

ALLEGATO B

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

selezione pubblica per n. 1 posto di Ricercatore a tempo determinato ai sensi dell'art.24, comma 3, lettera b) della Legge 240/2010 per il settore concorsuale 06/G1 - Pediatria Generale, Specialistica e Neuropsichiatria Infantile, settore scientifico-disciplinare MED/39 - Neuropsichiatria Infantile

presso il Dipartimento di SCIENZE BIOMEDICHE E CLINICHE "L. SACCO"
(avviso bando pubblicato sulla G.U. n. 35 del 04/05/2021) Codice concorso 4629

Davide Tonduti **CURRICULUM VITAE**

(N.B. IL CURRICULUM NON DEVE ECCEDERE LE 30 PAGINE E DEVE CONTENERE TUTTI GLI ELEMENTI UTILI ALLA VALUTAZIONE DEI TITOLI SOTTOPOSTI AL GIUDIZIO DELLA COMMISSIONE)

INFORMAZIONI PERSONALI (NON INSERIRE INDIRIZZO PRIVATO E TELEFONO FISSO O CELLULARE)

COGNOME	TONDUTI
NOME	DAVIDE
DATA DI NASCITA	28 APRILE 1981

TITOLI

TITOLO DI STUDIO

(indicare la Laurea conseguita inserendo titolo, Ateneo, data di conseguimento, ecc.)

- Settembre 2006 conseguita **Laurea in Medicina e Chirurgia** a pieni voti presso L'Università degli Studi di Pavia con tesi dal titolo "Implicazioni diagnostiche e terapeutiche dello studio dei metaboliti dei neurotrasmettitori e delle pterine liquorali nella patologia neurologica progressiva ad esordio infantile."
- **Abilitazione Scientifica Nazionale a Professore di II fascia nel SC 06/G1 - Pediatria generale, specialistica e neuropsichiatria infantile** - 2016-2018 Secondo quadrimestre (validità Abilitazione dal 31/07/2017 al 31/07/2026)

TITOLO DI DOTTORE DI RICERCA O EQUIVALENTI, OVVERO, PER I SETTORI INTERESSATI, DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE MEDICA O EQUIVALENTE, CONSEGUITO IN ITALIA O ALL'ESTERO

(inserire titolo, ente, data di conseguimento, ecc.)

- Luglio 2012 conseguito **Diploma di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile** a pieni voti presso L'Università degli Studi di Pavia con tesi dal titolo "Stroke perinatale: caratteristiche cliniche e neuroradiologiche di un campione selezionato e risultati preliminari del progetto SVE-la sui fattori genetici predisponenti"
- Settembre 2013 conseguito **Diploma InterUniversitario (DIU) in Malattie Ereditarie del Metabolismo**, Université Paris Descartes (Paris 5)
- Novembre 2016 conseguito a pieni voti **dottorato di ricerca (PhD) in Scienze Biomediche** presso L'Università degli Studi di Pavia in co-tutela con la Scuola di Dottorato "C2iD in Genetica, Cellule, Immunologia, Infettivologia, Sviluppo" dell'Università Paris Diderot (Paris 8). Tesi dal

titolo “Dal fenotipo al genotipo: classificazione e identificazione di nuovi geni nell’ambito delle leucodistrofie e delle leucoencefalopatie genetiche

ATTIVITÀ DIDATTICA A LIVELLO UNIVERSITARIO IN ITALIA O ALL'ESTERO

(inserire anno accademico, ateneo, corso laurea, ecc.)

- Dal 2018 Professore a contratto presso la Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile dell’Università degli studi di Milano

DOCUMENTATA ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA PRESSO QUALIFICATI ISTITUTI ITALIANI O STRANIERI;

(inserire anno accademico, ente, corso, ecc.)

- 08.2012-08.2013 Ricercatore presso INSERM U676 Hôpital Robert Debré, Parigi - Centro francese di riferimento per le Leucodistrofie.
- 09.2013 - 06.2017 Ricercatore Co.Co.Co. presso U.O. Neuropsichiatria Infantile, Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

DOCUMENTATA ATTIVITÀ IN CAMPO CLINICO

(indicare, data, durata, ruolo, ente presso il quale si è prestata attività assistenziale, ecc.)

- Dal 06.2017 Dirigente Medico NPI c/o UOC di Neurologia Pediatrica, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano (tuttora in corso)

REALIZZAZIONE DI ATTIVITÀ PROGETTUALE

(indicare, data, progetto, ecc.)

- PI del progetto “From neonatal screening towards treatment of leukodystrophies” Finanziato dal Ministero della Salute - Ricerca Finalizzata 2019 codice GR-2019-12368701
- Investigatore locale per il trial terapeutico “Phase 1-3, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION373 in Patients with Alexander Disease” EudraCT No: 2020-000976-40 Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano
- Investigatore locale per il trial terapeutico “Tiratricol treatment of children with Monocarboxylate Transporter 8 deficiency: Triac Trial II” EudraCT number: 2019-003370-35 - attualmente in fase di approvazione - Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano
- PI del progetto “Leucodistrofie e leucoencefalopatie genetiche: creazione di un database clinico e radiologico” 2018 - in corso, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano
- PI del progetto “Caratterizzazione fenotipica del deficit del trasportatore cerebrale degli ormoni tiroidei (MCT8) - sindrome di Allan Herson Dudley (AHDS)” in corso, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano
- Investigatore locale nel progetto “Longitudinal Natural History Study” coordinato dal Children’s Hospital Of Philadelphia (CHOP) 2018 - in corso - Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano
- PI del progetto di ricerca corrente “Leucodistrofie ipomielinizzanti e/o con calcificazioni cerebrali: caratterizzazione fenotipica e genetica” I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta Milano, Italia. dal 01-01-2016 al 01-12-2016
- PI del progetto di ricerca corrente “Diagnosi e terapia delle malattie neurologiche potenzialmente trattabili” I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta Milano, Italia. dal 01-01-2016 al 01-12-2016

ORGANIZZAZIONE, DIREZIONE E COORDINAMENTO DI GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI E INTERNAZIONALI, O PARTECIPAZIONE AGLI STESSI

(per ciascuna voce inserire anno, ruolo, gruppo di ricerca, ecc.)

- Membro affiliato del consorzio GLIA-CTN (www.theglia.org)
- Dal 2020 Coordinatore del Centro Ospedaliero per l'Assistenza e la cura delle Leucodistrofie e delle condizioni Associate (COALA) - U.O.C Neurologia Pediatrica, Ospedale dei Bambini V. Buzzi
- Dal 2020 Membro del Medical And Scientific Advisory Board della Fondazione Americana contro le Leucodistrofie (United Leucodystrophy Foundation, ULF)
- Dal 2021 membro del Gruppo di Lavoro per allargamento Screening neonatale - Lombardia

TITOLARITÀ DI BREVETTI

(per ciascun brevetto, inserire autori, titolo, tipologia, numero brevetto, ecc.)

--

ATTIVITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

(inserire titolo congresso/convegno, data, ecc.)

