

Curriculum Vitae

Informazioni personali

Nome(i) / Cognome(i)	Stefano D'Arrigo
Indirizzo(i)	Piazza Agrippa 1, Milano
Telefono(i)	340/7121790
Codice fiscale	DRRSFN71E29F205T
E-mail	stefano.darrigo@istituto-besta.it

Data di nascita	29/5/1971
-----------------	-----------

Esperienza professionale

Date	- o Dal 1 settembre 2003 al 29 febbraio 2004: incarico a tempo determinato in sostituzione di maternità di Dirigente Medico in Neuropsichiatria Infantile presso la U.O. Neurologia dello Sviluppo dell'Istituto Neurologico C. Besta di Milano. - o Dal 1 aprile 2004 al 9 novembre 2008 Contratto di collaborazione a progetto nella U.O. Neurologia dello Sviluppo della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano: "Contributo diagnostico della dismorfologia nella patologia neurologica in età evolutiva", di cui è responsabile la dr.ssa Pantaleoni. - o Dal 10 novembre 2008 incarico a tempo indeterminato di Dirigente Medico in Neuropsichiatria Infantile presso il dipartimento di Neuroscienze Pediatriche c/o la U.O. Neurologia dello Sviluppo dell'Istituto Neurologico C. Besta di Milano e dal 15 settembre 2021 c/o la U.O. Neuropsichiatria Infantile e dal 1/12/2022 c/o la SSD Sindromi Genetiche Con Disabilità Intellettiva E Disturbi Dello Spettro Autistico - o Dal 10 aprile 2025: Responsabile facente funzione della Struttura Semplice Dipartimentale (SSD) Sindromi Genetiche con disabilità intellettiva e disturbi dello spettro autistico ed è Direttore del Centro Fondazione Mariani per lo studio disordini del neurosviluppo
Lavoro o posizione ricoperti	Responsabile facente funzione della Struttura Semplice Dipartimentale (SSD) Sindromi Genetiche con disabilità intellettiva e disturbi dello spettro autistico, Dipartimento Neuroscienze Pediatriche

- Dall'ottobre 1998: attività di ricerca "Sindromi genetiche nei soggetti con dismorfismi e ritardo mentale" presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano. Tale attività prevede la collaborazione con Genetisti clinici e di laboratorio per lo sviluppo di specifici progetti indirizzati allo studio di:
 - soggetti con dimorfismi, ritardo mentale ed aspetti malformativi cerebellari. E' stato definito ed applicato un protocollo di screening diagnostico
 - correlazione fenotipo-genotipo nella sindrome di Sotos, in collaborazione con l'Istituto Galliera di Genova e nella sindrome di Noonan in collaborazione con l'Università di Padova.
 - pazienti con sospetto diagnostico di sindrome di Rett risultate negative ad una prima ricerca genetica, con ampliamento dello studio attraverso la ricerca di delezioni più ampie del gene, effettuata presso il Centro Auxologico Italiano di Milano
 - analisi CGH-array, in collaborazione con l'Università di Pavia
 - soggetti con ritardo mentale X-linked, in collaborazione con il network italiano, coordinato dalla prof. Alessandra Renieri della Clinica Genetica dell'Università di Siena, costituito da diversi Centri clinici e di laboratorio
 - individuazione dei diversi fenotipi di artrogriposi multipla congenita e correlazione genotipica, in collaborazione con Harvard Institute of Medicine
 - definizione diagnostica e correlazione genotipo-fenotipo nella sindrome di Aicardi-Goutières, in collaborazione con Leeds Institute of Molecular Medicine, St. James's University Hospital
 - studio clinico-strumentale di pazienti con Sindrome appartenente al gruppo delle Sindromi cerebello-oculo-renali di cui la sindrome di Joubert rappresenta quella più comune. Inoltre, studio genetico in collaborazione con l'Istituto CSS Mendel di Roma per la definizione del genotipo (studio mutazioni note e ricerca nuove mutazioni)
 - soggetti con quadro clinico appartenente al gruppo delle malformazioni cerebellari congenite, in collaborazione con l'Istituto CSS Mendel di Roma. Obiettivo primario è la raccolta dei dati clinici e strumentali, in particolare neuro radiologici per consentire una precisa definizione nosologica e successivo studio genetico secondo una sequenza determinata dalla categoria di appartenenza (sequenziamento dei geni candidati, analisi microarray CGH) al fine di definire specifiche correlazioni genotipo-fenotipo.
 - Sperimentatore principale dello studio osservazionale "Studio clinico osservazionale retrospettivo in bambini con disabilità intellettiva (ritardo psicomotorio / ritardo mentale): fattori predittivi di positività al test array-CGH"
 - Sperimentatore principale dello studio "Next Generation Sequencing (NGS) di geni di suscettibilità in bambini con Disturbo dello Spettro Autistico (DSA)"
 - Studio multicentrico clinico neuroradiologico e genetico dei soggetti con agenesia / ipoplasia del corpo calloso
 - Dal 2019 co-sperimentatore nel trial Studio multicentrico di fase III, in doppio cieco, controllato con placebo, a gruppi paralleli, volto a valutare l'efficacia e la sicurezza di erenumab nei bambini (da 6 a <12 anni) e negli adolescenti (da 12 a <18 anni) con emicrania episodica e con emicrania cronica
 - Partecipazione alla redazione dei PDTA Regione Lombardia per le malattie rare:
 - Sindrome di Prader Willy (2011)
 - Sindrome di Williams (2011)
 - Sindrome di Joubert (2012)
 - Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica e sindromi da aneuploidia cromosomica (2012)
 - Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale (2012)
 - Sindrome di Rett (2012)
 - Sindrome di Angelman (2019-2025)
 - Sindrome da microdel 22q11.2 velocradiofaciale (2019-2020)

