



Enrico Alfei

Data di nascita: 1975

CONTATTI

- U.O.C. Neurologia Pediatrica - Ospedale dei Bambini di Milano "Vittore Buzzi", ASST Fatebenefratelli-Sacco - via Ludovico Castelvetro, 32 20154 Milano, Italia
- <https://www.asst-fbf-sacco.it/reparti-e-servizi/info/neurologia-pediatrica-buzzi>

ESPERIENZA LAVORATIVA

2018 – ATTUALE – Milano

Dirigente Medico a tempo indeterminato

U.O.C. Neurologia Pediatrica (Dir. Prof.P.Veggiotti) - Ospedale dei Bambini di Milano "V.Buzzi"

2017 – 2018 – Milano

Dirigente Medico a tempo determinato

U.O. Neurologia Pediatrica (Dir. Dott. M.Mastrangelo) - Ospedale dei Bambini di Milano "V.Buzzi"

2017 – 2017 – Milano

Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa

Neurologia dello Sviluppo (Dir. ff Dott.ssa C.Pantaleoni) - IRCCS Fond. Ist. Neurologico "C.Besta"

2016 – 2016 – Milano

Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa

Neurologia dello Sviluppo (Dir. Dott.ssa D.Riva) - IRCCS Fondazione Istituto Neurologico "C.Besta"

2015 – 2015 – Milano

Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa

Neurologia dello Sviluppo (Dir. Dott.ssa D.Riva) - IRCCS Fondazione Istituto Neurologico "C.Besta"

2014 – 2014 – Milano

Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa

Neurologia dello Sviluppo (Dir. Dott.ssa D.Riva) - IRCCS Fondazione Istituto Neurologico "C.Besta"

2011 – 2013 – Milano

Dirigente Medico a tempo determinato

Neurologia dello Sviluppo (Dir. Dott.ssa D.Riva) - IRCCS Fondazione Istituto Neurologico "C.Besta"

2010 – 2011 – Milano

Contratto libero-professionale

U.O. Neurologia Pediatrica (Dir. Dott. M.Mastrangelo) - Ospedale dei Bambini di Milano "V.Buzzi"

2010 – 2011 – Milano

Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa

Neurologia dello Sviluppo (Dir. Dott.ssa D.Riva) - IRCCS
Fondazione Istituto Neurologico "C.Besta"

2009 - 2010 - Milano

Borsa di studio: "Approccio diagnostico alle sindromi genetiche con ritardo mentale"

Neurologia dello Sviluppo (Dir. Dott.ssa D.Riva) - IRCCS
Fondazione Istituto Neurologico "C.Besta"

2008 - 2009 - Magenta (MI)

Consulenza libero-professionale

Struttura Semplice di Neuropsichiatria dell'Infanzia e
dell'Adolescenza (Ospedale "G.Fornaroli")

2003 - 2008 - Pavia

Medico in formazione specialistica NPI

U.O. Neuropsichiatria Infantile - Fondazione IRCCS Istituto
Neurologico "C.Mondino"

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2003 - 2008

Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile

Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile -
Università degli Studi di Pavia

1994 - 2002

Laurea in Medicina e Chirurgia

Facoltà di Medicina e Chirurgia - Università degli Studi di Pavia

1989 - 1994

Diploma di maturità scientifica

Liceo Scientifico Statale "G.Falcone - P.Borsellino"

COMPETENZE LINGUISTICHE

LINGUA MADRE: italiano

ALTRE LINGUE:

inglese

Ascolto C1	Lettura C2	Produzione orale C1	Interazione orale C1	Scrittura C1
---------------	---------------	---------------------------	----------------------------	-----------------

francese

Ascolto A2	Lettura B1	Produzione orale A1	Interazione orale A1	Scrittura A1
---------------	---------------	---------------------------	----------------------------	-----------------

spagnolo

Ascolto B2	Lettura B2	Produzione orale B1	Interazione orale A2	Scrittura B1
---------------	---------------	---------------------------	----------------------------	-----------------

COMPETENZE DIGITALI

Microsoft Windows / Microsoft Office / macOS 12 / Linux (Ubuntu) / Adobe Acrobat / The Document Foundation - Libre Office / Viasys - Nicolet One / Micromed SystemPlus Evolution

SOCIETÀ SCIENTIFICHE

- **Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e della Adolescenza (SINPIA)**
- **Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE)**
- **Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)**
- **Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC)**
- **European Paediatric Neurology Society (EPNS)**

ASSOCIAZIONI

- **Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins (AISPH) - Insieme di Più Onlus**