1. **Davide Tonduti** "epilessia e disordini del movimento: esperienze cliniche nell'età pediatrica" Riunione annuale 2021 della Lega Italiana Contro l'Epilessia, sezione lombardia. Webinar online 7 maggio 2021
2. **Davide Tonduti** "Leucodistrofie: Dalla Rivoluzione Genetica Alle Nuove Frontiere Terapeutiche" - Convegno Nazionale ELA 2019, Calambrone 18-19 maggio 2019
3. **Davide Tonduti**, Elisa Fazzi, Simona Orcesi, Italian AGS Study Group "Proposal of a new diagnostic score for Aicardi-Goutières Syndrome" 47ème Reunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, March 2019, Paris, France
4. S. Bova, S. Olivetto, **D. Tonduti**, E. Alfei, S. Masnada, D. Dilillo, V. Colombo, C. Parazzini, S. Ferrario, G. Bernardi, G. Zuccotti, P. Veggiotti "Acute flaccid myelitis: an emerging disease with several challenges. a retrospective study of an italian cohort" 47ème Reunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, March 2019, Paris, France
5. **Davide Tonduti** "Leukodystrophies: from genetic devolution to new therapeutic frontiers" Milano 18th October 2018, "Bambini e famiglie, vivere con una malattia neurologica"
6. **Davide Tonduti** "Aicardi - Goutières Syndrome: diagnostic criteria in the Next Generation Sequencing era" Brescia 30th March 2017 "La Sindrome di Aicardi-Goutières: un modello di interferonopatia"
7. **Davide Tonduti** "Neurological disorders associated with striatal lesions: classification and diagnostic approach" 45ème Reunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, March 2017, Turin, Italy
8. **Davide Tonduti**, A. Pichiecchio, C. Panteghini, A. Decio, C. Reale, I. Moroni, N. Nardocci, J. Campistol, A. Garcia Cazorla, B. Perez Duenas, Cerebral Calcification International Study Group, B. Garavaglia, Chiapparini, S. Orcesi "Encephalopathies with intracranial calcifications in children: molecular and phenotypic characterization from multicentric series" 45ème Reunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, March 2017, Turin
9. **Davide Tonduti** "hypomyelinating leukodystrophies: from phenotype to genotypes to therapeutic trials" colloque ELA familles/chercheurs, March 2017, Paris, France
10. **Davide Tonduti** "Bilateral Striatal necrosis" Disordini del movimento in età infantile, Troina october 2016
11. **Davide Tonduti** "La recherche et les efforts de collaborations en leucodystrophies" Première Conférence Canadienne sur les Leucodystrophies, Montreal September 2016
12. **Tonduti D**, Chiapparini L "Le necrosi striatali bilaterali", Il Corso di formazione sui disordini del movimento, Fondazione Mariani, Torino, 25-27 November 2015
13. **Tonduti D**, A Erbetta, I Moroni, A Ardisson, L Farina, G Zorzi, A Legati, F Zibordi, B Garavaglia, N Nardocci, L Chiapparini "Encefalopatie con prominente interessamento del neostriato alla rm (necrosi striatale bilaterale): spettro neuroradiologico, clinico e d

- eziologico in 40 casi XII Congresso Nazionale AINR di Neuroradiologia Pediatrica, October 2-4 2014, Milano, Italy
14. **Tonduti D** "Disturbi primari e secondari del metabolismo dei folati" workshop "Aggiornamenti in Neurogenetica", Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta dal 13-01-2014 al 09-06-2014
 15. La Piana, C. Uggetti, A. Vanderver, I. Olivieri, **D. Tonduti**, U. Balottin, E. Fazzi, Y.J. Crow, J. Livingston, S. Orcesi Neuroradiological findings and patterns in Aicardi-Goutières syndrome 42ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique (SENP), September 3-6 2013, Montpellier, France
 16. **Tonduti D**, Bova S, Martelli P, Zuffardi O, Parazzini C, Orcesi S and "SVELA-Pediatric Group" "Neonatal deep medullary vein engorgement: the clinical picture of a new nosological entity" 41ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique (SENP), April 18-20 2013, Brescia, Italy
 17. Renaldo F, **Tonduti D**, Dorboz I, Masliah-Planchon J, Giraud G, Elmaleh M, Orivoli S, Beraud-Majorel C, Drunat S, Chalard F, Barthez MA, Desguerre I, Quijano-Roy S, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O "Leucodystrophies hypomyélinisantes liées aux mutations récessives de GJC2 (Connexine 47) : particularités clinico-radiologiques à propos d'une série de 18 cas" 41ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique (SENP), April 18-20 2013, Brescia, Italy
 18. S. Olivetto, E. Piazza, **D. Tonduti**, A. Pichiecchio, U. Balottin, P. Veggiotti "Neurodegenerative disorder with neonatal onset" 41ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique (SENP), April 18-20 2013, Brescia, Italy
 19. Renaldo F, **Tonduti D**, Dorboz I, Masliah-Planchon J, Giraud G, Elmaleh M, Orivoli S, Beraud-Majorel C, Drunat S, Chalard F, Barthez MA, Desguerre I, Quijano-Roy S, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O "Leucodystrophies hypomyélinisantes liées aux mutations récessives de GJC2 (Connexine 47) : particularités clinico-radiologiques à propos d'une série de 17 cas" 23ème Congrès de la Société Française de Neurologie Pédiatrique, February 23-26 2013, Nancy, France
 20. La Piana R, Orcesi S, Uggetti C, **Tonduti D**, et al. "Spinal cord calcifications: a key finding in a new progressive leukoencephalopathy?" 38ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique (SENP), March 11-13 2010, Genève
 21. S. Orcesi, A. Berardinelli, **D. Tonduti**, G. Bossi, P. Vitali, S. Bastianello, U. Balottin "Il sospetto di malattia lisosomiale in caso di ritardo motorio nel primo anno di vita". Patologie da accumulo lisosomiale a coinvolgimento neurologico: nuove prospettive terapeutiche, 28 January 2010, Pavia
 22. S. Orcesi, **D. Tonduti**, S. Malgesini, I. Olivieri, C. Uggetti, D. Larizza, E. Fazzi, U. Balottin. "Hypomyelination with Hypogonadotrope Hypogonadism and Hypodontia and ADDH : the same disorder? A case report", 36ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique (SENP). 14-17 may 2008, Marseille - France

CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA
(inserire premio, data, ente organizzatore, ecc.)

- Premio migliore comunicazione orale, XII Congresso Nazionale di Neuroradiologia Pediatrica (AINR) dal 02-10-2014 al 04-10-2014

POSSESSO DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE EUROPEA RICONOSCIUTO DA BOARD INTERNAZIONALI
(relativamente a quei settori concorsuali nei quali è prevista)
(indicare diploma, data di conseguimento, ecc.)

- Luglio 2012 conseguito Diploma di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile a pieni voti presso l'Università degli Studi di Pavia con tesi dal titolo "Stroke perinatale: caratteristiche cliniche e neuroradiologiche di un campione selezionato e risultati preliminari del progetto SVE-la sui fattori genetici predisponenti"

- Settembre 2013 conseguito Diploma InterUniversitario (DIU) in Malattie Ereditarie del Metabolismo, Université Paris Descartes (Paris 5)

TITOLI DI CUI ALL'ARTICOLO 24 COMMA 3 LETTERA A) E B) DELLA LEGGE 30 DICEMBRE 2010, N. 240
(indicare se contratto di tipologia A o B, Ateneo, data di decorrenza e fine contratto, ecc.)

PRODUZIONE SCIENTIFICA

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

(per ciascuna pubblicazione indicare: nomi degli autori, titolo completo, casa editrice, data e luogo di pubblicazione, codice ISBN, ISSN, DOI o altro equivalente)

1. Garau J, Masnada S, Dragoni F, Sproviero D, Fogolari F, Gagliardi S, Izzo G, Varesio C, Orcesi S, Veggiotti P, Zuccotti GV, Pansarasa O, Tonduti D, Cereda C. Case Report: Novel Compound Heterozygous RNASEH2B Mutations Cause Aicardi-Goutières Syndrome. *Front Immunol.* 2021 Apr 26;12:672952. doi: 10.3389/fimmu.2021.672952. eCollection 2021
2. Raviglione F, Douzgou S, Scala M, Mingarelli A, D'Arrigo S, Freri E, Darra F, Giglio S, Bonaglia MC, Pantaleoni C, Mastrangelo M, Epifanio R, Elia M, Saletti V, Morlino S, Vari MS, De Liso P, Pavaine J, Spaccini L, Cattaneo E, Gardella E, Møller RS, Marchese F, Colonna C, Gandioli C, Gobbi G, Ram D, Palumbo O, Carella M, Germano M, Tonduti D, De Angelis D, Caputo D, Bergonzini P, Novara F, Zuffardi O, Verrotti A, Orsini A, Bonuccelli A, De Muto MC, Trivisano M, Vigevano F, Granata T, Bernardina BD, Tranchina A, Striano P. Electroclinical features of MEF2C haploinsufficiency-related epilepsy: A multicenter European study. *Seizure.* 2021 Mar 30;88:60-72. doi: 10.1016/j.seizure.2021.03.025. PMID: 33831796.
3. Gardella B, Dominoni M, Caporali C, Cesari S, Fiandrino G, Longo S, De Vito GB, Naboni C, Tonduti D, Perotti G, Orcesi S, Spinillo A. Placental features of fetal vascular malperfusion and infant neurodevelopmental outcomes at 2 years of age in severe fetal growth restriction. *Am J Obstet Gynecol.* 2021 Apr 1:S0002-9378(21)00217-9. doi: 10.1016/j.ajog.2021.03.037. PMID: 33812813.
4. Tonduti D, Mura E, Masnada S, Bertini E, Aiello C, Zini D, Parmeggiani L, Cantalupo G, Talenti G, Veggiotti P, Spaccini L, Iacone M, Parazzini C. Spinal cord involvement and paroxysmal events in "Infantile Onset Transient Hypomyelination" due to TMEM63A mutation. *J Hum Genet.* 2021 Mar 30. doi: 10.1038/s10038-021-00921-1. Epub ahead of print. PMID: 33785861.
5. Mura E, Masnada S, Antonello C, Parazzini C, Izzo G, Garau J, Sproviero D, Cereda C, Orcesi S, Veggiotti P, Zuccotti G, Dilillo D, Penagini F, Tonduti D. Ruxolitinib in Aicardi-Goutières syndrome. *Metab Brain Dis.* 2021 Mar 15. doi: 10.1007/s11011-021-00716-5. PMID: 33721182.
6. Garau J, Sproviero D, Dragoni F, Piscianz E, Santonicola C, Tonduti D, Carelli S, Tesser A, Zuccotti GV, Tommasini A, Orcesi S, Pansarasa O, Cereda C. Hydroxychloroquine modulates immunological pathways activated by RNA:DNA hybrids in Aicardi-Goutières syndrome patients carrying RNASEH2 mutations. *Cell Mol Immunol.* 2021 Mar 11. doi: 10.1038/s41423-021-00657-0. PMID: 33707687.
7. Masnada S, Martinelli D, Correa-Vela M, Agolini E, Baide-Mairena H, Marcé- Grau A, Parazzini C, Veggiotti P, Perez-Duenas B, Tonduti D. PRKRA-Related Disorders: Bilateral Striatal Degeneration in Addition to DYT16 Spectrum. *Mov Disord.* 2021 Feb 19. doi: 10.1002/mds.28492. PMID: 33606314.
8. De Giorgis V, Varesio C, Viri M, Giordano L, La Piana R, Tonduti D, Roncarolo F, Masnada S, Pichiecchio A, Veggiotti P, Fazzi E, Orcesi S; Italian AGS Study Group. The epileptology of Aicardi-Goutières syndrome: electro-clinical- radiological findings. *Seizure.* 2021 Mar;86:197-209. doi: 10.1016/j.seizure.2020.11.019. Epub 2020 Dec 1. PMID: 33589296.