- o Sperimentatore principale dello studio osservazionale "Studio clinico osservazionale retrospettivo in bambini con disabilità intellettiva (ritardo psicomotorio / ritardo mentale): fattori predittivi di positività al test array-CGH" autunno 2012-maggio 2014
 - o Responsabile scientifico del programma di ricerca corrente di Istituto anno 2013: Fattori clinici predittivi di positività ad array-CGH in bambini con disabilità intellettiva
 - o Sperimentatore principale dello studio esplorativo: Studio Next Generation Sequencing in una popolazione di bambini con Disturbo dello Spettro Autistico (2017-2019).
 - o Sperimentatore principale dello studio esplorativo: Studio multicentrico di Whole Exome Sequencing (WES) in bambini con Disturbo dello Spettro Autistico (DSA) in collaborazione con IIT, Genova (2019 ad oggi) Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 13/11/2019
 - o Responsabile del progetto di ricerca: Controllo posturale nei pazienti con atassia cerebellare pediatrica, in collaborazione con centro LAMB (Laboratorio per l'Analisi del movimento nel bambino Pierfranco e Luisa Mariani), Istituto Neurofisiologia Università di Milano (2018 ad oggi)
 - o Sperimentatore principale dello studio esplorativo: Modelli di funzioni cerebrali nell'atassia cerebellare pediatrica (PCA) utilizzando un set di dati multimodali, in collaborazione con Istituto Neurofisiologia Università di Pavia e Istituto Neurofisiologia Università di Milano (2019 ad oggi). Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 6/05/2020
 - o Responsabile del centro di Istituto afferente alle rete **ERN**, European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability (ITHACA).
 - o Dal 2019 collabora con la dr.ssa Grazzi allo Studio multicentrico di fase III, in doppio cieco, controllato con placebo, a gruppi paralleli, volto a valutare l'efficacia e la sicurezza di Erenumab nei bambini (da 6 a <12 anni) e negli adolescenti (da 12 a <18 anni) con emicrania episodica e con emicrania cronica. Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta.
 - o Collaboratore studio multicentrico della Rete Italiana Neuroscienze (RIN): Disabilità intellettiva in età evolutiva ed adulta: messa a punto di un protocollo di valutazione condiviso per la diagnosi e riabilitazione. (2020 ad oggi). Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 15/07/2020
 - o Dal 2021, Sperimentatore principale dello studio esplorativo multicentrico: Biobancaggio di campioni biologici di pazienti affetti da sindrome di Angelman (AS) e dei loro genitori e valutazione dell'espressione di geni coinvolti nella patologia. Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 3/02/2021
 - o Dal 2021, Sperimentatore principale dello studio esplorativo multicentrico: Studio del ruolo della Gut Vascular Barrier (GVB) e del microbiota intestinale nei Disturbi dello Spettro Autistico (DSA). Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 9/06/2021
 - o Dal 2021, Sperimentatore principale dello studio multicentrico: Modeling in vitro di patologie genetiche rare e neurodegenerative: generazione di iPSCs e loro differenziamento a partire da cellule somatiche del paziente. Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 9/06/2021
 - o Dal 2022, Sperimentatore principale dello studio monocentrico: "Studio longitudinale dei disordini del neurosviluppo tramite sequenziamento del genoma e uso di organoidi cerebrali". Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 9/11/2022
 - o Dal 2022, Sperimentatore principale dello studio multicentrico: "Registro per la ricerca scientifica e clinica sulla sindrome di Pitt Hopkins (PHItRe)". Approvato dal Comitato Etico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta 9/11/2022
- Dal agosto 2024: Sperimentatore principale del progetto finanziato PNRR: Omic profile in autism spectrum disorder: from cellular level towards future treatments" approvato dal Comitato Etico Lombardia 4/07/2024

Incarichi scientifici

Relatore su invito a congressi, corsi di aggiornamento, lezioni in scuola di specialità di Neuropsichiatria Infantile e Genetica Medica. E' autore di oltre 130 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali peer-reviewed, H-index 34 (fonte scopus). ORCID ID 0000-0001-5188-9418

Istruzione e formazione

Date - Laurea in Medicina e Chirurgia, conseguita presso l'Università degli Studi di Milano il 22/07/1996 con votazione 110 e lode/110.
- Abilitazione conseguita nel Maggio 1997 presso l'Università di Milano
- Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, conseguita presso l'Università di Pavia, il 3/07/2003 con votazione 50 e lode/50. Durata 5 anni

Madrelingua(e) **italiano**

Altra(e) lingua(e) **inglese**

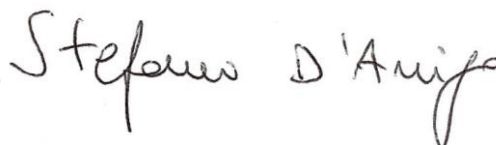
Autovalutazione

Livello europeo

Comprensione				Parlato				Scritto	
Ascolto		Lettura		Interazione orale		Produzione orale			
	buona		ottima		buona		buona		

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 13 GDPR 679/16 – "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali"

Firma



Stefano D'Arrigo
Milano 9/09/2025