

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome  
Indirizzo  
Telefono  
E-mail  
Nazionalità  
Data di nascita

**DANTI FEDERICA RACHELE**

-  
-  
rachele.danti@istituto-besta.it  
ITALIANA

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da – a)
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Date (da – a)
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego

Febbraio 2022 - ad oggi  
Fondazione IRCCS "Istituto Neurologico Carlo Besta", Milano  
Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche  
S.C. Neuropsichiatria Infantile 1 - Disordini del Movimento  
Dirigente Medico

Giugno 2019 - Dicembre 2021  
Fondazione IRCCS "Istituto Neurologico Carlo Besta", Milano  
UOC Neuropsichiatria Infantile  
Collaborazione coordinata e continuativa nell'ambito dei progetti:  
1. "Neuropatie periferiche in età pediatrica: caratterizzazione clinica e trial readiness per le forme genetiche e infiammatorie"  
2. "Translational genetics of hereditary dysmyelinating disorders of the central nervous system: deep phenotyping, NGS strategies, and model organisms for clinical diagnosis and identification of novel disease genes".

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Qualifica conseguita
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Qualifica conseguita

Novembre 2015- Febbraio 2019  
Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Clinico-Sperimentali e Psichiatria, Dipartimento di Neurologia e Psichiatria, Università Sapienza di Roma  
Progetto di Tesi: "Phenotypical characterization and molecular genetic testing of early onset hyperkinetic movement disorders" (Tutor Prof. Vincenzo Leuzzi).  
Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Clinico-Sperimentali e Psichiatria

Giugno 2011- Luglio 2016  
Corso di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile, Università Sapienza di Roma.  
Progetto di Tesi: "Disturbi ipercinetici del movimento: caratterizzazione fenotipica e indagini di genetica molecolare" (Relatore Prof. Vincenzo Leuzzi)  
Specializzazione in Neuropsichiatria infantile (cum laude)

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Qualifica conseguita

Luglio 2015- Luglio 2016

Great Ormond Street Hospital for Children (GOSH), NHS Foundation Trust, Londra

Honorary visiting fellow (Assistente di Ricerca clinica) presso Neurogenetic Clinic, Neurology Department. Caratterizzazione del fenotipo clinico e strumentale di pazienti pediatrici con Malattie neurodegenerative e Disturbi del movimento.

Luglio 2015- Luglio 2016

Institute of Child Health (ICH), UCL- University College London, Londra

Honorary Research Assistant (Assistente di Ricerca) presso il Developmental Neurosciences Programme. Caratterizzazione genetico-molecolare di pazienti pediatrici con Malattie neurodegenerative e Disturbi del movimento mediante l'uso di tecniche di genetica molecolare, dalla Sanger sequencing alla Next generation sequencing.

2004-2010

Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università Sapienza di Roma

Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia (110/110 cum laude)

## CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

eccellente  
eccellente  
eccellente

## CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

ELEVATE CAPACITÀ COMUNICATIVE E RELAZIONALI, DIALETTICHE ED ANALITICHE, DI APPRENDIMENTO NONCHÉ DI ADATTAMENTO.

BUONE CAPACITÀ DI ASCOLTO, MOTIVAZIONALI E ORGANIZZATIVE SIA IN CONTESTI DI GRUPPO CHE DI LAVORO INDIVIDUALE.

## CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

ATTITUDINE ALL'ASSUNZIONE DI RUOLI DI RESPONSABILITÀ E ORIENTAMENTO AL RAGGIUNGIMENTO DEGLI OBIETTIVI. AUTONOMIA DI GESTIONE E FLESSIBILITÀ.