9. Bova SM, Basso M, Bianchi MF, Savaré L, Ferrara G, Mura E, Redaelli MG, Olivieri I, Veggiotti P; Milan COVID-19 and Child Neurology Study Group. Impact of COVID-19 lockdown in children with neurological disorders in Italy. *Disabil Health J.* 2020 Dec 16;101053. doi: 10.1016/j.dhjo.2020.101053. Epub ahead of print. PMID: 33358228; PMCID: PMC7832678.
10. Piccoli C, Bronner N, Gavazzi F, Dubbs H, De Simone M, De Giorgis V, Orcesi S, Fazzi E, Galli J, Masnada S, Tonduti D, Varesio C, Vanderver A, Vossough A, Adang L. Late-Onset Aicardi-Goutières Syndrome: A Characterization of Presenting Clinical Features. *Pediatr Neurol.* 2021 Feb;115:1-6. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.10.012. Epub 2020 Nov 2. PMID: 33307271; PMCID: PMC7856674.
11. Uggenti C, Lepelley A, Depp M, Badrock AP, Rodero MP, El-Daher MT, Rice GI, Dhir S, Wheeler AP, Dhir A, Albawardi W, Frémond ML, Seabra L, Doig J, Blair N, Martin-Niclos MJ, Della Mina E, Rubio-Roldán A, García-Pérez JL, Sproul D, Rehwinkel J, Hertzog J, Boland-Auge A, Olaso R, Deleuze JF, Baruteau J, Brochard K, Buckley J, Cavallera V, Cereda C, De Waele LMH, Dobbie A, Doummar D, Elmslie F, Koch-Hogrebe M, Kumar R, Lamb K, Livingston JH, Majumdar A, Lorenzo CM, Orcesi S, Peudener S, Rostasy K, Salmon CA, Scott C, Tonduti D, Touati G, Valente M, van der Linden H Jr, Van Esch H, Vermelle M, Webb K, Jackson AP, Reijns MAM, Gilbert N, Crow YJ. cGAS-mediated induction of type I interferon due to inborn errors of histone pre-mRNA processing. *Nat Genet.* 2020 Dec;52(12):1364-1372. doi: 10.1038/s41588-020-00737-3. Epub 2020 Nov 23. PMID: 33230297.
12. Pelletier F, Perrier S, Cayami FK, Mirchi A, Saikali S, Tran LT, Ulrick N, Guerrero K, Rampakakis E, van Spaendonck RML, Naidu S, Pohl D, Gibson WT, Demos M, Goizet C, Tejera-Martin I, Potic A, Fogel BL, Brais B, Sylvain M, Sebire G, Lourenço CM, Bonkowski JL, Catsman-Berrevoets C, Pinto PS, Tirupathi S, Strømme P, de Grauw T, Gieruszczak-Bialek D, Krägeloh-Mann I, Mierzewska H, Philippi H, Rankin J, Atik T, Banwell B, Benko WS, Blaschek A, Bley A, Boltshauser E, Bratkovic D, Brozova K, Cimas I, Clough C, Corenblum B, Dinopoulos A, Dolan G, Faletra F, Fernandez R, Fletcher J, Garcia Garcia ME, Gasparini P, Gburek-Augustat J, Gonzalez Moron D, Hamati A, Harting I, Hertzberg C, Hill A, Hobson GM, Innes AM, Kauffman M, Kirwin SM, Kluger G, Kolditz P, Kotzaeridou U, La Piana R, Liston E, McClintock W, McEntagart M, McKenzie F, Melançon S, Misbahuddin A, Suri M, Monton FI, Moutton S, Murphy RPJ, Nickel M, Onay H, Orcesi S, Özkinay F, Patzer S, Pedro H, Pekic S, Pineda Marfa M, Pizzino A, Plecko B, Poll-The BT, Popovic V, Rating D, Rioux MF, Rodriguez Espinosa N, Ronan A, Ostergaard JR, Rossignol E, Sanchez-Carpintero R, Schossig A, Senbil N, Sønderberg Roos LK, Stevens CA, Synofzik M, Sztriha L, Tibussek D, Timmann D, Tonduti D, van de Warrenburg BP, Vázquez-López M, Venkateswaran S, Wasling P, Wassmer E, Webster RI, Wiegand G, Yoon G, Rottevel J, Schiffmann R, van der Knaap M, Vanderver A, Martos-Moreno GÁ, Polychronakos C, Wolf NI, Bernard G. Endocrine and Growth Abnormalities in 4H Leukodystrophy Caused by Variants in POLR3A, POLR3B, and POLR1C. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020 Oct 1;dgaa700. doi: 10.1210/clinem/dgaa700
13. Masnada S, Parazzini C, Bini P, Barbarini M, Alberti L, Valente M, Chiapparini L, De Silvestri A, Doneda C, Iascone M, Saielli LA, Cereda C, Veggiotti P, Corbetta C, Tonduti D. Phenotypic spectrum of short-chain enoyl-CoA hydratase-1 (ECHS1) deficiency. *Eur J Paediatr Neurol.* 2020 Jul 29;S1090-3798(20)30151-3. doi:10.1016/j.ejpn.2020.07.007
14. Groeneweg S, van Geest FS, Abacı A, Alcantud A, Ambegaonkar GP, Armour CM, Bakhtiani P, Barca D, Bertini ES, van Beynum IM, Brunetti-Pierri N, Bugiani M, Cappa M, Cappuccio G, Castellotti B, Castiglioni C, Chatterjee K, de Coe IFM, Coutant R, Craiu D, Crock P, DeGoede C, Demir K, Dica A, Dimitri P, Dolcetta-Capuzzo A, Dremmen MHG, Dubey R, Enderli A, Fairchild J, Gallichan J, George B, Gevers EF, Hackenberg A, Halász Z, Heinrich B, Huynh T, Kłosowska A, van der Knaap MS, van der Knoop MM, Konrad D, Koolen DA, Krude H, Lawson-Yuen A, Lebl J, Linder-Lucht M, Lorea CF, Lourenço CM, Lunsing RJ, Lyons G, Malikova J, Mancilla EE, McGowan A, Mericq V, Lora FM, Moran C, Müller KE, Oliver-Petit I, Paone L, Paul PG, Polak M, Porta F, Poswar FO, Reinauer C, Rozenkova K, Menevse TS, Simm P, Simon A, Singh Y, Spada M, van der Spek J, Stals MAM, Stoupa A, Subramanian GM, Tonduti D, Turan S, den Uil CA, Vanderniet J, van der Walt A, Wémeau JL, Wierzbicka J, de Wit MY, Wolf NI, Wurm M, Zibordi F, Zung A, Zwaveling-Soonawala N, Visser WE. Disease characteristics of MCT8 deficiency: an international, retrospective, multicentre cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2020 Jul;8(7):594-605. doi: 10.1016/S2213-8587(20)30153-4
15. Mao D, Reuter CM, Ruzhnikov MRZ, Beck AE, Farrow EG, Emrick LT, Rosenfeld JA, Mackenzie KM, Robak L, Wheeler MT, Burrage LC, Jain M, Liu P, Calame D, Küry S, Sillesen M, Schmitz-Abe K, Tonduti D, Spaccini L, Iascone M, Genetti CA, Koenig MK, Graf M, Tran A, Alejandro M; Undiagnosed Diseases Network, Lee BH, Thiffault I, Agrawal PB, Bernstein JA, Bellen HJ, Chao HT. De novo EIF2AK1 and EIF2AK2 Variants Are Associated with Developmental Delay,

- Leukoencephalopathy, and Neurologic Decompensation. *Am J Hum Genet.* 2020 Apr 2;106(4):570-583. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.02.016
16. Gauquelin L, Cayami FK, Sztriha L, Yoon G, Tran LT, Guerrero K, Hocke F, van Spaendonk RML, Fung EL, D'Arrigo S, Vasco G, Thiffault I, Niyazov DM, Person R, Lewis KS, Wassmer E, Prescott T, Fallon P, McEntagart M, Rankin J, Webster R, Philippi H, van de Warrenburg B, Timmann D, Dixit A, Searle C; DDD Study,, Thakur N, Kruer MC, Sharma S, Vanderver A, Tonduti D, van der Knaap MS, Bertini E, Goizet C, Fribourg S, Wolf NI, Bernard G. Clinical spectrum of POLR3-related leukodystrophy caused by biallelic POLR1C pathogenic variants. *Neurol Genet.* 2019 Oct 30;5(6):e369. doi: 10.1212/NXG.0000000000000369.
 17. Sarret C, Oliver Petit I, Tonduti D. Allan-Herndon-Dudley Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.2010 Mar 9 [updated 2020 Jan 16].
 18. Rice GI, Park S, Gavazzi F, Adang LA, Ayuk LA, Van Eyck L, Seabra L, Barrea C, Battini R, Belot A, Berg S, Billette de Villemeur T, Bley AE, Blumkin L, Boespflug-Tanguy O, Briggs TA, Brimble E, Dale RC, Darin N, Debray FG, De Giorgis V, Denecke J, Doummar D, Drake Af Hagelsrum G, Eleftheriou D, Estienne M, Fazzi E, Feillet F, Galli J, Hartog N, Harvengt J, Heron B, Heron D, Kelly DA, Lev D, Levrat V, Livingston JH, Marti I, Mignot C, Mochel F, Nougues MC, Oppermann I, Pérez-Dueñas B, Popp B, Rodero MP, Rodriguez D, Saletti V, Sharpe C, Tonduti D, Vadlamani G, Van Haren K, Tomas Vila M, Vogt J, Wassmer E, Wiedemann A, Wilson CJ, Zerem A, Zweier C, Zuberi SM, Orcesi S, Vanderver AL, Hur S, Crow YJ. Genetic and phenotypic spectrum associated with IFIH1 gain-of-function. *Hum Mutat.* 2020 Jan 3. doi: 10.1002/humu.23975. [Epub ahead of print]
 19. Tonduti D, Fazzi E, Badolato R, Orcesi S. Novel and emerging treatments for Aicardi-Goutières syndrome. *Expert Rev Clin Immunol.* 2020 Jan 6:1-10. doi: 10.1080/1744666X.2019.1707663. [Epub ahead of print]
 20. Mendes MI, Green LMC, Bertini E, Tonduti D, Aiello C, Smith D, Salsano E, Beerepoot S, Hertecant J, von Spiczak S, Livingston JH, Emrick L, Fraser J, Russell L, Bernard G, Magri S, Di Bella D, Taroni F, Koenig MK, Moroni I, Cappuccio G, Brunetti-Pierri N, Rhee J, Mendelsohn BA, Helbig I, Helbig K, Muhle H, Ismayl O, Vanderver AL, Salomons GS, van der Knaap MS, Wolf NI. RARS1-related hypomyelinating leukodystrophy: Expanding the spectrum. *Ann Clin Transl Neurol.* 2020 Jan;7(1):83-93. doi: 10.1002/acn3.50960. Epub 2019 Dec 8.
 21. Remerand G, Boespflug-Tanguy O, Tonduti D, Touraine R, Rodriguez D, Curie A, Perreton N, Des Portes V, Sarret C; RMLX/AHDS Study Group. Expanding the phenotypic spectrum of Allan-Herndon-Dudley syndrome in patients with SLC16A2 mutations *Dev Med Child Neurol.* 2019 Dec;61(12):1439-1447. doi: 10.1111/dmcn.14332.
 22. Groeneweg S, Peeters RP, Moran C, Stoupa A, Auriol F, Tonduti D, Dica A, Paone L, Rozenkova K, Malikova J, van der Walt A, de Coo IFM, McGowan A, Lyons G, Aarsen FK, Barca D, van Beynum IM, van der Knoop MM, Jansen J, Manshande M, Lunsing RJ, Nowak S, den Uil CA, Zillikens MC, Visser FE, Vrijmoeth P, de Wit MCY, Wolf NI, Zandstra A, Ambegaonkar G, Singh Y, de Rijke YB, Medici M, Bertini ES, Depoorter S, Lebl J, Cappa M, De Meirleir L, Krude H, Craiu D, Zibordi F, Oliver Petit I, Polak M, Chatterjee K, Visser TJ, Visser WE. Effectiveness and safety of the tri-iodothyronine analogue Triac in children and adults with MCT8 deficiency: an international, single-arm, open-label, phase 2 trial. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2019 Sep;7(9):695-706. doi: 10.1016/S2213-8587(19)30155-X.
 23. Masnada S, Groeneweg S, Saletti V, Chiapparini L, Castellotti B, Salsano E, Visser WE, Tonduti D. Novel mutations in SLC16A2 associated with a less severe phenotype of MCT8 deficiency. *Metab Brain Dis.* 2019 Dec;34(6):1565-1575. doi: 10.1007/s11011-019-00464-7. Epub 2019 Jul 22.
 24. Garau J, Cavallera V, Valente M, Tonduti D, Sproviero D, Zucca S, Battaglia D, Battini R, Bertini E, Cappanera S, Chiapparini L, Crasà C, Crichiutti G, Dalla Giustina E, D'Arrigo S, De Giorgis V, De Simone M, Galli J, La Piana R, Messina T, Moroni I, Nardocci N, Panteghini C, Parazzini C, Pichiecchio A, Pini A, Ricci F, Saletti V, Salvatici E, Santorelli FM, Sartori S, Tinelli F, Uggetti C, Veneselli E, Zorzi G, Garavaglia B, Fazzi E, Orcesi S, Cereda C. Molecular Genetics and Interferon Signature in the Italian Aicardi Goutières Syndrome Cohort: Report of 12 New Cases and Literature Review. *J Clin Med.* 2019 May 26;8(5). pii: E750. doi: 10.3390/jcm8050750.
 25. Vitale G, Pichiecchio A, Ormitti F, Tonduti D, Asaro A, Farina L, Piccolo B, Percesepe A, Bastianello S, Orcesi S; COL4A1 International Study Group. Cortical malformations and COL4A1

- mutation: Three new cases. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019 Feb 22. pii: S1090-3798(18)30438-0. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.02.006
26. Tonduti D, Izzo G, D'Arrigo S, Riva D, Moroni I, Zorzi G, Cavallera V, Pichiecchio A, Uggetti C, Veggiotti P, Orcesi S, Chiapparini L, Parazzini C. Spontaneous MRI improvement and absence of cerebral calcification in Aicardi-Goutières syndrome: Diagnostic and disease-monitoring implications. *Mol Genet Metab*. 2019 Feb 25. pii: S1096-7192(18)30713-3. doi:10.1016/j.ymgme.2019.02.006.
 27. Ciaccio C, Saletti V, D'Arrigo S, Esposito S, Alfei E, Moroni I, Tonduti D, Chiapparini L, Pantaleoni C, Milani D. Clinical spectrum of PTEN mutation in pediatric patients. A bicenter experience. *Eur J Med Genet*. 2018 Dec 4. pii: S1769-7212(18)30424-5. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.12.001
 28. Tonduti D, Panteghini C, Pichiecchio A, Decio A, Carecchio M, Reale C, Moroni I, Nardocci N, Campistol J, Garcia-Cazorla A, Perez Duenas B; Cerebral Calcification International Study Group, Chiapparini L, Garavaglia B, Orcesi S. Encephalopathies with intracranial calcification in children: clinical and genetic characterization. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Aug 16;13(1):135. doi: 10.1186/s13023-018-0854-y
 29. Mirchi A, Pelletier F, Tran LT, Keller S, Braverman N, Tonduti D, Vanderver A, Pizzino A, Dilenge ME, Poulin C, Shevell M, Majnemer A, Sébire G, Srouf M, Osterman B, Boucher RM, Vanasse M, Rossignol E, Mitchell J, Venkateswaran S, Pohl D, Kauffman M, Schiffmann R, Goizet C, Moutton S, Roncarolo F, Bernard G Health-Related Quality of Life for Patients With Genetically Determined Leukoencephalopathy. *Pediatr Neurol*. 2018 Apr 9
 30. Ardisson A, Tonduti D, Legati A, Lamantea E, Barone R, Dorboz I, Boespflug-Tanguy O, Nebbia G, Maggioni M, Garavaglia B, Moroni I, Farina L, Pichiecchio A, Orcesi S, Chiapparini L, Ghezzi D. KARS-related diseases: progressive leukoencephalopathy with brainstem and spinal cord calcifications as new phenotype and a review of literature. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Apr 4;13(1):45. doi: 10.1186/s13023-018-0788-4.
 31. Catania A, Ardisson A, Verrigni D, Legati A, Reyes A, Lamantea E, Diodato D, Tonduti D, Imperatore V, Pinto AM, Moroni I, Bertini E, Robinson A, Carrozzo R, Zeviani M, Ghezzi D. Compound heterozygous missense and deep intronic variants in NDUFAF6 unraveled by exome sequencing and mRNA analysis. *J Hum Genet*. 2018 Mar 12. doi: 10.1038/s10038-018-0423-1
 32. Tonduti D, Invernizzi F, Panteghini C, Pinelli L, Battaglia S, Fazzi E, Zorzi G, Moroni I, Garavaglia B, Chiapparini L, Nardocci N. SLC19A3 related disorder: Treatment implication and clinical outcome of 2 new patients *Eur J Paediatr Neurol*. 2018 Mar;22(2):332-335. doi: 10.1016/j.ejpn.2017.11.012.
 33. Esposito S, Carecchio M, Tonduti D, Saletti V, Panteghini C, Chiapparini L, Zorzi G, Pantaleoni C, Garavaglia B, Kraic D, Lubbe SJ, Nardocci N, Mencacci NE. A PDE10A de novo mutation causes childhood-onset chorea with diurnal fluctuations. *Mov Disord*. 2017 Nov;32(11):1646-1647.
 34. Adang LA, Sherbini O, Ball L, Bloom M, Darbari A, Amartino H, DiVito D, Eichler F, Escolar M, Evans SH, Fatemi A, Fraser J, Hollowell L, Jaffe N, Joseph C, Karpinski M, Keller S, Maddock R, Mancilla E, McClary B, Mertz J, Morgart K, Langan T, Leventer R, Parikh S, Pizzino A, Prange E, Renaud DL, Rizzo W, Shapiro J, Suhr D, Suhr T, Tonduti D, Waggoner J, Waldman A, Wolf NI, Zerem A, Bonkowsky JL, Bernard G, van Haren K, Vanderver A; Global Leukodystrophy Initiative (GLIA) Consortium. Revised consensus statement on the preventive and symptomatic care of patients with leukodystrophies. *Mol Genet Metab*. 2017 Sep;122(1-2):18-32. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.08.006.
 35. Invernizzi F, Panteghini C, Chiapparini L, Moroni I, Nardocci N, Garavaglia B, Tonduti D. Thiamine-responsive disease due to mutation of tdk1: Importance of avoiding misdiagnosis. *Neurology*. 2017 Aug 22;89(8):870-871. doi: 10.1212/WNL.0000000000004270.
 36. Armangue T, Orsini JJ, Takanohashi A, Gavazzi F, Conant A, Ulrick N, Morrissey MA, Nahhas N, Helman G, Gordish-Dressman H, Orcesi S, Tonduti D, Stutterd C, van Haren K, Toro C, Iglesias AD, van der Knaap MS, Goldbach Mansky R, Moser AB, Jones RO, Vanderver A. Neonatal detection of Aicardi Goutières Syndrome by increased C26:0 lysophosphatidylcholine and interferon signature on newborn screening blood spots. *Mol Genet Metab*. 2017 Jul 20. pii: S1096-7192(17)30369-4. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.07.006.
 37. Heimer G, Kerätär JM, Riley LG, Balasubramaniam S, Eyal E, Pietikäinen LP, Hiltunen JK, Marek-Yagel D, Hamada J, Gregory A, Rogers, Penelope Hogarth, Martha Nance, Nechama Shalva, Alvit

- Veber, Michal Tzadok, Andreea Nissenkorn, Davide Tonduti, Florence Renaldo, University of Washington Center for Mendelian Genomics, Ichraf Kraoua, Celeste Panteghini, Lorella Valletta, Barbara Garavaglia, Mark J. Cowley, Velimir Gayevskiy, Tony Roscioli, Jonathon M Silberstein, Orly Elpeleg, Annick Raas-Rothschild, Valeria Tiranti, Yair Anikster, John Christodoulou, Alexander J. Kastaniotis, Bruria Ben-Zeev and Susan J. Hayflick, C. MECP Mutations Cause Childhood-Onset Dystonia and Optic Atrophy, a Mitochondrial Fatty Acid Synthesis Disorder. *The American Journal of Human Genetics*. 2016 Nov 3.
38. Tonduti D, Orcesi S, Jenkinson EM, Dorboz I, Renaldo F, Panteghini C, Rice GI, Henneke M, Livingston JH, Elmaleh M, Burglen L, Willemsen MA, Chiapparini L, Garavaglia B, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O, Moroni I, Crow YJ. Clinical, radiological and possible pathological overlap of cystic leukoencephalopathy without megalencephaly and Aicardi-Goutières syndrome. *Eur J Paediatr Neurol*. 2016 Apr 7. pii: S1090-3798(16)30002-2. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.03.009. [Epub ahead of print]
 39. Tonduti D, Chiapparini L, Moroni I, Ardisson A, Zorzi G, Zibordi F, Raspante S, Panteghini C, Garavaglia B, Nardocci N. Neurological Disorders Associated with Striatal Lesions: Classification and Diagnostic Approach. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2016 Jun;16(6):54. doi: 10.1007/s11910-016-0656-3. Review.
 40. Kraoua I, Romani M, Tonduti D, BenRhouma H, Zorzi G, Zibordi F, Ardisson A, Gouider-Khouja N, Ben Youssef-Turki I, Nardocci N, Valente EM. Elevated aspartate aminotransferase and lactate dehydrogenase levels are a constant finding in PLA2G6-associated neurodegeneration. *Eur J Neurol*. 2016 Apr;23(4):e24-5. doi:10.1111/ene.12927.
 41. Sagnelli A, Magri S, Farina L, Chiapparini L, Marotta G, Tonduti D, Consonni M, Scigliuolo GM, Benti R, Pareyson D, Taroni F, Salsano E, Di Bella D. Early-onset progressive spastic paraplegia caused by a novel TUBB4A mutation: brain MRI and FDG-PET findings. *J Neurol*. 2016 Jan 25. [Epub ahead of print] No abstract available.
 42. Sarret C, Lemaire JJ, Tonduti D, Sontheimer A, Coste J, Pereira B, Feschet F, Roche B, Boespflug-Tanguy O. Time-course of myelination and atrophy on cerebral imaging in 35 patients with PLP1-related disorders. *Dev Med Child Neurol*. 2016 Jan 19. doi: 10.1111/dmcn.13025. [Epub ahead of print]
 43. Tonduti D, Ardisson A, Ceccherini I, Giaccone G, Farina L, Moroni I Unusual presentations and intrafamilial phenotypic variability in infantile onset Alexander disease. *Neurol Sci*. 2016 Jan 7. [Epub ahead of print]
 44. Tonduti D, Aiello C, Renaldo F, Dorboz I, Saaman S, Rodriguez D, Fettah H, Elmaleh M, Biancheri R, Barresi S, Boccone L, Orcesi S, Pichiecchio A, Zangaglia R, Maurey H, Rossi A, Boespflug-Tanguy O, Bertini E TUBB4A-related hypomyelinating leukodystrophy: New insights from a series of 12 patients. *Eur J Paediatr Neurol*. 2016 Mar;20(2):323-30. doi: 10.1016/j.ejpn.2015.11.006. Epub 2015 Nov 28.
 45. La Piana R, Uggetti C, Roncarolo F, Vanderver A, Olivieri I, Tonduti D, Helman G, Balottin U, Fazzi E, Crow YJ, Livingston J, Orcesi S Neuroradiologic patterns and novel imaging findings in Aicardi-Goutières syndrome *Neurology*. 2016 Jan 5;86(1):28-35. doi: 10.1212/WNL.0000000000002228. Epub 2015 Nov 18.
 46. Kevelam SH, Taube JR, van Spaendonk RM, Bertini E, Sperle K, Tarnopolsky M, Tonduti D, Valente EM, Travaglini L, Sistermans EA, Bernard G, Catsman-Berrevoets CE, van Karnebeek CD, Østergaard JR, Friederich RL, Fawzi Elsaid M, Schieving JH, Tarailo-Graovac M, Orcesi S, Steenweg ME, van Berkel CG, Waisfisz Q, Abbink TE, van der Knaap MS, Hobson GM, Wolf NI. Altered PLP1 splicing causes hypomyelination of early myelinating structures. *Ann Clin Transl Neurol*. 2015 Jun;2(6):648-61. doi:10.1002/acn3.203
 47. Tonduti D, Dorboz I, Renaldo F, Masliah-Planchon J, Elmaleh-Bergès M, Dalens H, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O. Cystic leukoencephalopathy with cortical dysplasia related to LAMB1 mutations. *Neurology*. 2015 May 26;84(21):2195-7. doi:10.1212/WNL.0000000000001607
 48. Tonduti D, Zorzi G, Ghezzi D, Zibordi F, Garavaglia B, Nardocci N Cerebrospinal Fluid Monoamine Metabolite Analysis in Pediatric Movement Disorders. *J Child Neurol*. 2015 Apr 23. pii: 0883073815581608.

