

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

selezione pubblica per n.1 posto di Ricercatore a tempo determinato ai sensi dell'art.24, comma 3, lettera a) della Legge 240/2010 nell'ambito del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR), per il settore concorsuale 06/D6 - Neurologia, settore scientifico-disciplinare MED/26 - Neurologia presso il Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti (avviso bando pubblicato sulla G.U. 94 del 29/11/2022) Codice concorso 5138

Edoardo Monfrini
CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

COGNOME	MONFRINI
NOME	EDOARDO
DATA DI NASCITA	29/12/1990

Posizione lavorativa attuale: *Dottorando di ricerca* in Ricerca Clinica dell'Università degli Studi di Milano, in attesa di discussione della tesi di dottorato. *Medico Neurologo* presso l'UOC di Neurologia della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (contratto di collaborazione libero professionale).

TITOLI

TITOLO DI STUDIO

29/10/2015	Laurea in <i>Medica e Chirurgia</i> (110/110 <i>cum laude</i>), Università degli Studi di Milano. Tesi sperimentale dal titolo: " <i>Identification of a novel gene causing infantile-onset ataxia and intellectual disability</i> ".
------------	--

TITOLO DI DOTTORE DI RICERCA O EQUIVALENTI

03/11/2020	Specializzazione in <i>Neurologia</i> (70/70 <i>cum laude</i>), Università degli Studi di Milano. Tesi sperimentale dal titolo: " <i>Dissecting the genetic etiology of rare movement disorders</i> ".
(14/12/2022)	Dottorato di Ricerca, PhD in Clinical Research, Università degli Studi di Milano. In attesa di discussione della tesi. Tesi sperimentale dal titolo: " <i>The role of next-generation sequencing in the discovery of novel genetic causes of dystonia</i> ". Prevista discussione della tesi in data 14/12/2022.

CONOSCENZA LINGUE STRANIERE

Madrelingua: Italiano
Altre lingue: Inglese (CEFR LEVEL C1 - certificato TOEFL IBT 109/120), Francese (CEFR LEVEL B1 - certificato DELF).

ATTIVITÀ DIDATTICA A LIVELLO UNIVERSITARIO IN ITALIA O ALL'ESTERO

2018-oggi	- Attività di supervisione di studenti di Medicina e Chirurgia e specializzandi in Neurologia (Università degli Studi di Milano) durante le attività professionalizzanti e pratiche presso la UOC di Neurologia.
2018-oggi	- Attività di tutoraggio di studenti della Facoltà di Medicina e Chirurgia (n=4) presso UOC Neurologia, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, Università degli Studi di Milano (dr.ssa Maria Vizziello, dr.ssa Arianna Manini, dr. Marco Percetti, dr. Vidal Yahya).
2020-oggi	- Attività di tutoraggio degli specializzandi in Neurologia (n=3) dell'Università degli Studi di Milano (dr. Vidal Yahya) e delle Università di Padova (dr.ssa Giulia Bonato) ed Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia (dr.ssa Giulia Di Rauso) (periodo di visiting per attività di ricerca).

2021 - Esaminatore esterno tesi di dottorato della dr.ssa Ylenia Muscat (University of Malta)

2022 - Lezione di Neurologia al corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi Milano - Polo Centrale (n=1, 2 ore) (Disturbi ipercinetici: tremore, distonia e corea).

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

2015-oggi - Attività di ricerca presso il gruppo di ricerca "Malattia di Parkinson e altri disturbi del movimento" della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Dott. Alessio Di Fonzo). In questi anni ho acquisito competenze avanzate nel campo della neurogenetica e nell'utilizzo di tecniche tradizionali ed avanzate di analisi genetica. Negli ultimi anni mi sono specializzato nell'analisi di dati bioinformatici provenienti da analisi di next-generation sequencing (NGS).