**CAPACITÀ E COMPETENZE  
TECNICHE**

ELEVATE CAPACITÀ DI INTEGRAZIONE TRA ATTIVITÀ CLINICA E RICERCA DI BASE E TRASLAZIONALE.  
CARATTERIZZAZIONE DEL FENOTIPO CLINICO E GENETICO-MOLECOLARE E ANALISI DELLE CORRELAZIONI  
GENOTIPO-FENOTIPO IN PATOLOGIE NEUROLOGICHE PROGRESSIVE E GENETICHE AD ESORDIO IN ETÀ  
PEDIATRICA.  
WHOLE EXOME SEQUENCING ANALYSIS: FILTRAGGIO, PRIORITIZZAZIONE, VALIDAZIONE E CONFERMA  
DELLE MUTAZIONI POTENZIALI CAUSA DI MALATTIA. ANALISI IN SILICO PER LA VALUTAZIONE DEGLI  
EFFETTI DELLE MUTAZIONI IDENTIFICATE SULLA STRUTTURA PROTEICA TRAMITE L'UTILIZZO DI  
PROGRAMMI COMPUTERIZZATI [BLASTN TOOL OF NCBI, POLYPHEN, SCALE-INVARIANT FEATURE  
TRANSFORM (SIFT), PROTEIN VARIATION EFFECT ANALYZER (PROVEAN), MUTATIONTASTER].  
SEQUENZIAMENTO CON METODO DI SANGER. MANTENIMENTO DI COLTURE DI CELLULE STAMINALI  
EMBRIONALI UMANE; GENERAZIONE E CARATTERIZZAZIONE DI ORGANOIDI CEREBRALI DA CELLULE  
STAMINALI EMBRIONALI UMANE. UTILIZZO DELLA TECNICA DI EDITING GENETICO CRISPR/CAS9;  
TRASFEZIONE DI PLASMIDI. TECNICHE DI IMMUNOISTOCIMICA, MICROSCOPIA CONFOCALE.  
BUONE ABILITÀ SI UTILIZZO DEI PRINCIPALI DISPOSITIVI INFORMATICI E DEI PRINCIPALI SISTEMI  
OPERATIVI (WINDOWS/ MACINTOSH; WORD/EXCEL/POWERPOINT)

**ULTERIORI INFORMAZIONI**

Registrazione al General Medical Council (GMC), Ordine dei Medici e Chirurghi del Regno  
Unito, Full Registration (n. 7512491) (03/06/2015.)  
Registrazione all'ordine dei Medici e Chirurghi di Viterbo (n. 02421) (23/03/2011).  
Esame di stato per l'abilitazione alla Professione di Medico Chirurgo (Novembre 2010)

**COMPUTER SKILLS AND  
COMPETENCES**

Word/Excel/Powerpoint, Mathematica, 'R' statistical Analysis, Image J, IMARIS

**ALLEGATI  
PUBBLICAZIONI**

1. Solis GP, Danti FR, Larasati YA, Graziola F, Croci C, Osanni E, Koval A, Zorzi G, Katanaev VL. Clinical-molecular profiling of atypical GNAO1 patients: Novel pathogenic variants, unusual manifestations, and severe molecular dysfunction. *Genes Dis.* 2025 Jan 9;12(5):101522. doi:10.1016/j.gendis.2025.101522. PMID: 40452885; PMCID: PMC12124604.
2. Trucco F, Albamonte E, Pane M, Ricci F, D'amico A, Astrea G, Moroni I, Pini A, Fiorillo C, Berardinelli A, Johnson NE, Sansone VA; DM1 Paediatric Working Group. Parental diagnostic delay and developmental outcomes in congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Dev Med Child Neurol.* 2025 Mar;67(3):365-373. doi: 10.1111/dmcn.16079. Epub 2024 Sep 4. PMID: 39231278; PMCID: PMC11794672.
3. Graziola F, Danti FR, Segre G, Fregonese M, Izzo R, Lamentea E, Ghezzi D, Ardisson A, Zorzi G. Intrafamilial Variability in WARS2-Related Disorder: A Family Case. *Mov Disord Clin Pract.* 2025 Feb 24. doi: 10.1002/mdc3.70018. Epub ahead of print. PMID: 39992063.
4. Castellotti B, Gellera C, Caputo D, Danti FR, Messina G, Corbetta M, Magri S, Taroni F, Prokisch H, Zech M, Zorzi G. Paroxysmal Non-Kinesigenic Dyskinesias Associated with Biallelic POLG Variants: A Case Report. *Mov Disord.* 2024 Dec;39(12):2300-2302. doi: 10.1002/mds.30029. Epub 2024 Oct 15. PMID: 39404500; PMCID: PMC11657016.
5. Trucco F, Lizio A, Roma E, di Bari A, Salmin F, Albamonte E, Casiraghi J, Pozzi S, Becchiati S, Antonaci L, Salvalaggio A, Catteruccia M, Tosi M, Marinella G, Danti FR, Bruschi F, Veneruso M, Parravicini S, Fiorillo C, Berardinelli A, Pini A, Moroni I, Astrea G, Battini R, D'Amico A, Ricci F, Pane M, Mercuri EM, Johnson NE, Sansone VA. Association between Reported Sleep Disorders and Behavioral Issues in Children with Myotonic Dystrophy Type 1-Results from a Retrospective Analysis in Italy. *J Clin Med.* 2024 Sep 14;13(18):5459. doi: 10.3390/jcm13185459. PMID: 39336946; PMCID: PMC11432637.
6. Danti FR, Sarmiento IJK, Moloney PB, Colangelo I, Graziola F, Garavaglia B, Zorzi G, Mencacci NE, Lubbe SJ. Childhood-Onset Lower Limb Focal Dystonia Due to a NAA15 Variant: A Case Report. *Mov Disord.* 2024 Apr;39(4):747-749. doi: 10.1002/mds.29732. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38380600.
7. Danti FR, Pagliano E, Pareyson D, Foscan M, Marchi A, Feoli A, Bruschi F, Piscosquito G, Shy ME, Ramchandren S, Moroni I, Wu TT. Parent-proxy pediatric CMT quality of life outcome measure: Validation of the Italian version. *J Peripher Nerv Syst.* 2024 Mar;29(1):107-110. doi: 10.1111/jns.12615. Epub 2024 Feb 8. PMID: 38329138.
8. Nanetti L, Kearney M, Boesch S, Stovickova L, Ortigoza-Escobar JD, Macaya A, Gomez-Andres D, Roze E, Molnar MJ, Wolf NI, Darling A, Vasco G, Bertini E, Indelicato E, Neubauer D, Haack TB, Sagi JC, Danti FR, Sival D, Zanni G, Kolk A, Boespflug-Tanguy O, Schols L, van de Warrenburg B, Vidailhet M, Willemsen MA, Buizer AI, Orzes E, Ripp S, Reinhard C, Moroni I, Mariotti C; ERN-RND Working Group for Management of Transition. Child-to-adult transition: a survey of current practices within the European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND). *Neurol Sci.* 2024 Mar;45(3):1007-1016. doi: 10.1007/s10072-023-07101-3. Epub 2023 Oct 19. PMID: 37853291.
9. Mercati M, Graziola F, Canafoglia L, Caputo D, Danti FR, Reale C, Zorzi G. Focal Dystonic Tremor as a Prominent Feature in a Child with a CACNA1A-Related Disorder. *Mov Disord Clin Pract.* 2023 Aug 22;10(10):1554-1556. doi: 10.1002/mdc3.13854. PMID: 37868931; PMCID: PMC10585962.
10. Steel DBD, Danti FR, Abunada M, Kamien B, Malhotra S, Topf M, Kaliakatsos M, Valentine J, Nemeth AH, Jayawant S, Reid KM, Mankad K, Sudhakar S, Ben-Pazi H, Barwick K, Kurian MA. Clinical Phenotype in Individuals With Birk-Landau-Perez Syndrome Associated With Biallelic *SLC30A9* Pathogenic Variants. *Neurology.* 2023 May 23;100(21):e2214-e2223.

11. Satolli S, Invernizzi F, