
- marzo 2013 *I segni e le manifestazioni neurologiche della malattia di Fabry*
La malattia di Fabry: dalla genetica alla clinica
Trieste, 15 marzo 2013
- aprile 2013 *Multidisciplinary management as a standard of care in Fabry disease*
Training session: Neurology
13th European Round Table on Fabry disease
Madrid, 19th-20th April 2013
- settembre 2013 *CNS pattern and diagnostic guidance for Fabry disease high risk groups*
Satellite symposium: "Can you spot them in time ? Diagnostic challenges and clues for the General Neurologist in Pompe and Fabry disease"
XXI World Congress of Neurology
Vienna, 23rd September 2013

- ottobre 2013 *Possibili meccanismi patogenetici comuni negli aspetti neurologici ed audiologici della malattia di Fabry*
XXXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Audiologia e Foniatria
Venezia, 18 ottobre 2013
- novembre 2013 *Pain, peripheral nerve and CNS involvement in Fabry disease*
4th International Multidisciplinary Conference “Manage Pain”
Moscow, 22-23 November 2013
- marzo 2014 *Do we have evidence that ERT can prevent or revert cerebrovascular complications?*
3rd European Fabry Expert Lounge: Unravelling Fabry disease, improving care
Rome, 21-22 March 2014
- marzo 2014 *Overview of peripheral neuropathy in Fabry disease: Highlights of BMC Neurology publication. What are the unanswered questions today?*
2nd Expert Panel on “Peripheral Neuropathy in Fabry Disease: Pathophysiology, Assessments and Treatment”
Rome, 23 March 2014
- aprile 2014 *Le complicanze neurologiche*
Incontro sulla Malattia di Gaucher: dal sospetto alla presa in carico del paziente
Padova, 8 aprile 2014
- aprile 2014 *La più rara - la malattia di Fabry*
Simposio "Le neuropatie sensitivo-dolorose"
Quarta Riunione Annuale dell'Associazione italiana per lo studio del Sistema Nervoso Periferico
Sorrento, 13-15 aprile 2014
- aprile 2014 *Niemann-Pick type C disease*
Metabolic Symposium
Stockholm, 28th April 2014
- maggio 2014 *Neurological involvement in Fabry disease*
1st South East European Congress on Fabry Disease
Prague, May 23-24, 2014
- maggio 2014 *Central Nervous System involvement and treatment*
Fabry Expert Day in Neurology
Istanbul, May 30th, 2014

- luglio 2014 *Natural history and differential Dx: Neurology (PNS and CNS)*
1st European Fabry Summer School
Université de Versailles St. Quentin-en-Yvelines,
Versailles, July 4-5, 2014
- settembre 2014 *Different neurological aspects of adult care of IEM patients*
Management of Adult IEM Patients, Nutricia Satellite Symposium at SSIEM 2014 Meeting
Innsbruck, 1° settembre 2014
- settembre 2014 *Neurological involvement in adult PKU patients*
PKU Management: a close look on Phe and beyond,
Merck Serono Satellite Symposium at SSIEM 2014 Meeting
Innsbruck, 2 settembre 2014
- gennaio 2015 *Neurological aspects in Fabry disease*
Réunion Commune de la Société Francophone du Nerf Périphérique et de l'Associazione per lo Studio del Sistema Nervoso Periferico
Paris, 30 gennaio 2015
- febbraio 2015 *Malattia di Anderson-Fabry: inquadramento diagnostico, aspetti di neurologia e biochimica*
Sclerosi multipla e malattia di Anderson-Fabry: verso un algoritmo per la diagnosi differenziale
Palermo, 28 febbraio 2015
- marzo 2015 Workshop “How to diagnose and manage nervous system symptoms” (N. Uçeyler, A. Burlina)
14th European Round Table on Fabry disease
Paris, 13th-14th March 2015
- marzo 2015 *Neurometabolic hereditary diseases in adulthood: an overview*
11th International Symposium of the Portuguese Society for Metabolic Diseases
Porto, 19-20 March 2015
- giugno 2015 Workshop “How to evaluate quality of life in IEM ?” (M. Huemer, A. Burlina)
47th European Metabolic Group Meeting
Venice, 11-13 June 2015
- giugno 2015 *Natural history and differential Dx: Neurology (PNS and CNS)*
2nd European Fabry Summer School

Université de Versailles St. Quentin-en-Yvelines,
Versailles, June 4-6, 2015

- giugno 2015 *Could this patient with a stroke be a Fabry patient ?*
Satellite symposium: “Why, where and how to look for Fabry and Pompe disease in a Neurology setting”
1st Congress of European Academy of Neurology
Berlin, June 21, 2015
- luglio 2015 *Il sospetto clinico in Neurologia*
Il percorso diagnostico del paziente con sospetto di malattia
La malattia di Fabry: il percorso diagnostico terapeutico in Neurologia
Salerno, 1° luglio 2015
- settembre 2015 *Il coinvolgimento neurologico nella malattia di Anderson-Fabry*
Malattia di Anderson-Fabry e cardiomiopatie su base genetica: dalla diagnosi al trattamento
Cortona, 12 settembre 2015
- ottobre 2015 *La malattia di Fabry: aspetti neurologici*
Nuove acquisizioni in tema di malattie renali rare
Padova, 29 ottobre 2015
- novembre 2015 *Neurological complications in patients with Fabry disease*
3rd Fabry International Network (FIN) Fabry Expert Meeting
Chesham, 19th-21st November 2015
- dicembre 2015 *Malattia di Fabry*
Quelli che lo stroke.....Ictus giovanile
Ferrara, 4 dicembre 2015
- gennaio 2016 *Malattia di Fabry e malattie neurometaboliche ereditarie*
L'ictus da cause rare: quando sospettarlo ? come diagnosticarlo ? come trattarlo ?
Padova, 22-23 gennaio 2016
- febbraio 2016 *La sclerosi multipla e la malattia di Fabry: un problema di diagnosi differenziale*
Baggiovara, 9-10 febbraio 2016
- marzo 2016 *Pain management recommendations in Fabry disease*
4th European Fabry Expert Lounge

- Amsterdam, 11-12 marzo 2016
- aprile 2016 *La malattia di Fabry in neurologia*
Update 2016: Le malattie genetiche
Trento, 15 aprile 2016
- maggio 2016 *Clinica della Sclerosi Multipla e Malattia di Fabry: un problema di diagnosi differenziale*
Le Neuroscienze Iblee
Ragusa, 14 maggio 2016
- maggio 2016 *La Malattia di Anderson-Fabry*
56° Congresso Nazionale SNO
Catania, 20 maggio 2016
- settembre 2016 *Adult Niemann-Pick type C mimicking Wilson disease: the importance of oxysterols and lyso-sphingolipids pattern*
Annual Symposium of the Society for the study of Inborn Errors of Metabolism
Rome, 6 September 2016
- settembre 2016 *Malattia di Fabry*
XVI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dello Stroke
Savona, 22 settembre 2016
- novembre 2016 *Il sistema nervoso e la malattia di Fabry*
Fabry Master School, 5a edizione
Matera, 16 novembre 2016
- novembre 2016 *Pain, peripheral nerve and CNS involvement in Fabry disease*
VII International Interdisciplinary Congress "Manage Pain"
Moscow, 19th November 2016
- febbraio 2017 *Malattia di Fabry: Nuove raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche in Neurologia*
Malattie rare neurologiche: le enzimopatie lisosomiali
Bologna, 24 febbraio 2017
- marzo 2017 *Neurology Red Flags*
Managing cerebrovascular involvement in Fabry disease
15th European Round Table on Fabry Disease
Berlin, 10th-11th March 2017
- aprile 2017 *Il coinvolgimento neurologico nel paziente adulto con fenilchetonuria*

- Giornate fanesi del metabolismo, V edizione
Fano, 7 aprile 2017
- maggio 2017 *La malattia di Fabry*
Meetings di Reumatologia
Scuola di Specializzazione in Reumatologia
Università di Padova, A.A. 2016-2017
Padova, 3 maggio 2017
- maggio 2017 *Managing cognitive and behavioral aspects of Fabry disease*
5th Fabry Expert Meeting of the Fabry International Network
Athens, 19th-20th may 2017
- maggio 2017
- *Neurologic involvement (Males and Females)*
- *Experience of Screening Young Stroke Patients for Fabry disease in Italy and Worldwide*
- *Effects of ERT in Nervous System (Including Adjunctive Therapies for Pain Management)*
2017 International Conference on Fabry Disease
Seoul, 27-28 May 2017
- giugno 2017 *PKU in età adulta: cosa abbiamo imparato in questi anni*
PKU Day 2017 Fenilchetonuria: per un futuro migliore
Dipartimento di Pediatria
Padova, 10 giugno 2017
- giugno 2017 *La malattia di Fabry: inquadramento della patologia e coinvolgimento del sistema nervoso*
Aggiornamenti in tema di malattie da accumulo geneticamente determinate
Padova, 22 giugno 2017
- giugno 2017 *Il coinvolgimento centrale: la diagnosi differenziale*
Simposio “La malattia di Fabry”, 62° Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica.
Ferrara, 21-24 giugno 2017
- settembre 2017 *Fabry disease: neurological involvement and therapy*
Seminario al Congresso dell’International Society of Autonomic Neuroscience
Nagoya, 30/8-2/9 2017
- novembre 2017 *Fabry disease*
Pisa Stroke Challenges 2017.
Pisa, 27-28 novembre 2017