49. Tonduti D, Dorboz I, Imbard A, Slama A, Boutron A, Pichard S, Elmaleh M, Vallée L, Benoist J, Ogier H, Boespflug-Tanguy O. New spastic paraplegia phenotype associated to mutation of NFU1. *Orphanet J Rare Dis*. 2015 Feb 8;10(1):13.
50. Decio A, Tonduti D, Pichiecchio A, Vetro A, Ciccone R, Limongelli I, Giorda R, Caffi L, Balottin U, Zuffardi O, Orcesi S. A novel mutation in COL4A1 gene: A possible cause of early postnatal cerebrovascular events. *Am J Med Genet A*. 2015 Apr;167(4):810-5. doi: 10.1002/ajmg.a.36907.
51. Vanderver A, Prust M, Tonduti D, Mochel F, Hussey HM, Helman G, Garbern J, Eichler F, Labauge P, Aubourg P, Rodriguez D, Patterson MC, Van Hove JL, Schmidt J, Wolf NI, Boespflug-Tanguy O, Schiffmann R, van der Knaap MS; on behalf of the GLIA Consortium. Case definition and classification of leukodystrophies and Zeukoencephalopathies. *Mol Genet Metab*. 2015 Jan 29. pii: S1096-7192(15)00028-1. doi: 10.1016/j.ymgme.2015.01.006.
52. Crow YJ, Chase DS, Lowenstein Schmidt J, Szykiewicz M, Forte GM, Gornall HL, Oojageer A, Anderson B, Pizzino A, Helman G, Abdel-Hamid MS, Abdel-Salam GM, Ackroyd S, Aeby A, Agosta G, Albin C, Allon-Shalev S, Arellano M, Ariaudo G, Aswani V, Babul-Hirji R, Baidam EM, Bahi-Buisson N, Bailey KM, Barnerias C, Barth M, Battini R, Beresford MW, Bernard G, Bianchi M, Billette de Villemeur T, Blair EM, Bloom M, Burlina AB, Luisa Carpanelli M, Carvalho DR, Castro-Gago M, Cavallini A, Cereda C, Chandler KE, Chitayat DA, Collins AE, Sierra Corcoles C, Cordeiro NJ, Crichtutti G, Dabydeen L, Dale RC, D Arrigo S, De Goede CG, De Laet C, De Waele LM, Denzler I, Desguerre I, Devriendt K, Di Rocco M, Fahey MC, Fazzi E, Ferrie CD, Figueiredo A, Gener B, Goizet C, Gowrinathan NR, Gowrishankar K, Hanrahan D, Isidor B, Kara B, Khan N, King MD, Kirk EP, Kumar R, Lagae L, Landrieu P, Lauffer H, Laugel V, Piana RL, Lim MJ, Lin JP, Linnankivi T, Mackay MT, Marom DR, Marques Lourenço C, McKee SA, Moroni I, Morton JE, Moutard ML, Murray K, Nabbout R, Nampoothiri S, Nunez-Enamorado N, Oades PJ, Olivieri I, Ostergaard JR, Pérez-Dueñas B, Prendiville JS, Ramesh V, Rasmussen M, Régál L, Ricci F, Rio M, Rodriguez D, Roubertie A, Salvatici E, Segers KA, Sinha GP, Soler D, Spiegel R, Stöddberg TI, Straussberg R, Swoboda KJ, Suri M, Tacke U, Tan TY, Te Water Naude J, Wee Teik K, Mary Thomas M, Till M, Tonduti D, Maria Valente E, Noel Van Coster R, van der Knaap MS, Vassallo G, Vijzelaar R, Vogt J, Wallace GB, Wassmer E, Webb HJ, Whitehouse WP, Whitney RN, Zaki MS, Zuberi SM, Livingston JH, Rozenberg F, Lebon P, Vanderver A, Orcesi S, Rice GI. Characterization of human disease phenotypes associated with mutations in TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR, and IFIH1. *Am J Med Genet A*. 2015 Feb;167(2):296-312. doi: 10.1002/ajmg.a.36887.
53. Wolf NI, Vanderver A, van Spaendonk RM, Schiffmann R, Brais B, Bugiani M, Sistermans E, Catsman-Berrevoets C, Kros JM, Pinto PS, Pohl D, Tirupathi S, Strømme P, de Grauw T, Fribourg S, Demos M, Pizzino A, Naidu S, Guerrero K, van der Knaap MS, Bernard G; 4H Research Group. Clinical spectrum of 4H leukodystrophy caused by POLR3A and POLR3B mutations. *Neurology*. 2014 Nov 18;83(21):1898-905. doi:10.1212/WNL.0000000000001002. Epub 2014 Oct 22
54. Vanderver A, Tonduti D, Schiffmann R, Schmidt J, Van der Knaap MS. Leukodystrophy Overview In Pagon RA, Adam MP, Bird TD, Dolan CR, Fong CT, Smith RJH, Stephens K, editors. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2014 Feb 06.
55. La Piana R, Uggetti C, Olivieri I, Tonduti D, Balottin U, Fazzi E, Orcesi S Bilateral striatal necrosis in two subjects with Aicardi-Goutières syndrome due to mutations in ADAR1 (AGS6). *Am J Med Genet A*. 2013 Dec 20. doi: 10.1002/ajmg.a.36360
56. La Piana, Roberta, Davide Tonduti, Heather Gordish Dressman, Johanna L. Schmidt, Jonathan Murnick, Bernard Brais, Genevieve Bernard, and Adeline Vanderver. "Brain magnetic resonance imaging (MRI) pattern recognition in Pol III-related leukodystrophies." *Journal of child neurology* (2013): 0883073813503902.
57. Olivieri, I., Cattalini, M., Tonduti, D., La Piana, R., Uggetti, C., Galli, J., Meini, A., Tincani, A., Moratto, D., Fazzi, E. and Balottin, U., 2013. Dysregulation of the immune system in Aicardi-Goutières syndrome: another example in a TREX1-mutated patient. *Lupus*. 2013 Aug 5: 0961203313498800
58. Vanderver A, Tonduti D, Kahn I, Schmidt J, Medne L, Vento J, Chapman KA, Lanpher B, Pearl P, Gropman A, Lourenco C, Bamforth JS, Sharpe C, Pineda M, Schallner J, Bodamer O, Orcesi S, Oberstein SA, Sistermans EA, Yntema HG, Bonnemann C, Waldman AT, van der Knaap MS. Characteristic brain magnetic resonance imaging pattern in patients with macrocephaly and PTEN mutations. *Am J Med Genet A*. 2013 Dec 20. doi: 10.1002/ajmg.a.36309

59. Simons C, Wolf NI, McNeil N, Caldovic L, Devaney JM, Takanohashi A, Crawford J, Ru K, Grimmond SM, Miller D, Tonduti D, Schmidt JL, Chudnow RS, van Coster R, Lagae L, Kisler J, Sperner J, van der Knaap MS, Schiffmann R, Taft RJ, Vanderver A. A de novo mutation in the β -tubulin gene TUBB4A results in the leukoencephalopathy hypomyelination with atrophy of the basal ganglia and cerebellum. *Am J Hum Genet.* 2013 May 2;92(5):767-73.
60. Tonduti D, Pichiecchio A, Wolf NI, Ariaudo G, van der Knaap MS, Bastianello S, Balottin U, Orcesi S. "Novel Hypomyelinating Leukoencephalopathy Affecting Early Myelinating Structures: Clinical Course in Two Brothers" *Neuropediatrics.* 2013 Jan 24. [Epub ahead of print]
61. Vanderver A, Tonduti D, Bernard G, Lai J, Rossi C, Carosso G, Quezado M, Wong K, Schiffmann R. «More Than Hypomyelination in Pol-III Disorder» *J Neuropathol Exp Neurol.* 2013 Jan;72(1):67-75.
62. Tonduti D, Kahn I, Schmidt J, Waldman AT, Medne L, Martin J, Chapman K, Gropman A, Lanpher B, Lourenco C, Orcesi S, Bonnemann C, van der Knaap MS, Vanderver A "Characteristic Brain Magnetic Resonance Imaging Pattern in PTEN associated disorders" *Ann Neurol* 2012 December 28, 72(S16):S205
63. Tonduti D, Pichiecchio A, La Piana R, Livingston JH, Doherty DA, Majumdar A, Tomkins S, Mine M, Ceroni M, Ricca I, Balottin U, Orcesi S. COL4A1-Related Disease : Raised Creatine Kinase and Cerebral Calcification as Useful Pointers *Neuropediatrics.* 2012 Aug 29
64. Adeline Vanderver, Davide Tonduti; Sarah Auerbach; Johanna L Schmidt; Sumit Parikh; Gordon C Gowans; Kelly E Jackson; Pamela L Brock; Marc Patterson; Michelle Nehrebecky; Rena Godfrey; Wadih M Zein; William Gahl; Camilo Toro" Neurotransmitter abnormalities and response to supplementation in SPG11" *Mol Genet Metab.* 2012 Sep;107(1-2):229-33
65. Davide Tonduti, Adeline Vanderver, Angela Berardinelli, Johanna L Schmidt, Christin D Collins, Francesca Novara, Antonia Di Genni, Alda Mita, Fabio Triulzi, Janice E Brunstrom-Hernandez, Orsetta Zuffardi, Umberto Balottin, Simona Orcesi "MCT8 deficiency: extrapyramidal symptoms and delayed myelination as prominent features" *J Child Neurol, J Child Neurol.* 2012 Jul 17. *J Child Neurol* 28(6): 795-800
66. Davide Tonduti, Adeline Vanderver, Ivana Olivieri, Johanna Loewenstein, Elisa Fazzi, Roberta La Piana, Simona Orcesi "Neopterin and Tetrahydrobiopterin Cerebrospinal Fluid Elevations in Aicardi Goutieres Syndrome: Confirmation of Findings in Mutation Confirmed Subjects" *Neurology* 2012 Aprile, 78(S1)
67. Orcesi S., Tonduti D, La Piana R Calcifying leukoencephalopathies: new overlapping phenotypes *Am J Med Genet A.* *Am J Med Genet A.* 2012 Mar 14.
68. Tonduti D, Pichiecchio A, La Piana R, Livingston JH, Doherty DA, Majumdar A, Tomkins S, Mine M, Ceroni M, Ricca I, Balottin U, Orcesi S. COL4A1-Related Disease : Raised Creatine Kinase and Cerebral Calcification as Useful Pointers *Neuropediatrics.* 2012 Aug 29
69. Livingston J, Doherty D, Orcesi S, Tonduti D, Pichiecchio A, La Piana R, Tournier-Lasserre E, Majumdar A, Tomkins S, Rice G, Kneen R, van der Knaap M, Crow Y. COL4A1 Mutations Associated with a Characteristic Pattern of Intracranial Calcification. *Neuropediatrics.* 2011 Dec;42(6):227-33. Epub 2011 Dec
70. Tetreault M, Choquet K, Orcesi S, Tonduti D, Balottin U, Teichmann M, Fribourg S, Schiffmann R, Brais B, Vanderver A, Bernard G. Recessive Mutations in POLR3B, Encoding the Second Largest Subunit of Pol III, Cause a Rare Hypomyelinating Leukodystrophy. *Am J Hum Genet.* 2011 Oct 26.
71. Ronchi D, Cosi A, Tonduti D, Orcesi S, Bordoni A, Fortunato F, Rizzuti M, Sciacco M, Collotta M, Cagdas S, Capovilla G, Moggio M, Berardinelli A, Veggioni P, Comi GP. Clinical and molecular features of an infant patient affected by Leigh Disease associated to m.14459G>A mitochondrial DNA mutation: a case report. *BMC Neurol.* 2011 Jul 12;11:85.
72. Orcesi S, La Piana R, Uggetti C, Tonduti D, Pichiecchio A, Pasin M, Viselner G, Comi G, Del Bo R, Ronchi D, Bastianello S, Balottin U. Spinal cord calcification in an early-progressive leukoencephalopathy. *J Child Neurol.* 2011 Jul;26(7):876-80. Epub 2011 Mar 22.
73. Brun L, Ngu LH, Keng WT, Ch'ng GS, Choy YS, Hwu WL, Lee WT, Willemsen MA, Verbeek MM, Wassenberg T, Régál L, Orcesi S, Tonduti D, Accorsi P, Testard H, Abdenur JE, Tay S, Allen GF, Heales S, Kern I, Kato M, Burlina A, Manegold C, Hoffmann GF, Blau N. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Neurology.* 2010 Jul 6;75(1):64-71. Epub 2010 May 26. Erratum in: *Neurology.* 2010 Aug 10;75(6):576.

74. Brun L, Ngu LH, Keng WT, Ch'ng GS, Choy YS, Hwu WL, Lee WT, Willemsen MA, Verbeek MM, Wassenberg T, Régál L, Orcesi S, Tonduti D, Accorsi P, Testard H, Abdenur JE, Tay S, Allen GF, Heales S, Kern I, Kato M, Burlina A, Manegold C, Hoffmann GF, Blau N "Laboratory diagnosis, treatment, and follow-up of 78 patients with aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency" J Inherit Metab Dis 2010 Aug 33 (S1): S161-S161
75. Orcesi S, Tonduti D, Uggetti C, Larizza D, Fazzi E, Balottin U. New case of 4H syndrome and a review of the literature. Pediatr Neurol. 2010 May;42(5):359-64. Review.
76. Brun L, Ngu LH, Keng WT, Ch'ng GS, Choy YS, Hwu WL, Lee WT, Willemsen MA, Verbeek MM, Wassenberg T, Régál L, Orcesi S, Tonduti D, Accorsi P, Testard H, Abdenur JE, Tay S, Allen GF, Heales S, Kern I, Kato M, Burlina A, Manegold C, Hoffmann GF, Blau N "Diagnosis, outcome, and long-term follow-up of 78 patients with aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency: lesson from the international database of pediatric neurotransmitter disorders (JAKE)" Mol Genet Metab 2010 Mar; 99(3):208-208

Capitoli di Libri

Tonduti D, Vanderver A, Leukodystrophies and Epilepsy. In: Inherited Metabolic Epilepsies, Demos Medical, New York, NY, USA, 2013

Data

22/05/2021

Luogo

Milano