PUBBLICAZIONI

- **Progressive Clinical and Neuroradiological Findings in a Child with BCL11B Missense Mutation: Expanding the Phenotypic Spectrum of Related Disorder.**
Neuropediatrics. 2021 Nov 29. Online ahead of print.
Alfei E, Cattaneo E, Spaccini L, Iascone M, Veggio P, Doneda C.
- **CDKL5 deficiency disorder in males: Five new variants and review of the literature.**
Eur J Paediatr Neurol. 2021 Apr 30;33:9-20.
Siri B, Varesio C, Freri E, Darra F, Gana S, Mei D, Porta F, Fontana E, Galati G, Solazzi R, Niceta M, Veggio P, Alfei E.
- **Neurological phenotype of Potocki-Lupski syndrome.**
Am J Med Genet A. 2020 Oct;182(10):2317-2324.
Ciacco C, Pantaleoni C, Milani D, Alfei E, Sciacca FL, Canafoglia L, Erbetta A, D'Arrigo S.
- **CGH Findings in Children with Complex and Essential Autistic Spectrum Disorder.**
J Autism Dev Disord. 2021 Jan 4. Online ahead of print.
Annunziata S, Bulgheroni S, D'Arrigo S, Esposito S, Taddei M, Saletti V, Alfei E, Sciacca FL, Rizzo A, Pantaleoni C, Riva D.
- **Efficacy of Everolimus Low-Dose Treatment for Cardiac Rhabdomyomas in Neonatal Tuberous Sclerosis: Case Report and Literature Review.**
Pediatr Rep. 2021 Mar 1;13(1):104-112.
Nespoli LF, Albani E, Corti C, Spaccini L, Alfei E, Daniele I, Zuccotti GV, Lista G, Calcaterra V, Mannarino S.
- **Clinical spectrum of PTEN mutation in pediatric patients. A bicenter experience.**
Eur J Med Genet. 2019 Dec;62(12):103596.
Ciacco C, Saletti V, D'Arrigo S, Esposito S, Alfei E, Moroni I, Tonduti D, Chiapparini L, Pantaleoni C, Milani D.
- **Concurrent AFG3L2 and SPG7 mutations associated with syndromic parkinsonism and optic atrophy with aberrant OPA1 processing and mitochondrial network fragmentation.**
Hum Mutat. 2018 Dec;39(12):2060-2071.
Magri S, Fracasso V, Plumari M, Alfei E, Ghezzi D, Gellera C, Rusmini P, Poletti A, Di Bella D, Elia AE, Pantaleoni C, Taroni F.
- **Mutations of AKT3 are associated with a wide spectrum of developmental disorders including extreme megalencephaly.**
Brain. 2017 Oct 1;140(10):2610-2622.
Alcantara D, Timms AE, Gripp K, Baker L, Park K, Collins S, Cheng C, Stewart F, Mehta SG, Saggar A, Sztriha L, Zombor M, Caluseriu O, Mesterman R, Van Allen MI, Jacquinot A, Ygberg S, Bernstein JA, Wenger AM, Guturu H, Bejerano G, Gomez-Ospina N, Lehman A, Alfei E, Pantaleoni C, Conti V, Guerrini R, Moog U, Graham JM Jr, Hevner R, Dobyns WB, O'Driscoll M, Mirzaa GM.
- **The noncoding RNA AK127244 in 2p16.3 locus: A new susceptibility region for neuropsychiatric disorders.**
Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2018 Sep;177(6):557-562.
Rizzo A, Alfei E, Zibordi F, Saletti V, Zorzi G, Freri E, Estienne M, Girgenti V, D'Arrigo S, Esposito S, Buldrini B, Moroni I, Milani D, Granata T, Ardissoni A, Eoli M, Molteni B, Bigoni S, Pantaleoni C, Nardocci N, Sciacca FL.
- **ZC4H2 deletions can cause severe phenotype in female carriers.**
Am J Med Genet A. 2017 May;173(5):1358-1363.

Insights into 6q21-q22: Refinement of the critical region for acro-cardio-facial syndrome.

Congenit Anom (Kyoto). 2016 Jul;56(4):187-189.

Milani D, Cagnoli GA, Baccarin M, Alfei E, Guernerini S, Esposito S.

The Diagnostic Yield of Array Comparative Genomic Hybridization Is High Regardless of Severity of Intellectual Disability/Developmental Delay in Children.

J Child Neurol. 2016 May;31(6):691-9.

D'Arrigo S, Gavazzi F, Alfei E, Zuffardi O, Montomoli C, Corso B, Buzzi E, Sciacca FL, Bulgheroni S, Riva D, Pantaleoni C.

Chromosome 17q21.31 duplication syndrome: Description of a new familiar case and further delineation of the clinical spectrum.

Eur J Paediatr Neurol. 2016 Jan;20(1):183-7.

Natacci F, Alfei E, Tararà L, D'Arrigo S, Zuffardi O, Gentilin B, Pantaleoni C.

Centronuclear myopathies: genotype-phenotype correlation and frequency of defined genetic forms in an Italian cohort.

J Neurol. 2015 Jul;262(7):1728-40.

