

## Curriculum vitae

Nome Maria Margherita Mancardi  
 Data e luogo di nascita  
 Residente in  
 Tel  
 E-mail  
 CF

## Corso di studi

Dottorato in Neuroscienze Applicate, XXIII° Ciclo, Università di Genova - Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica (DINOG); Tema di ricerca: Neurologia dello Sviluppo, c/o U.O. Neuropsichiatria Infantile - Istituto Giannina Gaslini, Genova, conseguito il giorno 23.03.11, con la tesi dal titolo "*Sindrome di Dravet ed altre Encefalopatie Epilettiche con esordio nella prima infanzia: ruolo diagnostico di SCN1A, CDKL5 e array CGH*".

Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile c/o Università degli Studi di Genova, conseguita il giorno 17.12.07 con la votazione di 50/50 lode con la tesi dal titolo "*Epilessia mioclonica severa dell'infanzia, caratteristiche precoci: è possibile stabilire una correlazione genotipo-fenotipo?*".

Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo (II SES 03) con iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi della provincia di Genova dal 24.09.03, n°14429.

Laurea in Medicina e Chirurgia c/o Università degli Studi di Genova, conseguita il giorno 30.07.02 con la votazione di 110/110 lode e *medaglia d'argento*, con la tesi dal titolo "*Sindrome di Landau-Kleffner (SLK): definizione del quadro clinico e strumentale, ricerca di fattori prognostici*".

Diploma di Maturità conseguito c/o Liceo Scientifico GD Cassini, Genova, nel Luglio 1996 con la votazione di 60/60.

## Qualificazioni professionali

### Attualmente:

- Dirigente Medico di I livello con incarico a tempo indeterminato dal 01.02.14 c/o l'UO Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini Genova
- Responsabile del Centro di Alta Specialità (CAS) per la diagnosi e la cura delle epilessie dell'età pediatrica dell'IRCCS Gaslini
- Dal 30.12.09 al 01.02.14 incarico come Dirigente Medico di I livello a tempo determinato c/o UO di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini.
- Dal 15.02.08 al 30.09.08 e dal 15.04.09 al 21.08.09 contrattista a progetto presso l'U.O. di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini.
- Dall'Ottobre 2006 al Dicembre 2007: attività di laboratorio video EEG, DH e ambulatoriale c/o Laboratorio di Neuroscienze dello Sviluppo, coordinato dalla Dott.ssa MG Baglietto, nell'ambito del programma di formazione specialistica.
- Febbraio 2006-Ottobre 2006: attività clinica c/o il Laboratorio Neurofisiologia Clinica, Sezione Neuropatie e Atassie, coordinato dalla Dott.ssa L Doria Lamba, nell'ambito del programma di formazione specialistica.

- Novembre 2004-Giugno 2005 e Novembre 2005–Gennaio 2006: attività clinica c/o Reparto Degenze, UO Neuropsichiatria Infantile, Centro Epilessia, coordinato dal Dott. R Gaggero, nell'ambito del programma di formazione specialistica.
- Giugno-Ottobre 2005: Unità di Monitoraggio Intensivo Epilessia; UO Neurologia; Ospedale Bellaria; Bologna (dott. Michelucci) con partecipazione ad attività cliniche di reparto e ad attività di ricerca.
- Gennaio 2003 - Novembre 2004: attività di DH e ambulatoriale dell'U.O., di Neuropsichiatria Infantile in particolare parte attiva del Gruppo di Studio Paralisi Cerebrali Infantili, coordinato dalla Prof.ssa E Veneselli, nell'ambito del programma di formazione specialistica.
- Luglio-Agosto 1998: medico visitatore c/o l'U.O. di Pediatria, Ospedale S. Carlos, Madrid, con partecipazione ad attività cliniche del Reparto.

### **Attività clinica e di ricerca svolta c/o UO Neuropsichiatria Infantile Istituto G. Gaslini**

Dal Gennaio 2017 Responsabile del Centro Epilessia – Laboratorio Neuroscienze dell'Istituto Giannina Gaslini (Centro Assetto Avanzato LICE), con gestione di trials farmacologici, attività clinica di ambulatorio, DH, degenza di pazienti con epilessia e pazienti con disabilità complesse, malattie neuroimmuni del SNC. Attività di Laboratorio elettrofisiologico con refertazione di esami elettroencefalografici (eeg routine, video-eeg, eeg sonno, polisonnografie, eeg dinamico), monitoraggi video eeg prolungati, esami eeg in poligrafia.

Nel Marzo 2016 conseguimento dell'Attestato del Corso XV Corso Residenziale di Elettroencefalografia e Tecniche Correlate, Corso Valido per la formazione e certificazione in Neurofisiologia Clinica, Università di Pisa, prof Sartucci.

Dall'Ottobre 2008 componente del “Centro Epilessia” - riconosciuto dalla Lega Italiana Contro l'Epilessia - dell'U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Gaslini, responsabile Dott.ssa Baglietto, in collaborazione clinica e scientifica con il Laboratorio di Patologia Muscolare e Neurogenetica.

Dal Dicembre 2009 al Gennaio 2017 attività clinica c/o UO di Neuropsichiatria Infantile principalmente c/o Reparto Degenze ma anche con attività di Day Hospital, ambulatoriale e di consulenza. In particolare diagnosi e follow-up di pazienti con sindromi epilettiche, encefalopatie epilettiche, disabilità complesse, patologie neurologiche infiammatorie del sistema nervoso centrale.

Dal Gennaio 2010 ad oggi servizio di reperibilità neuropsichiatrica con turni feriali e festivi.

Consulente del Reparto Osservazione 2010-2020; Subintensiva dal 2020 con partecipazione a stesura e revisione di linee guida interne dell'Istituto (*urgenze midollari, convulsioni febbrili, prima crisi epilettica, gestione dello stato di male nel bambino*).

Consulente del Reparto di Neuroncologia

Referente per la Neuropsichiatria del Gruppo di lavoro della Chirurgia del giunto esofago/gastrico (cardias-les) - approccio mini-invasivo laparoscopico (insieme a Chirurgia Pediatrica, Anestesia e Rianimazione, Neuropsichiatria, Gastroenterologia, Malattie Muscolari).

Referente per l'Unità Operativa per le patologie neuroimmuni

Referente del Progetto Strategico 2012 “Progetto interdipartimentale di miglioramento dell'assistenza di pazienti affetti da disabilità complesse/multi handicap” vincitore del Premio Qualità Gaslini del 2012.

**Partecipazione a trials farmacologici** (principal investigator e subinvestigator) nell'ambito del trattamento delle epilessie focali farmaco-resistenti e delle malattie rare (Sclerosi Tuberosa).

Partecipazione a attività scientifica di Gruppi di studio internazionali (Epicure Consortium; Gruppo di Studio Europeo per le malattie demielinizzanti dell'età pediatrica – anti MOG).

Vincitore del “Premio Giovani” della Lega Italiana Contro l'Epilessia, Congresso Nazionale LICE Venezia 2008.

**Partecipazione e referente dei Registri di Malattia per Malattie rare (RegistRARE, ISS) per Sindrome di Angelman e Sclerosi Tuberosa (con Prof Lino Nobili).**

**Attività didattica svolta c/o l'Università di Genova, Facoltà di Medicina e Chirurgia**

Attività di supporto alla didattica, di cui all'art. 33 dello Statuto, relativa ai seguenti corsi:

- Corso di Laurea in Fisioterapia: "Neurologia pediatrica" del Corso Integrato di Medicina materno-infantile per l'a.a. 2006/2007
- Corso di Laurea in Tecnica della riabilitazione psichiatrica: "Psicopatologia dello sviluppo" del Corso Integrato di Psicopatologia per l'a.a. 2009/2010

Funzioni di professore a contratto senza oneri per l'Amministrazione dell'Università di Genova per i seguenti insegnamenti:

- Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile per gli AA 2019/2020 2020/2021, 2021/2022 e 2022/2023
- Corso di Laurea in Terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva: "Neuropsichiatria infantile – malattie neurologiche età evolutiva" del corso integrato di "Neuropsichiatria infantile e neuropsicologia dell'età evolutiva" per l'a.a. 2011/2012 e "Neuroscienze dell'età evolutiva" "Malattie Neurologiche dell'età evolutiva" dall'anno 2012/2013 al 2019
- Docente nel corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Corso Integrato di Pediatria, dall l'a.a. 2016/2017 al 2021
- Docente per la Scuola di Dottorato in Neuroscienze dell'Università di Genova nell'Ottobre 2016 e nel Novembre 2018.
- Docente per il Master in Epilettologia, Università di Genova, a.a 2021/2022 e 2022/2023
- Docente per il Master in Psicologia Clinia, Università di Genova, a.a- 2022/2023

**Adesioni a società scientifiche**

Socio ordinario della Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE) dal 2005 con numerose partecipazioni attive a Congressi Nazionali. Membro della Commissione LICE "Transition in epilessia" e "Tumori ed epilessia". Referente del Centro Epilessia terzo livello certificato dalla LICE fino al 2025.

Socio ordinario della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (SINPIA), della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC) e della Società Italiana di Neuropediatria (SINP).

**Membro dei comitati scientifici di**

Associazione italiana Sclerosi Tuberosa (AST) dal 2019

Associazione italiana Sindrome Sturge Weber (SW Italia) dal 2019, eletta Presidente del Comitato Scientifico nel 2019

Associazione Italiana Sindrome ATRX dal 2021

Associazione italiana SCN2A dal 2021

**Comunicazioni orali e poster a congressi**

Numerose partecipazioni attive a corsi e congressi, in particolare nell'ambito delle Encefalopatie Epiletiche e delle Epilessie Immunomediate oltre che delle Patologie demielinizzanti dell'età pediatrica e delle Disabilità Complesse e Malattie rare.

Partecipazione a lavori scientifici in ambito di collaborazioni nazionali e internazionali (vedi lista pubblicazioni).

## Lista pubblicazioni su riviste con Impact Factor

- Bosisio L, Gastaldi M, Inglese M, Rossi A, Franciotta D, Cataldi M, Leone C, Giacomini T, Benedetti L, Nobili L, **Mancardi MM**. Asynchronous combined central and peripheral demyelination (CCPD) in a girl with anti-MOG positivity: A case report and review of the literature. *J Neuroimmunol*. 2023 Nov
- Montanucci L, Lewis-Smith D, Collins RL, Niestroj LM, Parthasarathy S, Xian J, Ganesan S, Macnee M, Brünger T, Thomas RH, Talkowski M; Epi25 Collaborative; Helbig I, Leu C, Lal D Genome-wide identification and phenotypic characterization of seizure-associated copy number variations in 741,075 individuals. *Nat Commun*. 2023 Jul 20;14(1):4392
- Vetro A, Pelorosso C, Balestrini S, Masi A, Hambleton S, Argilli E, Conti V, Giubolini S, Barrick R, Bergant G, Writzl K, Bijlsma EK, Brunet T, Cacheiro P, Mei D, Devlin A, Hoffer MJV, Machol K, Mannaioni G, Sakamoto M, Menezes MP, Courtin T, Sherr E, Parra R, Richardson R, Roscioli T, Scala M, von Stülpnagel C, Smedley D; TMEM63B collaborators; Genomics England Research Consortium; Torella A, Tohyama J, Koichihara R, Hamada K, Ogata K, Suzuki T, Sugie A, van der Smagt JJ, van Gassen K, Valence S, Vittery E, Malone S, Kato M, Matsumoto N, Ratto GM, Guerrini R. Stretch-activated ion channel TMEM63B associates with developmental and epileptic encephalopathies and progressive neurodegeneration. *Am J Hum Genet*. 2023 Aug 3;110(8):1356-1376.
- Brisca G, Marini C, Buratti S, Mariani M, Tortora D, Morana G, Pirlo D, Romanengo M, Cannizzaro G, Cordani R, Canzoneri F, Calevo MG, Nobili L, Franciotta D, Castagnola E, Moscatelli A, **Mancardi MM**. Acute pediatric encephalitis: etiology, course, and outcome of a 12-year single-center immunocompetent cohort. *J Neurol*. 2023 Oct;270(10):5034-5047.
- Boeri S, Scala M, Madia F, Perucco F, Vozi D, Capra V, Zara F, Nobili L, **Mancardi MM**. MYT1L variant inherited by a mosaic father in a case of severe developmental and epileptic encephalopathy. *Epileptic Disord*. 2023 Dec;25(6):874-879.
- Rosti G, Boeri S, Divizia MT, Pisciotta L, **Mancardi MM**, Lerone M, Cerminara M, Servetti M, Spirito G, Vozi D, Fontana M, Gustincich S, Nobili L, Zara F, Puliti A. Novel SYNGAP1 Variant in an Adult Individual Affected by Intellectual Disability and Epilepsy: A Cold Case Solved through Whole-Exome Sequencing. *Mol Syndromol*. 2023 Oct;14(5):433-438.
- Gastaldi M, Foadelli T, Greco G, Scaranzin S, Rigoni E, Masciocchi S, Ferrari S, Mancinelli C, Brambilla L, **Mancardi M**, Giacomini T, Ferraro D, Della Corte M, Gallo A, Di Filippo M, Benedetti L, Novi G, Versino M, Banfi P, Iorio R, Moiola L, Turco E, Sartori S, Nosadini M, Ruggieri M, Savasta S, Colombo E, Ballante E, Jarius S, Mariotto S, Franciotta D; NINA study group. Prognostic relevance of quantitative and longitudinal MOG antibody testing in patients with MOGAD: a multicentre retrospective study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2023 Mar;94(3):201-210.
- Buratti S, Giacheri E, Palmieri A, Tibaldi J, Brisca G, Riva A, Striano P, **Mancardi MM**, Nobili L, Moscatelli A Ketamine as advanced second-line treatment in benzodiazepine-refractory convulsive status epilepticus in children. *Epilepsia*. 2023 Apr;64(4):797-810
- D'Onofrio G, Accogli A, Severino M, Caliskan H, Kokotović T, Blazekovic A, Jercic KG, Markovic S, Zigman T, Goran K, Barišić N, Duranovic V, Ban A, Borovecki F, Ramadža DP, Barić I, Fazeli W, Herkenrath P, Marini C, Vittorini R, Gowda V, Bouman A, Rocca C, Alkhawaja IA, Murtaza BN, Rehman MMU, Al Alam C, Nader G, **Mancardi MM**, Giacomini T, Srivastava S, Alvi JR, Tomoum H, Matricardi S, Iacomino M, Riva A, Scala M, Madia F, Pistorio A, Salpietro V, Minetti C, Rivière JB, Srouf M, Efthymiou S, Maroofian R, Houlden H, Vernes

SC, Zara F, Striano P, Nagy V. Genotype-phenotype correlation in contactin-associated protein-like 2 (CNTNAP-2) developmental disorder. *Hum Genet.* 2023 May 14.

- Paliotti K, Dassi C, Berrahmoune S, Bejaran ML, Davila CEV, Martinez AB, Estupiñà MCF, **Mancardi MM**, Riva A, Giacomini T, Severino M, Romaniello R, Dubeau F, Srouf M, Myers KA The phenotypic spectrum of epilepsy associated with periventricular nodular heterotopia. *J Neurol.* 2023 Apr 29
- Patterson V, Ullah F, Bryant L, Griffin JN, Sidhu A, Saliganan S, Blaile M, Saenz MS, Smith R, Ellingwood S, Grange DK, Hu X, Mireguli M, Luo Y, Shen Y, Mulhern M, Zackai E, Ritter A, Izumi K, Hoefele J, Wagner M, Riedhammer KM, Seitz B, Robin NH, Goodloe D, Mignot C, Keren B, Cox H, Jarvis J, Hempel M, Gibson CF, Tran Mau-Them F, Vitobello A, Bruel AL, Sorlin A, Mehta S, Raymond FL, Gilmore K, Powell BC, Weck K, Li C, Vulto-van Silfhout AT, Giacomini T, **Mancardi MM**, Accogli A, Salpietro V, Zara F, Vora NL, Davis EE, Burdine R, Bhoj E Abrogation of MAP4K4 protein function causes congenital anomalies in humans and zebrafish. *Sci Adv.* 2023 Apr 28;9(17).
- Boccia VD, Lapucci C, Cellerino M, Tazza F, Rossi A, Schiavi S, **Mancardi MM**, Inglese M. Evaluating the central vein sign in paediatric-onset multiple sclerosis: A case series study. *Mult Scler.* 2023 Mar;29(3):475-478.
- Varesio C, De Giorgis V, Veggiotti P, Nardocci N, Granata T, Ragona F, Pasca L, Mensi MM, Borgatti R, Olivetto S, Previtali R, Riva A, **Mancardi MM**, Striano P, Cavallin M, Guerrini R, Operto FF, Pizzolato A, Di Maulo R, Martino F, Lodi A, Marini C. GLUT1-DS Italian registry: past, present, and future: a useful tool for rare disorders. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Mar 21;18(1):63.
- Nosadini M, Eyre M, Giacomini T, Valeriani M, Della Corte M, Praticò AD, Annovazzi P, Cordani R, Cordelli DM, Crichiutti G, Di Rosa G, Dolcemascolo V, Fetta A, Freri E, Gallo P, Gastaldi M, Granata T, Grazian L, Iorio R, Lombardini M, Margoni M, Mariotto S, Matricardi S, Melani F, Nardocci N, Papetti L, Passarini A, Pisani F, Po' C, Puthenparampil M, Ragona F, Savasta S, Siliquini S, Toldo I, Tozzo A, Turco EC, Varone A, Vogrig A, Zuliani L, Bugin S, Rossato S, Orsini A, Cantalupo G, **Mancardi MM**, Ferilli MAN, Foadelli T, Sartori S. Early Immunotherapy and Longer Corticosteroid Treatment Are Associated With Lower Risk of Relapsing Disease Course in Pediatric MOGAD. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2022 Nov 29;10(1).
- Toldo I, Brunello F, Cavasin P, Nosadini M, Sartori S, Frigo AC, Mai R, Pelliccia V, **Mancardi MM**, Striano P, Severino M, Zara F, Rizzi R, Casellato S, Di Rosa G, Mastrangelo M, Spalice A, Budetta M, De Palma L, Guerrini R, Pruna D, Cordelli DM, Sofia V, Papa A, Chiesa V, Ragona F, Parisi P, D'Aniello A, Veggiotti P, Dainese F, Giordano L, Licchetta L, Tinuper P, D'Orsi G, Cassina M, Manara R Extended Glasgow Outcome Scale to Evaluate the Functional Impairment of Patients With Subcortical Band Heterotopia: A Multicentric Cross-sectional Study. *Pediatr Neurol.* 2023 Apr;141:58-64.
- Faraci M, Nobile G, Nobili L, Masetti R, Cordelli D, Toni F, Giardino S, Morana G, **Mancardi MM**. Mesial Temporal Sclerosis as Late Consequence of Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome in Pediatric Hemato-oncologic Patients. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2022 Jan 1;44(1).
- Moavero R, Voci A, La Briola F, Matricardi S, Toldo I, **Mancardi MM**, Negrin S, Messana T, Mazzone L, Valeriani M, Curatolo P, Bruni O. Sleep disorders and neuropsychiatric disorders in a pediatric sample of tuberous sclerosis complex: a questionnaire-based study. *Sleep Med.* 2022 Jan;89:65-70. doi: 10.1016/j.sleep.2021.11.010. Epub 2021 Dec 1.
- Cordani R, Pisciotta L, **Mancardi MM**, Stagnaro M, Prato G, Giacomini T, Morana G, Walsh P, Ghia T, Nobili L, De Grandis E. Alternating Hemiplegia of Childhood in a Child Harboring a Novel TBC1D24 Mutation: Case Report and Literature Review. *Neuropediatrics.* 2022 Feb;53(1):69-74.

- Giacomini T, Luria G, D'Amario V, Croci C, Cataldi M, Piai M, Nobile G, Bruni O, Consales A, **Mancardi MM**, Nobili L On the role of REM sleep microstructure in suppressing interictal spikes in Electrical Status Epilepticus during Sleep. *Clin Neurophysiol.* 2022 Apr;136:62-68.
- Fetta A, Soliani L, Trevisan A, Pugliano R, Ricci E, Di Pisa V, Pignataro V, Angotti M, Rocca A, Salce B, **Mancardi MM**, Giordano L, Pruna D, Parmeggiani A, Cordelli DM. Cognitive, Behavioral, and Sensory Profile of Pallister-Killian Syndrome: A Prospective Study of 22 Individuals. *Genes (Basel).* 2022 Feb 16;13(2):356
- Brisca G, Sotgiu S, Pirlo D, Tubino B, Siri L, Chianucci B, Carta A, Rossi A, Mallamaci M, Cataldi M, **Mancardi MM**. Longitudinally Extensive Transverse Myelitis (LETM) and Myopericarditis in a 7-Month-Old Child with SARs-CoV-2 Infection. *Neuropediatrics.* 2022 Feb;53(1):61-64.
- Tortora D, Cataldi M, Severino M, Consales A, Pacetti M, Parodi C, Sertorio F, Ramaglia A, Cognolato E, Nobile G, **Mancardi M**, Prato G, Siri L, Giacomini T, Striano P, Arnaldi D, Piatelli G, Rossi A, Nobili L. Comparison of Qualitative and Quantitative Analyses of MR-Arterial Spin Labeling Perfusion Data for the Assessment of Pediatric Patients with Focal Epilepsies. *Diagnostics (Basel).* 2022 Mar 25;12(4):811
- Giacomini T, Scala M, Nobile G, Severino M, Tortora D, Nobili L, Accogli A, Torella A, Capra V, **Mancardi MM**, Nigro V; TUDP study group. De novo POLR2A p.(Ile457Thr) variant associated with early-onset encephalopathy and cerebellar atrophy: expanding the phenotypic spectrum. *Brain Dev.* 2022 Apr 20.
- Brisca G, Siri L, Olcese C, Brunenghi BM, Pirlo D, **Mancardi MM**. Is SARS-CoV-2 Infection a Risk for Potentiation of Epileptic Seizures in Children With Pre-existing Epilepsy? *Pediatr Neurol.* 2021 Mar;116:31.
- Giacomini T, Nuovo S, Zanni G, **Mancardi MM**, Cusmai R, Pepi C, Bertini E, Valente EM, Battini R, Ferrari A, Romaniello R, Zucca C, Borgatti R, Uccella S, Severino M, Striano P, Pistorio A, Prato G, De Grandis E, Nobili L, Pisciotta L CASK related disorder: Epilepsy and developmental outcome. *Eur J Paediatr Neurol.* 2021 Mar;31:61-69.
- Cordani R, Veneruso M, Napoli F, Milanaccio C, Verrico A, Consales A, Cataldi M, Fava D, Di Iorgi N, Maghnie M, **Mancardi MM**, Nobili L Sleep disturbances in craniopharyngioma: a challenging diagnosis. *L. J Neurol.* 2021 Nov;268(11):4362-4369.
- Bonardi CM, Heyne HO, Fiannacca M, Fitzgerald MP, Gardella E, Gunning B, Olofsson K, Lesca G, Verbeek N, Stamberger H, Striano P, Zara F, **Mancardi MM**, Nava C, Syrbe S, Buono S, Baulac S, Coppola A, Weckhuysen S, Schoonjans AS, Ceulemans B, Sarret C, Baumgartner T, Muhle H, des Portes V, Toulouse J, Nougues MC, Rossi M, Demarquay G, Ville D, Hirsch E, Maurey H, Willems M, de Bellescize J, Altuzarra CD, Villeneuve N, Bartolomei F, Picard F, Hornemann F, Koolen DA, Kroes HY, Reale C, Fenger CD, Tan WH, Dibbens L, Bearden DR, Møller RS, Rubboli G KCNT1-related epilepsies and epileptic encephalopathies: phenotypic and mutational spectrum. *Brain.* 2021 Jun 11
- Uccella S, Pisciotta L, Severino M, Bertini E, Giacomini T, Zanni G, Prato G, De Grandis E, Nobili L, **Mancardi MM** Photoparoxysmal response in ADCK3 autosomal recessive ataxia: a case report and literature review. *Epileptic Disord.* 2021 Feb 1;23(1):153-160.
- **Mancardi MM**, Nesti C, Febbo F, Cordani R, Siri L, Nobili L, Lampugnani E, Giacomini T, Granata T, Marucci G, Consales A, Rossi A, Luria G, Santorelli FM, Buratti S. Focal status and acute encephalopathy in a 13-year-old boy with de novo DNM1L mutation: Video-polygraphic pattern and clues for differential diagnosis. *Brain Dev.* 2021 May;43(5):644-651.
- Cordani R, Veneruso M, Napoli F, Milanaccio C, Verrico A, Consales A, Cataldi M, Fava D, Di Iorgi N, Maghnie M, **Mancardi MM**, Nobili L. Correction to: Sleep disturbances in craniopharyngioma: a challenging diagnosis. *J Neurol.* 2021 Nov;268(11):4370.

- Pacetti M, Giacomini T, Cossu M, Russo GL, Prato G, Morana G, Tortora D, d'Orio P, Lodi M, Casellato S, Scarpa P, Cama A, Tassi L, **Mancardi MM**, Nobili L, Consales A. Hemispheric surgery for severe epilepsy in early childhood: a case series. *Epileptic Disord.* 2021 Aug 1;23(4):611-622.
- Richard EM, Bakhtiari S, Marsh APL, Kaiyrzhanov R, Wagner M, Shetty S, Pagnozzi A, Nordlie SM, Guida BS, Cornejo P, Magee H, Liu J, Norton BY, Webster RI, Worgan L, Hakonarson H, Li J, Guo Y, Jain M, Blesson A, Rodan LH, Abbott MA, Comi A, Cohen JS, Alhaddad B, Meitinger T, Lenz D, Ziegler A, Kotzaeridou U, Brunet T, Chassevent A, Smith-Hicks C, Ekstein J, Weiden T, Hahn A, Zharkinbekova N, Turnpenny P, Tucci A, Yelton M, Horvath R, Gungor S, Hiz S, Oktay Y, Lochmuller H, Zollino M, Morleo M, Marangi G, Nigro V, Torella A, Pinelli M, Amenta S, Husain RA, Grossmann B, Rapp M, Steen C, Marquardt I, Grimm M, Grasshoff U, Korenke GC, Owczarek-Lipska M, Neidhardt J, Radio FC, Mancini C, Claps Sepulveda DJ, McWalter K, Begtrup A, Crunk A, Guillen Sacoto MJ, Person R, Schnur RE, **Mancardi MM**, Kreuder F, Striano P, Zara F, Chung WK, Marks WA, van Eyk CL, Webber DL, Corbett MA, Harper K, Berry JG, MacLennan AH, Gecz J, Tartaglia M, Salpietro V, Christodoulou J, Kaslin J, Padilla-Lopez S, Bilguvar K, Munchau A, Ahmed ZM, Hufnagel RB, Fahey MC, Maroofian R, Houlden H, Sticht H, Mane SM, Rad A, Vona B, Jin SC, Haack TB, Makowski C, Hirsch Y, Riazuddin S, Kruer MCBi-allelic variants in SPATA5L1 lead to intellectual disability, spastic-dystonic cerebral palsy, epilepsy, and hearing loss. *Am J Hum Genet.* 2021 Oct 7;108(10):2006-2016.
- Nobile G, Consales A, Tortora D, Pacetti M, Gianni F, Arnaldi D, Morbelli S, **Mancardi M**, Sartori I, Cossu M, Nobili L, Cataldi M Multimodal approach in the pre-surgical evaluation of focal epilepsy surgery candidates: how far are we from a non-invasive ESI-based "sourcectomy"? *Epileptic Disord.* 2021 Aug 1;23(4):661-666.
- Veneruso M, Fiorillo C, Broda P, Baratto S, Traverso M, Donati A, Savasta S, Falsaperla R, **Mancardi MM**, Pedemonte M, Panicucci C, Piatelli G, Pacetti M, Moscatelli A, Ramenghi LA, Nobili L, Minetti C, Bruno C. The Role of Muscle Biopsy in Diagnostic Process of Infant Hypotonia: From Clinical Classification to the Genetic Outcome. *Front Neurol.* 2021 Oct 5;12:735488.
- Consales A, Cognolato E, Pacetti M, **Mancardi MM**, Tortora D, Di Perna G, Piatelli G, Nobili L Magnetic Resonance-Guided Laser Interstitial Thermal Therapy (MR-gLiTT) in Pediatric Epilepsy Surgery: State of the Art and Presentation of Giannina Gaslini Children's Hospital (Genoa, Italy) Series. *Front Neurol.* 2021 Oct 26;12:739034.
- Stevelink R, Luykx JJ, Lin BD, Leu C, Lal D, Smith AW, Schijven D, Carpay JA, Rademaker K, Rodrigues Baldez RA, Devinsky O, Braun KPJ, Jansen FE, Smit DJA, Koeleman BPC; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies; **Epi25 Collaborative**. Shared genetic basis between genetic generalized epilepsy and background electroencephalographic oscillations. *Epilepsia.* 2021 Jul;62(7):1518-1527.
- **Epi25 Collaborative**. Electronic address: jm4279@cumc.columbia.edu; Epi25 Collaborative Sub-genic intolerance, ClinVar, and the epilepsies: A whole-exome sequencing study of 29,165 individuals. *Am J Hum Genet.* 2021 Jun 3;108(6):965-982.
- **Epi25 Collaborative**. Electronic address: jm4279@cumc.columbia.edu; Epi25 Collaborative. Sub-genic intolerance, ClinVar, and the epilepsies: A whole-exome sequencing study of 29,165 individuals. *Am J Hum Genet.* 2021 Oct 7;108(10):2024.
- Cordani R, Micalizzi C, Giacomini T, Gastaldi M, Franciotta D, Fioredda F, Buratti S, Morana G, Pirlo D, Renna S, Castagnola E, Risso M, Lanteri P, Vari MS, **Mancardi MM**. Bortezomib-Responsive Refractory Anti-N-Methyl-d-Aspartate Receptor Encephalitis. *Pediatr Neurol.* 2020 Feb;103:61-64.
- Whittam DH, Karthikeyan V, Gibbons E, Kneen R, Chandratre S, Ciccarelli O, Hacoheh Y, de Seze J, Deiva K, Hintzen RQ, Wildemann B, Jarius S, Kleiter I, Rostasy K, Huppke P, Hemmer B, Paul F, Aktas O, Pröbstel AK, Arrambide G, Tintore M, Amato MP, Nosadini M, **Mancardi MM**, Capobianco M, Illes Z, Siva A, Altintas A, Akman-Demir G, Pandit L, Apiwattankul M, Hor JY, Viswanathan S, Qiu W, Kim HJ, Nakashima I, Fujihara K, Ramanathan S, Dale RC, Boggild M, Broadley S, Lana-Peixoto MA, Sato DK, Tenenbaum S, Cabre P,

- Wingerchuk DM, Weinshenker BG, Greenberg B, Matiello M, Klawiter EC, Bennett JL, Wallach AI, Kister I, Banwell BL, Traboulsee A, Pohl D, Palace J, Leite MI, Levy M, Marignier R, Solomon T, Lim M, Huda S, Jacob A. Treatment of MOG antibody associated disorders: results of an international survey. *J Neurol.* 2020 Jul 4.
- Mattioli G, Wong MCY, Angotti R, Mazzola C, Arrigo S, Gandullia P, **Mancardi M**, Fusi G, Messina M, Zanaboni C, Razore B, Barabino A, Molinaro F. Total oesophago-gastric dissociation in neurologically impaired children: Laparoscopic vs robotic approach. *Int J Med Robot.* 2020 Feb;16(1):e2048.
  - Nuovo S, Bacigalupo I, Ginevrino M, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Casella A, Micalizzi A, Nardella M, Romaniello R, Serpieri V, Zanni G, Valente EM, Vanacore N; JS Italian Study Group. Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy. *Neurology.* 2020 Feb 25;94(8):e797-e801.
  - Accogli A, Severino M, Riva A, Madia F, Balagura G, Iacomino M, Carlini B, Baldassari S, Giacomini T, Croci C, Pisciotta L, Messina T, Boni A, Russo A, Bilo L, Tonziello R, Coppola A, Filla A, Mecarelli O, Casalone R, Pisani F, Falsaperla R, Marino S, Parisi P, Ferretti A, Elia M, Luchetti A, Milani D, Vanadia F, Silvestri L, Rebessi E, Parente E, Vatti G, **Mancardi MM**, Nobili L, Capra V, Salpietro V, Striano P, Zara F. Targeted re-sequencing in malformations of cortical development: genotype-phenotype correlations. *Seizure.* 2020 Aug;80:145-152.
  - Gherzi M, Milano G, Fucile C, Calevo MG, **Mancardi MM**, Nobili L, Astuni P, Marini V, Barco S, Cangemi G, Manfredini L, Mattioli F, De Grandis E. Safety and pharmacokinetics of medical cannabis preparation in a monocentric series of young patients with drug resistant epilepsy. *Complement Ther Med.* 2020 Jun;51:102402.
  - Niestroj LM, Perez-Palma E, Howrigan DP, Zhou Y, Cheng F, Saarentaus E, Nürnberg P, Stevelink R, Daly MJ, Palotie A, Lal D; Epi25 Collaborative. Epilepsy subtype-specific copy number burden observed in a genome-wide study of 17 458 subjects. *Brain.* 2020 Jul 1;143(7):2106-2118.
  - Balagura G, Riva A, Marchese F, Iacomino M, Madia F, Giacomini T, **Mancardi MM**, Amadori E, Vari MS, Salpietro V, Russo A, Messina T, Vignoli A, Chiesa V, Giordano L, Accorsi P, Caffi L, Orsini A, Bonuccelli A, Santucci M, Vecchi M, Vanadia F, Milito G, Fusco C, Cricchiutti G, Carpentieri M, Margari L, Spalice A, Beccaria F, Benfenati F, Zara F, Striano P. Clinical spectrum and genotype-phenotype correlations in PRRT2 Italian patients. *Eur J Paediatr Neurol.* 2020 Jun 23:S1090-3798(20)30113-6.
  - Giacomini T, Gamucci A, Pisciotta L, Nesti C, Fiorillo C, Doccini S, Morana G, Nobili L, Santorelli FM, **Mancardi MM**, De Grandis E. Optic Atrophy and Generalized Chorea in a Patient Harboring an OPA10/RTN4IP1 Pathogenic Variant. *Neuropediatrics.* 2020 May 11.
  - Gastaldi M, Scaranzin S, Jarius S, Wildeman B, Zardini E, Mallucci G, Rigoni E, Vegezzi E, Foidell T, Savasta S, Banfi P, Versino M, Benedetti L, Novi G, **Mancardi MM**, Giacomini T, Annovazzi P, Baroncini D, Ferraro D, Lampasona V, Reindl M, Waters P, Franciotta D. Cell-based assays for the detection of MOG antibodies: a comparative study. *J Neurol.* 2020 Jul 4.
  - Fischetto R, Palladino V, **Mancardi MM**, Giacomini T, Palladino S, Gaeta A, Di Rocco M, Zampini L, Lassandro G, Favia V, Tripaldi ME, Strisciuglio P, Romano A, Severino M, Morrone A, Giordano P. Mol Substrate reduction therapy with Miglustat in pediatric patients with GM1 type 2 gangliosidosis delays neurological involvement: A multicenter experience. *Genet Genomic Med.* 2020 Aug 11:e1371.
  - Prato G, De Grandis E, **Mancardi MM**, Cordani R, Giacomini T, Pisciotta L, Uccella S, Severino M, Tortora D, Pavanello M, Bertamino M, Verrina E, Caridi G, Di Rocco M, Nobili L. Schimke immuno-osseous dysplasia, two new cases with peculiar EEG pattern. *Brain Dev.* 2020 May;42(5):408-413.
  - Amadori E, Scala M, Cereda GS, Vari MS, Marchese F, Di Pisa V, **Mancardi MM**, Giacomini T, Siri L, Vercellino F, Serino D, Orsini A, Bonuccelli A, Bagnasco I, Papa A, Minetti C, Cordelli DM, Striano P. Targeted re-sequencing for early diagnosis of genetic causes of childhood epilepsy: the Italian experience from the 'beyond epilepsy' project. *Ital J Pediatr.* 2020 Jul 6;46(1):92.



- De Mori R, Severino M, **Mancardi MM**, Anello D, Tardivo S, Biagini T, Capra V, Casella A, Cereda C, Copeland BR, Gagliardi S, Gamucci A, Ginevrino M, Illi B, Loreface E, Musaev D, Stanley V, Micalizzi A, Gleeson JG, Mazza T, Rossi A, Valente EM. Agenesis of the putamen and globus pallidus caused by recessive mutations in the homeobox gene GSX2. *Brain*. 2019 Oct 1;142(10):2965-2978.
- **Epi25 Collaborative**. Electronic address: s.berkovic@unimelb.edu.au; Epi25 Collaborative Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals. *Am J Hum Genet*. 2019 Aug 1;105(2):267-282.
- Giacomini T, Vari MS, Janis S, Prato G, Pisciotta L, Rocchi A, Michelucci A, Di Rocco M, Gandullia P, Mattioli G, Sacco O, Morana G, **Mancardi MM**. Epileptic Encephalopathy, Myoclonus-Dystonia, and Premature Pubarche in Siblings with a Novel C-Terminal Truncating Mutation in ATRX Gene. *Neuropediatrics*. 2019 Oct;50(5):327-331
- Giacomini T, Pisciotta L, Prato G, Meola I, Zara F, Fiorillo C, Baratto S, Severino M, De Grandis E, **Mancardi MM**. Severe early-onset developmental and epileptic encephalopathy (DEE) associated with novel compound heterozygous pathogenic variants in SLC25A22: Case report and literature review. *Seizure*. 2019 Aug;70:56-58.
- Nosadini M, Granata T, Matricardi S, Freri E, Ragona F, Papetti L, Suppiej A, Valeriani M, Sartori S; **Italian Working Group on Paediatric Anti-N-methyl-D-aspartate Receptor Encephalitis**.
  - Relapse risk factors in anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis.
  - *Dev Med Child Neurol*. 2019 Jun 7
- Johannesen KM, Gardella E, Encinas AC, Lehesjoki AE, Linnankivi T, Petersen MB, Lund ICB, Blichfeldt S, Miranda MJ, Pal DK, Lascelles K, Procopis P, Orsini A, Bonuccelli A, Giacomini T, Helbig I, Fenger CD, Sisodiya SM, Hernandez-Hernandez L, Krithika S, Rumble M, Masnada S, Valente M, Cereda C, Giordano L, Accorsi P, Bürki SE, **Mancardi M**, Korff C, Guerrini R, von Spiczak S, Hoffman-Zacharska D, Mazurczak T, Coppola A, Buono S, Vecchi M, Hammer MF, Varesio C, Veggliotti P, Lal D, Brünger T, Zara F, Striano P, Rubboli G, Møller RS.
  - The spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy.
  - *Epilepsia*. 2019 May;60(5):830-844
- Cataldi M, Nobili L, Zara F, Combi R, Prato G, Giacomini T, Capra V, De Marco P, Ferini-Strambi L, **Mancardi MM**. Migrating focal seizures in Autosomal Dominant Sleep-related Hypermotor Epilepsy with KCNT1 mutation. *Seizure*. 2019 Apr;67:57-60
- Lenci G, Calevo MG, Gaggero R, Prato G, Pisciotta L, De Grandis E, **Mancardi MM**, Baglietto MG, Vigano' M, Veneselli E. Personality profile and health-related quality of life in adults with previous continuous spike-waves during slow sleep syndrome. *Brain Dev*. 2019 Feb 20.
- Uccella S, Accogli A, Tortora D, **Mancardi MM**, Nobili L, Berloco B, Morana G, Striano P, Capra V, Srour M, Saint-Martine C, Rossi A, Severino M. Dissecting the neurological phenotype in children with callosal agenesis, interhemispheric cysts and malformations of cortical development. *J Neurol*. 2019 Feb 22.
- Gamucci A, Uccella S, Sciarretta L, D'Apruzzo M, Calevo MG, **Mancardi MM**, Veneselli E, De Grandis E. PANDAS and PANS: Clinical, Neuropsychological, and Biological Characterization of a Monocentric Series of Patients and Proposal for a Diagnostic Protocol. *J Child Adolesc Psychopharmacol*. 2019 Feb 6.
- Rosti G, Tassano E, Bossi S, Divizia MT, Ronchetto P, Servetti M, Lerone M, Pisciotta L, **Mancardi MM**, Veneselli E, Puliti A. Intragenic duplication of KCNQ5 gene results in aberrant splicing leading to a premature termination codon in a patient with intellectual disability. *Eur J Med Genet*. 2018 Oct 22.

- Marini C, Porro A, Rastetter A, Dalle C, Rivolta I, Bauer D, Oegema R, Nava C, Parrini E, Mei D, Mercer C, Dhamija R, Chambers C, Coubes C, Thévenon J, Kuentz P, Julia S, Pasquier L, Dubourg C, Carré W, Rosati A, Melani F, Pisano T, Giardino M, Innes AM, Alembik Y, Scheidecker S, Santos M, Figueiroa S, Garrido C, Fusco C, Frattini D, Spagnoli C, Binda A, Granata T, Ragona F, Freri E, Franceschetti S, Canafoglia L, Castellotti B, Gellera C, Milanese R, **Mancardi MM**, Clark DR, Kok F, Helbig KL, Ichikawa S, Sadler L, Neupauerová J, Laššuthova P, Šterbová K, Laridon A, Brilstra E, Koeleman B, Lemke JR, Zara F, Striano P, Soblet J, Smits G, Deconinck N, Barbuti A, DiFrancesco D, LeGuern E, Guerrini R, Santoro B, Hamacher K, Thiel G, Moroni A, DiFrancesco JC, Depienne C. HCN1 mutation spectrum: from neonatal epileptic encephalopathy to benign generalized epilepsy and beyond. *Brain*. 2018 Nov 1;141(11):3160-3178.
- Civetta G, Cortesi S, **Mancardi M**, De Pirro A, Vischio M, Mazzocchi M, Scudeller L, Bottazzi A, Iotti GA, Palo A. EA-DIVA score (Enhanced Adult DIVA score): A new scale to predict difficult preoperative venous cannulation in adult surgical patients. *J Vasc Access*. 2018 Oct 16.
- Accogli A, Scala M, Calcagno A, Castello R, Torella A, Musacchia F, Allegri AME, **Mancardi MM**, Maghnie M, Severino M; Telethon Undiagnosed Diseases Program, Nigro V, Capra V. Novel CNS malformations and skeletal anomalies in a patient with Beaulieu-boycott-Innes syndrome. *Am J Med Genet A*. 2018 Dec;176(12):2835-2840.
- Tambasco N, Paoletti FP, Prato G, **Mancardi MM**, Prontera P, Giordano L, Grosso S, Romeo A, Pinto F, Savasta S, Peruzzi C, Romoli M, Striano P, Verrotti A, Belcastro V; Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP) Collaborative Network. Long-term follow-up in pediatric patients with paroxysmal hypothermia (Shapiro's syndrome). *Eur J Paediatr Neurol*. 2018 Nov;22(6):1081-1086.
- Accogli A, Scala M, Calcagno A, Napoli F, Di Iorgi N, Arrigo S, **Mancardi MM**, Prato G, Pisciotta L, Nagel M, Severino M, Capra V. CNM2 homozygous mutations cause severe refractory hypomagnesemia, epileptic encephalopathy and brain malformations. *Eur J Med Genet*. 2019 Mar;62(3):198-203.
- Tortora D, Severino M, Pacetti M, Morana G, **Mancardi MM**, Capra V, Cama A, Pavanello M, Rossi A. Noninvasive Assessment of Hemodynamic Stress Distribution after Indirect Revascularization for Pediatric Moyamoya Vasculopathy. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2018 Jun;39(6):1157-1163.
- Pisciotta L, Capra V, Accogli A, Giacomini T, Prato G, Tavares P, Pinto-Basto J, Morana G, **Mancardi MM**. Epileptic Encephalopathy in Adams-Oliver Syndrome Associated to a New DOCK6 Mutation: A Peculiar Behavioral Phenotype. *Neuropediatrics*. 2018 Jun;49(3):217-221.
- Ruccia U, Parisi P, Vanacore N, Garone G, Bondone C, Palmieri A, Calistri L, Suppiej A, Falsaperla R, Capuano A, Ferro V, Urbino AF, Tallone R, Montemaggi A, Sartori S, Pavone P, **Mancardi M**, Melani F, Ilvento L, Pelizza MF, Reale A. Acute hyperkinetic movement disorders in Italian paediatric emergency departments. *Arch Dis Child*. 2018 Aug;103(8):790-794.
- Morana G, Bottoni G, **Mancardi MM**, Verrico A, Piccardo A. Seizure-Induced Increased 18F-DOPA Uptake in a Child With Diffuse Astrocytoma and Transient Brain MRI Abnormalities Related to Status Epilepticus. *Clin Nucl Med*. 2018 May;43(5):e149-e150.
- Papa FT, **Mancardi MM**, Frullanti E, Fallerini C, Della Chiara V, Zalba-Jadrique L, Baldassarri M, Gamucci A, Mari F, Veneselli E, Renieri A. Personalized therapy in a GRIN1 mutated girl with intellectual disability and epilepsy. *Clin Dysmorphol*. 2018 Jan;27(1):18-20.
- Romaniello R, Arrigoni F, Panzeri E, Poretti A, Micalizzi A, Citterio A, Bedeschi MF, Berardinelli A, Cusmai R, D'Arrigo S, Ferraris A, Hackenberg A, Kuechler A, **Mancardi M**, Nuovo S, Oehl-Jaschkowitz B, Rossi A, Signorini S, Tüttelmann F, Wahl D, Hehr U, Boltshauser E, Bassi MT, Valente EM, Borgatti R. Tubulin-related

cerebellar dysplasia: definition of a distinct pattern of cerebellar malformation. *Eur Radiol.* 2017 Dec;27(12):5080-5092.

- Denegri L, Prato G, **Mancardi MM**, Schiaffino C, Striano P, Baglietto MG. Early-Onset Shapiro Syndrome Variant Treated with Pizotifen: A Case Report. *Neurodiagn J.* 2017;57(2):139-146.
- Mattioli G, Molinaro F, Paraboschi I, Leonelli L, Mazzola C, Arrigo S, **Mancardi M**, Pini Prato A, Angotti R, Messina M, Bianchi A. Robotic-Assisted Minimally Invasive Total Esophagogastric Dissociation for Children with Severe Neurodisability. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A* 2017 Jan 30
- Camia F, Pisciotta L, Morana G, Schiaffino MC, Renna S, Carrera P, Ferrari M, Baglietto MG, Veneselli E, Siri L, **Mancardi MM**. Combined early treatment in hemiplegic attacks related to CACNA1A encephalopathy with brain oedema: Blocking the cascade? *Cephalalgia.* 2016 Sep 19
- Balestrini S, Milh M, Castiglioni C, Lüthy K, Finelli MJ, Verstreken P, Cardon A, Stražišar BG, Holder JL Jr, Lesca G, **Mancardi MM**, Poulat AL, Repetto GM, Banka S, Bilo L, Birkeland LE, Bosch F, Brockmann K, Cross JH, Doummar D, Félix TM, Giuliano F, Hori M, Hüning I, Kayserili H, Kini U, Lees MM, Meenakshi G, Mewasingh L, Pagnamenta AT, Peluso S, Mey A, Rice GM, Rosenfeld JA, Taylor JC, Troester MM, Stanley CM, Ville D, Walkiewicz M, Falace A, Fassio A, Lemke JR, Biskup S, Tardif J, Ajeawung NF, Tolun A, Corbett M, Gecz J, Afawi Z, Howell KB, Oliver KL, Berkovic SF, Scheffer IE, de Falco FA, Oliver PL, Striano P, Zara F, Campeau PM, Sisodiya SM. TBC1D24 genotype-phenotype correlation: Epilepsies and other neurologic features.
  - *Neurology.* 2016 Jul 5;87(1):77-85.
- Rossi V, Mazzola C, Leonelli L, Gandullia P, Arrigo S, Pedemonte M, Schiaffino MC, **Mancardi M**, Sacco O, Disma NM, Zanaboni C, Montobbio G, Barabino A, Mattioli G. Long-term outcome and need of re-operation in gastro-esophageal reflux surgery in children. *Pediatr Surg Int.* 2016 Mar;32(3):277-83
- Severino M, Tortora D, Pistorio A, Ramenghi LA, Napoli F, **Mancardi MM**, Striano P, Capra V, Rossi A. Expanding the spectrum of congenital anomalies of the diencephalic-mesencephalic junction. *Neuroradiology.* 2016 Jan;58(1):33-44.
- Lionetti E, Leonardi S, Franzonello C, **Mancardi M**, Ruggieri M, Catassi C. Gluten Psychosis: Confirmation of a New Clinical Entity. *Nutrients.* 2015 Jul 8;7(7):5532-9.
- Sartori S, Nosadini M, Cesaroni E, Falsaperla R, Capovilla G, Beccaria F, **Mancardi MM**, Santangelo G, Giunta L, Boniver C, Cantalupo G, Cappellari A, Costa P, Dalla Bernardina B, Dilena R, Natali Sora MG, Pelizza MF, Pruna D, Serino D, Vanadia F, Vigeveno F, Zamponi N, Zanusi C, Toldo I, Suppiej A. Paediatric anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis: The first Italian multicenter case series. *Eur J Paediatr Neurol.* 2015 Jul;19(4):453-63.
- Sanchez-Montanez A, Morana G, **Mancardi MM**, Janis S, Severino M, Verrina E, Rossi A.
  - Reversible cerebral vasoconstriction mimicking posterior reversible encephalopathy syndrome in an infant with end-stage renal disease. *Cephalalgia.* 2015 Oct;35(11):1031-3.
- Biancheri R, **Mancardi MM**, Celle ME, Nardo T, Morana G.
  - Cranial nerve and cauda equina contrast enhancement in Cockayne syndrome.
  - *Neurology.* 2014 Oct 21;83(17):1581
- Capra V, Biancheri R, Morana G, Striano P, Novara F, Ferrero GB, Boeri L, Celle ME, **Mancardi MM**, Zuffardi O, Parrini E, Guerrini R. Periventricular nodular heterotopia in Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A.* 2014 Dec;164A(12):3142-7.

- Fornarino S, Stagnaro M, Rinelli M, Tiziano D, **Mancardi MM**, Traverso M, Veneselli E, De Grandis E Paroxysmal features responding to flunarizine in a child with rapid-onset dystonia-parkinsonism.
  - Neurology. 2014 Jun 3;82(22):2037-8. doi: 10.1212/WNL.0000000000000473. No abstract available.
- Rice GI, del Toro Duany Y, Jenkinson EM, Forte GM, Anderson BH, Ariaudo G, Bader-Meunier B, Baildam EM, Battini R, Beresford MW, Casarano M, Chouchane M, Cimaz R, Collins AE, Cordeiro NJ, Dale RC, Davidson JE, De Waele L, Desguerre I, Faivre L, Fazzi E, Isidor B, Lagae L, Latchman AR, Lebon P, Li C, Livingston JH, Lourenço CM, **Mancardi MM**, Masurel-Paulet A, McInnes IB, Menezes MP, Mignot C, O'Sullivan J, Orcesi S, Picco PP, Riva E, Robinson RA, Rodriguez D, Salvatici E, Scott C, Szybowska M, Tolmie JL, Vanderver A, Vanhulle C, Vieira JP, Webb K, Whitney RN, Williams SG, Wolfe LA, Zuberi SM, Hur S, Crow YJ. Gain-of-function mutations in IFIH1 cause a spectrum of human disease phenotypes associated with upregulated type I interferon signaling. *Nat Genet.* 2014 May;46(5):503-9.
- Gaggero R, Pistorio A, Pignatelli S, Rossi A, **Mancardi MM**, Baglietto MG, Striano P, Verrotti A. Early classification of childhood focal idiopathic epilepsies: is it possible at the first seizure?
  - *Eur J Paediatr Neurol.* 2014 May;18(3):376-80.
- Baglietto MG, Caridi G, Gimelli G, **Mancardi M**, Prato G, Ronchetto P, Cuoco C, Tassano E RORB gene and 9q21.13 microdeletion: Report on a patient with epilepsy and mild intellectual disability. *Eur J Med Genet.* 2014 Jan;57(1):44-6.
- Grandis ED, **Mancardi MM**, Carelli V, Carpaneto M, Morana G, Prato G, Mirabelli-Badenier M, Pinto F, Veneselli E, Baglietto MG. Epileptic Encephalopathy With Continuous Spike and Wave During Sleep Associated to Periventricular Leukomalacia. *J Child Neurol.* 2013 Nov 28
- Prato G, **Mancardi MM**, Baglietto MG, Janis S, Vercellino N, Rossi A, Consales A, Raso A, Garrè *Congenital Segmental Lymphedema in Tuberous Sclerosis Complex With Associated Subependymal Giant Cell Astrocytomas Treated with Mammalian Target of Rapamycin Inhibitors.* *ML. J Child Neurol.* 2013 Sep 20
- [Tra i collaboratori in Epicure Consortium] Møller RS, Weber YG, Klitten LL, Trucks H, Muhle H, Kunz WS, Mefford HC, Franke A, Kautza M, Wolf P, Dennig D, Schreiber S, Rückert IM, Wichmann HE, Ernst JP, Schurmann C, Grabe HJ, Tommerup N, Stephani U, Lerche H, Hjalgrim H, Helbig I, Sander T; EPICURE Consortium. *Exon-disrupting deletions of NRXN1 in idiopathic generalized epilepsy.* *Epilepsia.* 2013 Feb;54(2):256-64
- Chilosi A, Casarano M, Comparini A, Battaglia FM, **Mancardi MM**, Schiaffino C, Tosetti M, Leuzzi V, Battini R, Cioni G. *Neuropsychological profile and clinical effects of arginine treatment in children with creatine transport deficiency.* *Orphanet J Rare Dis.* 2012 Jun 19;7(1):43
- Mirabelli-Badenier M, Morana G, Pinto F, Uccelli A, Veneselli E, Battaglia FM, Biancheri R, Baglietto MG, Vincent A, **Mancardi MM**. *Anti-Glutamic Acid Decarboxylase Limbic Encephalitis Without Epilepsy Evolving Into Dementia With Cerebellar Ataxia.* *Arch Neurol.* 2012 Apr 69(NO8):1064-1966
- [Tra i collaboratori in Epicure Consortium] EPICURE Consortium, Leu C, de Kovel CG, Zara F, Striano P, Pezzella M, Robbiano A, Bianchi A, Bisulli F, Coppola A, Giallonardo AT, Beccaria F, Trenité DK, Lindhout D, Gaus V, Schmitz B, Janz D, Weber YG, Becker F, Lerche H, Kleefuss-Lie AA, Hallman K, Kunz WS, Elger CE, Muhle H, Stephani U, Møller RS, Hjalgrim H, Mullen S, Scheffer IE, Berkovic SF, Everett KV, Gardiner MR, Marini C, Guerrini R, Lehesjoki AE, Siren A, Nabbout R, Baulac S, Leguern E, Serratosa JM, Rosenow F, Feucht M, Unterberger I, Covanis A, Suls A, Weckhuysen S, Kaneva R, Caglayan H, Turkdogan D, Baykan B, Bebek N, Ozbek U, Hempelmann A, Schulz H, Rüschenhoff F, Trucks H, Nürnberg P, Avanzini G, Koeleman BP, Sander T. *Genome-wide linkage meta-analysis identifies susceptibility loci at 2q34 and 13q31.3 for genetic generalized epilepsies.* *Epilepsia.* 2012 Feb;53(2):308-18
- Morana G, **Mancardi MM**, Baglietto MG, Rossi A. *Focal leptomeningeal enhancement and corticopial calcifications underlying a parietal convexity lipoma: a rare association of findings in 2 pediatric epileptic patients.* *J Child Neurol.* 2011 May;26(5):634-7

- **Mancardi MM**, Striano P, Giannattasio A, Baglietto MG, Errichiello L, Zara F, Prato G, Minuto N, Veneselli E, Lorini R, d'Annunzio G. *Type 1 diabetes and epilepsy: more than a casual association?* *Epilepsia*. 2010 Feb;51(2):320-1
- Gaggero R, Consales A, Fazzini F, **Mancardi MM**, Baglietto MG, Nozza P, Rossi A, Pistorio A, Tumolo M, Cama A, Garrè ML, Striano P. *Epilepsy associated with supratentorial brain tumors under 3 years of life*. *Epilepsy Research* 2009 Sep ;87:184-189
- Baglietto MG, **Mancardi MM**, Giannattasio A, Minuto N, Rossi A, Capovilla G, Veneselli E, Lorini R, d'Annunzio G. *Epilepsia partialis continua in type 1 diabetes: evolution into epileptic encephalopathy with continuous spike-waves during slow sleep*. *Neurol Sci*. 2009 Dec;30(6):509-12
- Giannattasio A, Pintaudi M, **Mancardi MM**, Battaglia FM, Veneselli E, Lorini R, d'Annunzio G. *Neonatal diabetes mellitus due to pancreatic agenesis and pervasive developmental disorder*. *Ital J Pediatr*. 2009 Jul 31;35(1):23-24
- Michelucci R, Scudellaro E, Testoni S, Passarelli D, Riguzzi P, Diani E, Vazza G, Vianello V, Scabar A, Mostacciuolo ML, Volpi L, Rubboli G, Pinardi F, **Mancardi MM**, Tassinari CA, Nobile C. *Familial epilepsy and developmental dysphasia: description of an Italian pedigree with autosomal dominant inheritance and screening of candidate loci*. *Epilepsy Res*. 2008 Jul;80(1):9-17
- Bartocci A, Striano P, **Mancardi MM**, Fichera M, Castiglia L, Galesi O, Michelucci R, Elia M. *Partial monosomy Xq(Xq23→qter) and trisomy 4p(4p15.33→pter) in a woman with intractable focal epilepsy, borderline intellectual functioning, and dysmorphic features*. *Brain & Dev* 2008; 30(6):425-9
- Striano P, Coppola A, Pezzella M, Ciampa C, Specchio N, Ragona F, **Mancardi MM**, Gennaro E, Beccaria F, Capovilla G, Rasmini P, Besana D, Coppola GG, Elia M, Granata T, Vecchi M, Vigeveno F, Viri M, Gaggero R, Striano S, Zara F. *An open-label trial of levetiracetam in severe myoclonic epilepsy of infancy*. *Neurology* 2007,17;69(3):250-4
- **Mancardi MM**, Caruso U, Schiaffino MC, Baglietto MG, Rossi A, Battaglia FM, Salomons GS, Jakobs C, Zara F, Veneselli E, Gaggero R. *Severe epilepsy in X-linked creatine transporter defect (CRTR-D)*. *Epilepsia*. 2007,48(6):1211-3
- Striano P, **Mancardi MM**, Biancheri R, Madia F, Gennaro E, Paravidino R, Beccaria F, Capovilla G, Dalla Bernardina B, Darra F, Elia M, Giordano L, Gobbi G, Granata T, Ragona F, Guerrini R, Marini C, Mei D, Longaretti F, Romeo A, Siri L, Specchio N, Vigeveno F, Striano S, Tortora F, Rossi A, Minetti C, Dravet C, Gaggero R, Zara F. *Brain MRI findings in severe myoclonic epilepsy in infancy and genotype-phenotype correlations*. *Epilepsia*. 2007,48(6):1092-6
- **Mancardi MM**, Striano P, Gennaro E, Madia F, Paravidino R, Scapolan S, Dalla Bernardina B, Bertini E, Bianchi A, Capovilla G, Darra F, Elia M, Freri E, Gobbi G, Granata T, Guerrini R, Pantaleoni C, Parmeggiani A, Romeo A, Santucci M, Vecchi M, Veggiotti P, Vigeveno F, Pistorio A, Gaggero R, Zara F. *Familial occurrence of febrile seizures and epilepsy in severe myoclonic epilepsy of infancy (SMEI) patients with SCN1A mutations*. *Epilepsia* 2006,47(10):1629-35
- **Mancardi MM**, Fazzini F, Rossi A, Gaggero R *Hashimoto's encephalopathy with selective involvement of the nucleus accumbens: a case report*. *Neuropediatrics* 2005;36:218-220

Curriculum dell'attività scientifica e/o professionale idoneo alla pubblicazione ai sensi dell'art. 15 del Dlgs. n. 33/20131

Genova, 17.12.23

Maria Margherita Mancardi