06/2021-12/2021 - Esperienza all'estero presso la NYU Langone Medical Health - Division of Parkinson's and Movement Disorders (New York, USA) in qualità di "visiting medical researcher" con il supporto della Commissione Fulbright per lavorare su un progetto di ricerca sulle malattie neurologiche rare, nello specifico l'implementazione di un programma per la diagnosi di malattie neurogenetiche rare non diagnosticate sotto la supervisione del Prof. Steven J. Frucht e Dott.ssa Giulietta Riboldi.

DOCUMENTATA ATTIVITÀ IN CAMPO CLINICO

11/2016-11/2020 - Scuola di specializzazione in Neurologia (Università degli Studi di Milano) presso la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

03/2019-05/2021 - Sono stato "Research Coordinator" del trial clinico "Spark" che ha testato un anticorpo monoclonale anti-alfa-sinucleina (Cinpanemab) nei pazienti affetti da Malattia di Parkinson.

12/2020-oggi - Specialista neurologo collaboratore libero professionista presso la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico UOC di Neurologia. Svolgo le seguenti attività cliniche assistenziali:

- attività di reparto per pazienti neurologici degenti (in media 7-9 letti degenza);
- attività ambulatoriale di neurologia generale e II livello: per la diagnosi e terapia dei disturbi del movimento e della malattia di Parkinson
- attività clinico-assistenziale neurologica d'urgenza diurna (in media 2 turni/mese): reparto di neurologia, PS generale, pediatrico e ginecologico e di consulenza per altri reparti.
- attività di neurologia generale di consulenza ordinaria per gli altri reparti (pneumologia, medicina interna).

Prendo in carico in modo globale pazienti con quadri neurologici complessi affetti da patologie sia ad alta incidenza che rare quali: vasculopatie cerebrali, malattie neurodegenerative (Alzheimer, demenza frontotemporale, Parkinson, atassie spinocerebellari etc.), malattie demielinizzanti (sclerosi multipla, etc.) e malattie neuromuscolari (neuropatie e malattie del motoneurone). In qualità di Neurologo di guardia presso il PS della Fondazione gestisco un ampio spettro di quadri clinici di emergenza neurologica, con esperienza nel trattamento dell'ictus ischemico in fase iperacuta, effettuando direttamente trombolisi sistemica e/o gestendo i pazienti candidati per procedure di rivascolarizzazione endovascolare. Sono responsabile di un ambulatorio a cadenza settimanale specializzato sulla malattia di Parkinson e sui disturbi del movimento. Inoltre, sono iperspecializzato nella diagnosi di forme neurogenetiche rare e rarissime, motivo per cui visito regolarmente pazienti neurologici inviati da centri collaboratori italiani per stabilire la diagnosi genetica esatta della malattia.

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

2021-oggi - Collaboratore della "Rete Istituti Virtuali Neuroscienze" per la Malattia di Parkinson e le malattie neurologiche rare (2021: gruppo di lavoro sulla genetica del Parkinson, 2022: gruppi di lavoro sulla bioinformatica nel Parkinson e sulla genetica delle malattie neurogenetiche rare).

2022-oggi - Partecipazione al progetto "Epiexome" interno alla Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico per la ricerca sulle cause genetiche dell'epilessia.

ATTIVITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

Giugno 2018 - Presentazione orale al 4° congresso della European Academy of Neurology, Lisbona, Portogallo, presentando "*Mutations in endocytic recycling protein Rab11FIP3 are associated with ataxia and intellectual disability*".

Giugno 2019 - Presentazione orale all'VIII giornata nazionale dello specializzando in Neurologia, Milano, Italia, presentando "*Neurofascin is a novel gene causing hereditary ataxia*".

Ottobre 2019: Presentazione orale al 50° congresso della Società Italiana di Neurologia (SIN), Bologna, Italia, presentando "*Neurofascin gene (NFASC) mutation causes autosomal recessive ataxia with demyelinating neuropathy*".

October 2020: Presentazione orale al VI congresso nazionale LIMPE-DISMOV (virtuale), presentando "*A mutation in a novel lysosomal gene causes adult-onset generalized dystonia in an Italian patient*".