Fattori F, Maggi L, Bruno C, Cassandrini D, Codemo V, Catteruccia M, Tasca G, Berardinelli A, Magri F, Pane M, Rubegni A, Santoro L, Ruggiero L, Fiorini P, Pini A, Mongini T, Messina S, Brisca G, Colombo I, Astrea G, Fiorillo C, Bragato C, Moroni I, Pegoraro E, D'Apice MR, Alfei E, Mora M, Morandi L, Donati A, Evilä A, Vihola A, Udd B, Bernansconi P, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E, D'Amico A.

Seizures and EEG features in 74 patients with genetic-dysmorphic syndromes.

Am J Med Genet A. 2014 Dec;164A(12):3154-61.

Alfei E, Raviglione F, Franceschetti S, D'Arrigo S, Milani D, Selicorni A, Riva D, Zuffardi O, Pantaleoni C, Binelli S.

PDCD10 gene mutations in multiple cerebral cavernous malformations.

PLoS One. 2014 Oct 29;9(10):e110438.

Cigoli MS, Avemaria F, De Benedetti S, Gesu GP, Accorsi LG, Parmigiani S, Corona MF, Capra V, Mosca A, Giovannini S, Notturno F, Ciccocioppo F, Volpi L, Estienne M, De Michele G, Antenora A, Bilo L, Tavoni A, Zamponi N, Alfei E, Baranello G, Riva D, Penco S.

Hyperargininemia: 7-month follow-up under sodium benzoate therapy in an Italian child presenting progressive spastic paraparesis, cognitive decline, and novel mutation in ARG1 gene.

Pediatr Neurol. 2014 Sep;51(3):430-3.

Baranello G, Alfei E, Martinelli D, Rizzetto M, Cazzaniga F, Dionisi-Vici C, Gellera C, Castellotti B.

Novel mutations in TSEN54 in pontocerebellar hypoplasia type 2.

J Child Neurol. 2014 Apr;29(4):520-5.

Battini R, D'Arrigo S, Cassandrini D, Guzzetta A, Fiorillo C, Pantaleoni C, Romano A, Alfei E, Cioni G, Santorelli FM.

3q29 microdeletion syndrome: Cognitive and behavioral phenotype in four patients.

Am J Med Genet A. 2013 Dec;161A(12):3018-22.

Città S, Buono S, Greco D, Barone C, Alfei E, Bulgheroni S, Usilla A, Pantaleoni C, Romano C.

Partial trisomy 13 and partial monosomy 8 mosaicism secondary to unbalanced de novo translocation: highlighting an uncommon chromosomal abnormality.

J Child Neurol. 2013 Nov;28(11):1463-1466.
Baranello G, Cesaretti C, Zambonin F, Casalone R, Granata P, Esposito S, Alfei E, Natacci F.

5p13 microduplication syndrome: a new case and better clinical definition of the syndrome.

Eur J Med Genet. 2013 Jan;56(1):54-8.
Novara F, Alfei E, D'Arrigo S, Pantaleoni C, Beri S, Achille V, Sciacca FL, Giorda R, Zuffardi O, Ciccone R.

The Pitt-Hopkins syndrome: report of 16 new patients and clinical diagnostic criteria.

Am J Med Genet A. 2011 Jul;155A(7):1536-45.
Marangi G, Ricciardi S, Orteschi D, Lattante S, Murdolo M, Dallapiccola B, Biscione C, Lecce R, Chiurazzi P, Romano C, Greco D, Pettinato R, Sorge G, Pantaleoni C, Alfei E, Toldo I, Magnani C, Bonanni P, Martinez F, Serra G, Battaglia D, Lettori D, Vasco G, Baroncini A, Daolio C, Zollino M.

Children with rare diseases: do they really have an increased risk of developing epilepsy?

Italian Journal of Pediatrics 2015, 41(Suppl 2):A53.
Pantaleoni C, Alfei E, D'Arrigo S.

Glucose transporter type 1 deficiency: ketogenic diet in three patients with atypical phenotype.

Brain Dev. 2010 May;32(5):404-8.
Veggiotti P, Teutonico F, Alfei E, Nardocci N, Zorzi G, Tagliabue A, De Giorgis V, Balottin U.

Therapy-resistant cluster headache in childhood: case report and literature review.

Cephalgia. 2010 Feb;30(2):233-8.
Antonaci F, Alfei E, Piazza F, De Cillis I, Balottin U.

Pharmacoresistance in childhood epilepsies: preliminary results in a sample of 159 patients.

Gior Neuropsich Età Evol 2005; 25: 317-330.
Avantaggiato P, Lanzi G, Marchionni E, Alfei E, Longaretti F, Veggiotti P.

Monotherapy in childhood epilepsy.

Gior Neuropsich Età Evol 2003; 23: 374-380.
Veggiotti P, Alfei E, Avantaggiato P, Cardinali S, Longaretti F, Lanzi G.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel CV ai sensi dell'art. 13 d. lgs. 30 giugno 2003 n. 196 - "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 - "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".

2021