- marzo 2018 *Stroke in the general population and in Fabry disease
Controversy: Is pain sufficient to start ERT ?
Gastrointestinal manifestations in Fabry disease: an
overlooked issue
5th Fabry Expert Lounge "The Heart of the Matter"
Madrid, 9th-10th March 2018*
- maggio 2018 *La transizione all'età adulta nel paziente con malattie
metaboliche ereditarie: il caso della Fenilchetonuria
LVIII Congresso Nazionale SNO
Riccione, 2-5 maggio 2018*
- maggio 2018 *La neuropatia periferica nella malattia di Fabry e
nell'amiloidosi da transtiretina
Malattie genetiche da accumulo a confronto: Malattia di
Fabry e Amiloidosi
Treviso, 17 maggio 2018*
- giugno 2018 *Neurovascular involvement & Differential diagnoses
Therapeutic Goals in Neurology
5th European Fabry Summer School
Roissy, 21st & 22nd June, 2018*
- settembre 2018 *La diagnosi precoce nelle malattie rare lisosomiali e il
ruolo strategico della diagnosi differenziale: la lezione
della Malattia di Fabry
CrossRoads: Percorsi integrati nelle terapie
neurologiche
Pisa (Scuola Superiore Sant'Anna), 21 settembre 2018*
- ottobre 2018 *La Malattia di Fabry in Medicina Cardiovascolare:
Vasculopatia cerebrale e ictus
XXIV Brixen Conference sulla Prevenzione
Cardiovascolare
Pacengo, 13 ottobre 2018*
- ottobre 2018 *Connecting the Dots in a Multi-Organ Disease: HCP &
Patient Challenges: the Neurologist perspective
Fabry Connections
Madrid, October 19th 2018*
- ottobre 2018 *Il sistema nervoso e la diagnosi nella malattia di Fabry
XLIX Congresso Società Italiana di Neurologia
Roma, 29 ottobre 2018*
- novembre 2018 *La malattia di Anderson-Fabry
IV Convegno Neurovascolare del Garda*

- Bussolengo, 9 novembre 2018
- aprile 2019 *Insights into the neuropharmacologic treatment in neurotransmitters disorders*
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress
Istanbul, 10-14 April 2019
- maggio 2019 *Teaching course “Monogenic Stroke for Beginners: Fabry Disease”*
5th European Stroke Organisation Conference
Milan, 22-24 May 2019
- maggio 2019 *CNS involvement and Outcomes in Fabry disease*
6th Fabry Disease Update
Prague, May 26-28, 2019
- giugno 2019 *Neurologic manifestations and differential diagnosis*
Newborn screening in lysosomal storage diseases
6th European Fabry Summer School
Paris CDG, June 27-29, 2019
- settembre 2019 *Obiettivi terapeutici nella malattia di Fabry*
Dose matters. Focus on the newest evidences of the efficacy of Fabry’s disease therapy
Milano, 18 settembre 2019
- ottobre 2019 *Lyso-GL3. Toolbox for optimal patient management (workshop)*
1st European Fabry Academy
Warsaw, 11-12 October 2019
- novembre 2019 *Newborn screening for lysosomal diseases: the Italian experience*
Update in Neurology
What Neurologists should monitor
International Fabry School 2019
Slovenj Gradec, 14-16 November 2019
- novembre 2019 *Fabry disease*
Pisa Stroke Challenges
Pisa, 25 November 2019
- maggio 2020 *Gastrointestinal dysfunction in genetic treatable autonomic disorders: Fabry disease, Acute intermittent Porphyria, TTR-Familial Polyneuropathy*
6th Congress of the European Academy of Neurology
Virtual 2020, 23 May 2020

- novembre 2020 *Target the treatment in Anderson-Fabry disease*
Digital Round Table
- dicembre 2020 *Amiloidosi e Fabry nel cervello*
VII Incontro delle Neurocardiologie del Triveneto
Webinar
- marzo 2021 *Malattie metaboliche nell'adulto*
Malattie Genetiche: Dalla Diagnosi Al Trattamento,
Corso virtuale della Società Italiana di Genetica Umana,
SIGU Veneto
- La malattia di Anderson-Fabry in Real Life*
Master virtuale
Intervento come esperto nella discussione dei quadri
neurologici della malattia
- ottobre 2021 *Iperomocisteinemia: chi è costei?*
Le ragioni del cuore e del cervello, VIII Incontro
Trento, 29 ottobre 2021
- dicembre 2021 *Tavola Rotonda: Interdisciplinarietà e Transizione*
XI Congresso Nazionale SIMMESN
Bologna, 4 dicembre 2021
- Malattia di Fabry: dalla diagnosi alla terapia*
Stroke 2021 - 8° Congresso Nazionale sull'Ictus
Cerebrale
Verona, 13 dicembre 2021
- luglio 2022 *Malattia di Fabry: quando sospettarla e come trattarla*
ISA-AII Summer School
Roma, 8 luglio 2022
- novembre 2022 Simposio sponsorizzato
*Implicazioni neurologiche nei pazienti con difetti del
ciclo dell'urea – l'esempio del deficit di ARG1
(Arginasi-1)*
XII Congresso Nazionale SIMMESN
Bari, 10 novembre 2022
- novembre 2022 Emoglobinuria parossistica notturna: molte terapie per
una malattia rara? I pazienti incontrano i loro medici
*Tavola rotonda: l'EPN, rete delle malattie rare.
Esperienza clinica*
Bassano del Grappa, 25 novembre 2022
- dicembre 2022 *Malattia di Fabry*
52° Congresso della Società Italiana di Neurologia

- Milano, 6 dicembre 2022
- maggio 2023 *Brain in Fabry disease*
New Horizons in Fabry Disease. International
Conference on Advances in the Treatment of Fabry
Disease
Prague, May 26, 2023
- giugno 2023 *Il neurologo nella malattia di Anderson-Fabry*
La malattia di Anderson-Fabry: un modello di rete
clinica e ricerca multidisciplinare con il cardiologo al
centro. Società Italiana di Cardiologia
Roma, 28 giugno 2023
- settembre 2023 *Il neurologo nella malattia di Anderson-Fabry*
La malattia di Anderson-Fabry: un modello di rete
clinica e ricerca multidisciplinare con il cardiologo al
centro. Società Italiana di Cardiologia
Roma, 14 settembre 2023
- settembre 2023 *La gestione del paziente adulto con pegvaliase:
valutazione neurologica*
PKU Today, Corso teorico-pratico
Padova, 12 settembre 2023
- settembre 2023 *The neurological picture of the adult PKU patient*
5th SEA-IEM (South European Academy)
Lisbon, September 27, 2023
- aprile 2024 *La malattia di Anderson-Fabry*
Emergenza Ictus. La rete salva vita
Padova, 19 aprile 2024
- maggio 2024 *Coinvolgimento extracardiaco*
Approccio multidisciplinare alla malattia di Fabry
55° Congresso Nazionale dell'Associazione Nazionale
Medici Cardiologi Ospedalieri (ANMCO)
Rimini, 17 maggio 2024
- ottobre 2024 *L'ictus nelle malattie metaboliche ereditarie*
XIV congresso Nazionale SIMMESN
Montesilvano, 16 ottobre 2024
- novembre 2024 *Follow-up nel paziente Fabry, strategie di
monitoraggio per un miglior controllo neurologico*
New Overture: Rivalutare gli Orizzonti terapeutici nella
Malattia di Fabry
Napoli, 13 novembre 2024

- novembre 2024 *How to combine drugs and nutrition (in adult treatments)*
6th SEA-IEM (South European Academy)
Padua, November 19, 2024
- dicembre 2024 *Neuropathic pain acting on PNS, is there a way to manage it?*
Time to Move On 2.0
Naples, 2nd December, 2024
- February 3-7, 2025 *Reduced incidence of stroke in patients with Fabry disease treated with agalsidase beta: a matched analysis from the Fabry Registry*
21st Annual WORLDSymposium
San Diego (Ca, USA), February 6, 2025

Bassano del Grappa, 20-3-2025

F.TO
Dott. Alessandro Burlina