Novembre 2022: Presentazione orale su invito al VIII congresso nazionale LIMPE-DISMOV, Napoli, Italia, presentando "*E se non è Huntington?*".

Novembre 2022: Presentazione orale al VIII congresso nazionale LIMPE-DISMOV, Napoli, Italia, presentando "*Un nuovo metodo NGS per identificare le varianti di GBA in pazienti con Malattia di Parkinson*".

Presentatore di 8 poster a congressi nazionali (n=5) ed internazionali (n=3).

CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA

Graduatorie ufficiali:

2009 - **Primo classificato** tra 2059 partecipanti al test di ingresso a medicina e chirurgia dell'Università degli Studi di Milano.

2015 - **Primo classificato** tra 1085 partecipanti al test nazionale di ingresso alla scuola di specializzazione in Psichiatria. **Terzo classificato** tra 171 partecipanti al test nazionale di ingresso alla scuola di specializzazione in Genetica Medica. **Quinto classificato** tra 1085 partecipanti al test nazionale di ingresso alla scuola di specializzazione in Neurologia (SSM 2015, MIUR).

2019 - **Terzo classificato** tra 51 partecipanti al test di ammissione alla Scuola di dottorato in Ricerca Clinica, Università degli Studi di Milano.

Premi:

2017 - **Travel grant**, IAPRD 2017- XXII World Congress on Parkinson's disease and Related Disorders, Ho Chi Minh City, Vietnam.

2018 - **Travel grant**, 4th Congress of the European Academy of Neurology EAN, Lisbon, Portugal.

2019 - **Travel grant**, "V Congresso LIMPE-DISMOV", Catania, Italia.

2019 - **Travel grant**, IAPRD 2019- XXIV World Congress on Parkinson's disease and Related Disorders, Montreal, Canada.

2019 - **Premio per migliore presentazione orale**, Giornata nazionale dello specializzando in Neurologia, VIII edizione, Milano, presentando "*Neurofascin is a novel gene causing hereditary ataxia*".

2020 - **Premio per migliore presentazione orale**, "VI Congresso LIMPE-DISMOV" da parte dell'ARD (Associazione per la ricerca sulle Distonie) presentando "*A mutation in a novel lysosomal gene causes adult-onset generalized dystonia in an Italian patient*".

2022 - **Travel grant**, "8° Congresso LIMPE-DISMOV", Napoli, Italy.

2022 - **Premio per migliore poster**, "8° Congresso LIMPE-DISMOV", Napoli, Italia, presentando "*Un nuovo metodo NGS per identificare le varianti di GBA in pazienti con Malattia di Parkinson*".

Grant:

2021 - Vincitore di borsa di studio Fulbright per un progetto di ricerca sulla genetica delle malattie neurologiche rare da svolgere presso NYU Langone Medical Health - Division of Parkinson's and Movement Disorders (USD 6,000).

2021 - Supporto economico da parte della Fondazione Piero e Zita Salmoiraghi Onlus per il periodo di ricerca presso la NYU Langone Medical Health - Division of Parkinson's and Movement Disorders (EUR 12,000).

2021 - Donazione per la ricerca da parte dell'associazione "Amici di Gloria e Samuel" per la prosecuzione delle ricerche sul ruolo della proteina Neurofascina nel determinare atassia cerebellare (EUR 60,000).

2022 - Co-PI del progetto approvato da Sanofi Global (co-finanziamento): "LYSO-NEXT: NGS-based genetic approach to identify rare lysosomal storage disorders in patients with neurological manifestations" (EUR 400'000)

PRODUZIONE SCIENTIFICA

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

I risultati della ricerca del dr. Monfrini sono stati oggetto di pubblicazioni in riviste scientifiche internazionali e nazionali. La sua attività di ricerca è focalizzata sulle cause genetiche delle malattie neurologiche, in particolare quelle neurodegenerative. È specializzato nell'analisi bioinformatica di dati di next-generation sequencing (NGS) per individuare nuovi geni e meccanismi molecolari coinvolti nelle malattie neurogenetiche.

Metriche bibliografiche:

H-index: 11 (Google Scholar), 10 (Scopus)

Citazioni totali: 359 (Google Scholar), 275 (Scopus)

Citazioni medie per articolo: 10.6 (Google scholar), 8 (Scopus)

Peer Reviews (Publons): 39

IF totale: 177.1 (IF medio per articolo: 5.4)

Autore di:

- 34 articoli scientifici pubblicati su riviste scientifiche internazionali peer-reviewed (di cui 10 come primo autore: 29.4%)

- 2 capitoli di libri

- >24 abstract di comunicazioni a congressi neurologici nazionali ed internazionali.

Articoli scientifici pubblicati su riviste scientifiche internazionali peer-reviewed:

1: **Monfrini E**, Ciolfi A, Cavallieri F, Ferilli M, Soliveri P, Pedace L, Erro R, Del Sorbo F, Valzania F, Fioravanti V, Cossu G. Adult-onset KMT2B-related dystonia. *Brain Communications*. 2022. DOI: 10.1093/braincomms/fcac276. (IF [4.4], cit:0)

2: Yahya V, Spagnolo F, Di Maggio G, Leopizzi E, De Marco P, Fortunato F, Comi GP, Rini A, **Monfrini E**, Di Fonzo A. Juvenile-onset dystonia with spasticity in Leigh syndrome caused by a novel NDUFA10 variant. *Parkinsonism Relat Disord*. 2022 Oct 14;104:85-87. doi: 10.1016/j.parkreldis.2022.10.016. Epub ahead of print. PMID: 36270260. (IF 4.4, cit:0)

3: Riboldi GM, **Monfrini E**, Stahl C, Frucht SJ. <i>NUS1</i> and Epilepsy-myoclonus-ataxia Syndrome: An Under-recognized Entity? *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)*. 2022 Jun 15;12:21. doi: 10.5334/tohm.696. PMID: 35949226; PMCID:PMC9205445. (IF 1.6, cit:0)

4: Percetti M, Franco G, **Monfrini E**, Caporali L, Minardi R, La Morgia C, Valentino ML, Liguori R, Palmieri I, Ottaviani D, Vizziello M, Ronchi D, Di Bernardino F, Cocco A, Macao B, Falkenberg M, Comi GP, Albanese A, Giometto B, Valente EM,

- Carelli V, Di Fonzo A. TWNK in Parkinson's Disease: A Movement Disorder and Mitochondrial Disease Center Perspective Study. *Mov Disord.* 2022 Sep;37(9):1938-1943. doi: 10.1002/mds.29139. Epub 2022 Jul 6. PMID: 35792653; PMCID: PMC9544864. (IF 9.7, cit:3)
- 5: Lazzeri G, Franco G, Difonzo T, Carandina A, Gramegna C, Vergari M, Arienti F, Naci A, Scatà C, **Monfrini E**, Dias Rodrigues G, Montano N, Comi GP, Saetti MC, Tobaldini E, Di Fonzo A. Cognitive and Autonomic Dysfunction in Multiple System Atrophy Type P and C: A Comparative Study. *Front Neurol.* 2022 Jun 16;13:912820. doi: 10.3389/fneur.2022.912820. PMID: 35785342; PMCID: PMC9243310. (IF 4, cit:1)
- 6: Lizzio RAU, **Monfrini E**, Romano S, Brescia G, Vujosevic S, Sacchi M, Di Fonzo A, Nucci P. Genetic evaluation in phenotypically discordant monozygotic twins with Coats Disease. *Eur J Ophthalmol.* 2022 Jun 9:11206721221107798. doi:10.1177/11206721221107798. Epub ahead of print. PMID: 35679086. (IF 2.6, cit:0)
- 7: Vismara M, Benatti B, Nicolini G, Cova I, **Monfrini E**, Di Fonzo A, Fetoni V, Viganò CA, Priori A, Dell'Osso B. Clinical uses of Bupropion in patients with Parkinson's disease and comorbid depressive or neuropsychiatric symptoms: a scoping review. *BMC Neurol.* 2022 May 5;22(1):169. doi:10.1186/s12883-022-02668-4. PMID: 35513785; PMCID: PMC9069850. (IF 2.3, cit:0)
- 8: **Monfrini E**, Miller C, Frucht SJ, Di Fonzo A, Riboldi GM. Progressive myoclonus without epilepsy due to a NUS1 frameshift insertion: Dysynergia cerebellaris myoclonica revisited. *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 May;98:53-55. doi: 10.1016/j.parkreldis.2022.03.016. Epub 2022 Apr 20. PMID: 35472621. (IF 4.4, cit:1)
- 9: Carandina A, Lazzeri G, Rodrigues GD, Franco G, **Monfrini E**, Arienti F, Frattini E, Trezzi I, da Silva Soares PP, Bellocchi C, Furlan L, Montano N, Di Fonzo A, Tobaldini E. Dysautonomia in Parkinson's Disease: Impact of Glucocerebrosidase Gene Mutations on Cardiovascular Autonomic Control. *Front Neurosci.* 2022 Mar 15;16:842498. doi: 10.3389/fnins.2022.842498. PMID: 35368256; PMCID: PMC8964968. (IF 5.2, cit:1)
- 10: Straniero L, Rimoldi V, **Monfrini E**, Bonvegna S, Melistaccio G, Lake J, Soldà G, Aureli M, Shankaracharya, Keagle P, Foroud T, Landers JE, Blauwendraat C, Zecchinelli A, Cilia R, Di Fonzo A, Pezzoli G, Duga S, Asselta R. Role of Lysosomal Gene Variants in Modulating GBA-Associated Parkinson's Disease Risk. *Mov Disord.* 2022 Jun;37(6):1202-1210. doi: 10.1002/mds.28987. Epub 2022 Mar 9. PMID: 35262230; PMCID: PMC9310717. (IF 9.7, cit:3)
- 11: **Monfrini E**, Spagnolo F, Canesi M, Seresini A, Rini A, Passarella B, Percetti M, Seia M, Goldwurm S, Cereda V, Comi GP, Pezzoli G, Di Fonzo A. VPS13C-associated Parkinson's disease: Two novel cases and review of the literature. *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 Jan;94:37-39. doi:10.1016/j.parkreldis.2021.11.031. Epub 2021 Dec 1. PMID: 34875562. (IF 4.4, cit:1)
- 12: Riboldi GM, Frattini E, **Monfrini E**, Frucht SJ, Di Fonzo A. A Practical Approach to Early-Onset Parkinsonism. *J Parkinsons Dis.* 2022;12(1):1-26. doi:10.3233/JPD-212815. PMID: 34569973; PMCID: PMC8842790. (IF: 5.5, cit:6)
- 13: Manini A, Straniero L, **Monfrini E**, Percetti M, Vizziello M, Franco G, Rimoldi V, Zecchinelli A, Pezzoli G, Corti S, Comi GP, Duga S, Di Fonzo A. Screening of LRP10 mutations in Parkinson's disease patients from Italy. *Parkinsonism Relat Disord.* 2021 Aug;89:17-21. doi:10.1016/j.parkreldis.2021.06.014. Epub 2021 Jun 19. PMID: 34216936. (IF 4.4, cit:3)
- 14: **Monfrini E**, Zech M, Steel D, Kurian MA, Winkelmann J, Di Fonzo A. HOPS-associated neurological disorders (HOPSANDs): linking endolysosomal dysfunction to the pathogenesis of dystonia. *Brain.* 2021 Oct 22;144(9):2610-2615. doi:10.1093/brain/awab161. PMID: 33871597. (IF: 15.3, cit:10)
- 15: Pietroboni AM, Lanfranconi S, Novella A, Carandini T, Arighi A, Abati E, Brusa R, Costamagna G, Lazzeri G, Mauri E, Pozzato M, Sacchi L, Valcamonica G, Villa D, Bonato S, Comi GP, Bresolin N, Galimberti D, Scarpini E, Nobili A; Neurology-COVID-19 Group. Clinical features and disease course of patients with acute ischaemic stroke just before the Italian index case: Was COVID-19 already there? *Intern Emerg Med.* 2021 Aug;16(5):1247-1252. doi:10.1007/s11739-021-02634-x. Epub 2021 Feb 10. PMID: 33565035; PMCID: PMC7872881 (part of the research group: **Monfrini E**). (IF:5.4, cit:0)
- 16: Arienti F, Lazzeri G, Vizziello M, **Monfrini E**, Bresolin N, Saetti MC, Picillo M, Franco G, Di Fonzo A. Unravelling Genetic Factors Underlying Corticobasal Syndrome: A Systematic Review. *Cells.* 2021 Jan 15;10(1):171. doi: 10.3390/cells10010171. PMID: 33467748; PMCID: PMC7830591. (IF: 7.7, cit:7)
- 17: **Monfrini E**, Cogiமானian F, Salani S, Straniero L, Fagiolari G, Garbellini M, Carsana E, Borellini L, Biella F, Moggio M, Bresolin N, Corti S, Duga S, Comi GP, Aureli M, Di Fonzo A. A Novel Homozygous VPS11 Variant May Cause Generalized Dystonia. *Ann Neurol.* 2021 Apr;89(4):834-839. doi: 10.1002/ana.26021. Epub 2021 Feb 2. PMID: 33452836; PMCID: PMC8048445. (IF: 10.4, cit:5)

- 18: **Monfrini E**, Tocco P, Bonato S, Tosi M, Melzi V, Frattini E, Franco G, Corti S, Comi GP, Bresolin N, Di Fonzo A. Expanding the genotypic and phenotypic spectrum of Beta-propeller protein-associated neurodegeneration. *Eur J Neurol*. 2021 Mar;28(3):e25-e27. doi: 10.1111/ene.14679. Epub 2020 Dec 30. PMID: 33314449. (IF: 6.1, cit:0)
- 19: Manini A, Bocci T, Migazzi A, **Monfrini E**, Ronchi D, Franco G, De Rosa A, Sartucci F, Priori A, Corti S, Comi GP, Bresolin N, Basso M, Di Fonzo A. A case report of late-onset cerebellar ataxia associated with a rare p.R342W TGM6 (SCA35) mutation. *BMC Neurol*. 2020 Nov 7;20(1):408. doi:10.1186/s12883-020-01964-1. PMID: 33160304; PMCID: PMC7648302. (IF:2.3, cit:3)
- 20: Crow YJ, Marshall H, Rice GI, Seabra L, Jenkinson EM, Baranano K, Battini R, Berger A, Blair E, Blauwblomme T, Bolduc F, Boddart N, Buckard J, Burnett H, Calvert S, Caumes R, Ng AC, Chiang D, Clifford DB, Cordelli DM, de Burca A, Demic N, Desguerre I, De Waele L, Di Fonzo A, Dunham SR, Dyack S, Elmslie F, Ferrand M, Fisher G, Karimiani EG, Ghoumid J, Gibbon F, Goel H, Hilmarsen HT, Hughes I, Jacob A, Jones EA, Kumar R, Leventer RJ, MacDonald S, Maroofian R, Mehta SG, Metz I, **Monfrini E**, Neumann D, Noetzel M, O'Driscoll M, Öunap K, Panzer A, Parikh S, Prabhakar P, Ramond F, Sandford R, Saneto R, Soh C, Stutterd CA, Subramanian GM, Talbot K, Thomas RH, Toro C, Touraine R, Wakeling E, Wassmer E, Whitney A, Livingston JH, O'Keefe RT, Badrock AP. Leukoencephalopathy with calcifications and cysts: Genetic and phenotypic spectrum. *Am J Med Genet A*. 2021 Jan;185(1):15-25. doi: 10.1002/ajmg.a.61907. Epub 2020 Oct 7. PMID: 33029936. (IF: 2.6, cit:8)
- 21: **Monfrini E**, Ronchi D, Franco G, Garbellini M, Straniero L, Scola E, Arienti F, Duga S, Comi GP, Bresolin N, Di Fonzo A. Late-onset leukoencephalopathy in a patient with recessive *EARS2* mutations. *Neurol Genet*. 2020 Jul 13;6(5):e488. doi: 10.1212/NXG.0000000000000488. PMID: 32802952; PMCID:PMC7413628. (IF:3.7, cit:0)
- 22: Petrucci S, Ginevrino M, Trezzi I, **Monfrini E**, Ricciardi L, Albanese A, Avenali M, Barone P, Bentivoglio AR, Bonifati V, Bove F, Bonanni L, Brusa L, Cereda C, Cossu G, Criscuolo C, Dati G, De Rosa A, Eleopra R, Fabbrini G, Fadda L, Garbellini M, Minafra B, Onofri M, Pacchetti C, Palmieri I, Pellecchia MT, Petracca M, Picillo M, Pisani A, Vallelunga A, Zangaglia R, Di Fonzo A, Morgante F, Valente EM; ITA-GENE-PD Study Group. GBA-Related Parkinson's Disease: Dissection of Genotype-Phenotype Correlates in a Large Italian Cohort. *Mov Disord*. 2020 Nov;35(11):2106-2111. doi: 10.1002/mds.28195. Epub 2020 Jul 13. PMID: 32658388. (IF 9.7, cit:46)
- 23: Arienti F, Franco G, **Monfrini E**, Santaniello A, Bresolin N, Saetti MC, Di Fonzo A. Microscopic Polyangiitis With Selective Involvement of Central and Peripheral Nervous System: A Case Report. *Front Neurol*. 2020 Apr 28;11:269. doi: 10.3389/fneur.2020.00269. PMID: 32411070; PMCID: PMC7198731. (IF 3.1, cit:3)
- 24: Ronchi D, **Monfrini E**, Bonato S, Mancinelli V, Cinnante C, Salani S, Bordoni A, Ciscato P, Fortunato F, Villa M, Di Fonzo A, Corti S, Bresolin N, Comi GP. Dystonia-ataxia syndrome with permanent torsional nystagmus caused by ECHS1 deficiency. *Ann Clin Transl Neurol*. 2020 May;7(5):839-845. doi:10.1002/acn3.51025. Epub 2020 Apr 24. PMID: 32329585; PMCID: PMC7261751. (IF 4.5, cit:9)
- 25: Bitetto G, Malaguti MC, Ceravolo R, **Monfrini E**, Straniero L, Morini A, Di Giacomo R, Frosini D, Palermo G, Biella F, Ronchi D, Duga S, Taroni F, Corti S, Comi GP, Bresolin N, Giometto B, Di Fonzo A. SLC25A46 mutations in patients with Parkinson's Disease and optic atrophy. *Parkinsonism Relat Disord*. 2020 May;74:1-5. doi: 10.1016/j.parkreldis.2020.03.018. Epub 2020 Apr 2. PMID:32259769. (IF:4.4, cit:15)
- 26: **Monfrini E**, Straniero L, Bonato S, Monzio Compagnoni G, Bordoni A, Dilena R, Rinchetti P, Silipigni R, Ronchi D, Corti S, Comi GP, Bresolin N, Duga S, Di Fonzo A. Neurofascin (NFASC) gene mutation causes autosomal recessive ataxia with demyelinating neuropathy. *Parkinsonism Relat Disord*. 2019 Jun;63:66-72. doi: 10.1016/j.parkreldis.2019.02.045. Epub 2019 Mar 1. PMID: 30850329. (IF:4.4, cit:19)
- 27: Di Fonzo A, **Monfrini E**, Erro R. Genetics of Movement Disorders and the Practicing Clinician; Who and What to Test for? *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2018 May 23;18(7):37. doi: 10.1007/s11910-018-0847-1. PMID: 29789954. (IF:5.1, cit:28)
- 28: Frattini E, **Monfrini E**, Bitetto G, Ferrari B, Arcudi S, Bresolin N, Saetti MC, Di Fonzo A. Clinical Reasoning: A 75-year-old man with parkinsonism, mood depression, and weight loss. *Neurology*. 2018 Mar 20;90(12):572-575. doi:10.1212/WNL.0000000000005177. PMID: 29555883. (IF:9.9, cit:3)
- 29: **Monfrini E**, Melzi V, Buongarzone G, Franco G, Ronchi D, Dilena R, Scola E, Vizziello P, Bordoni A, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Di Fonzo A. A de novo C19orf12 heterozygous mutation in a patient with MPAN. *Parkinsonism Relat Disord*. 2018 Mar;48:109-111. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.12.025. Epub 2017 Dec 27. PMID: 29295770. (IF:4.4, cit:15)
- 30: Silipigni R, **Monfrini E**, Baccarin M, Giangiobbe S, Lalatta F, Gueneri S, Bedeschi MF. Familial Duplication/Deletion of 1q42.13q43 as Meiotic Consequence of an Intrachromosomal Insertion in Chromosome 1. *Cytogenet Genome Res*. 2017;153(2):73-80. doi: 10.1159/000485226. Epub 2017 Dec 20. PMID: 29258113. (IF 1.6, cit:4)

31: Ciammola A, Carrera P, Di Fonzo A, Sassone J, Villa R, Poletti B, Ferrari M, Girotti F, **Monfrini E**, Buongarzone G, Silani V, Cinnante CM, Mignogna ML, D'Adamo P, Bonati MT. X-linked Parkinsonism with Intellectual Disability caused by novel mutations and somatic mosaicism in RAB39B gene. *Parkinsonism Relat Disord*. 2017 Nov;44:142-146. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.08.021. Epub 2017 Aug 26. PMID: 28851564. (IF: 4.4, cit:24)

32: **Monfrini E**, Di Fonzo A. Leucine-Rich Repeat Kinase (LRRK2) Genetics and Parkinson's Disease. *Adv Neurobiol*. 2017;14:3-30. doi:10.1007/978-3-319-49969-7_1. PMID: 28353276. (IF:NA, cit:56)

33: Buongarzone G, **Monfrini E**, Franco G, Trezzi I, Borellini L, Frattini E, Melzi V, Di Caprio AC, Ronchi D, Monzio Compagnoni G, Cogiamanian F, Ardolino G, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Di Fonzo A. Mutations in TMEM230 are rare in autosomal dominant Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord*. 2017 Jun;39:87-88. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.03.007. Epub 2017 Mar 9. PMID:28318986. (IF:4.4, cit:12)

34: Ronchi D, Di Biase E, Franco G, Melzi V, Del Sorbo F, Elia A, Barzaghi C, Garavaglia B, Bergamini C, Fato R, Mora G, Del Bo R, Fortunato F, Borellini L, Trezzi I, Compagnoni GM, **Monfrini E**, Frattini E, Bonato S, Cogiamanian F, Ardolino G, Priori A, Bresolin N, Corti S, Comi GP, Di Fonzo A. Mutational analysis of COQ2 in patients with MSA in Italy. *Neurobiol Aging*. 2016 Sep;45:213.e1-213.e2. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2016.05.022. Epub 2016 Jun (IF:5.1, cit:26)

Capitoli di libri:

1: Percetti M, **Monfrini E**, Di Fonzo A. Sistema dopaminergico ed adrenergico Neuroscienze Psichiatriche e Computazionali. 2021 (pp.63-74). Minerva Medica. ISBN: 978-88-5532-068-9.

2: Di Fonzo A, **Monfrini E**, Basilico P, Arighi A. Hallucinations in Neurological Disorders. In Hallucinations in Psychoses and Affective Disorders. 2018 (pp. 99-130). Springer, Cham. doi: 10.1007/978-3-319-75124-5_7.

Data

04/12/2022

Luogo

Milano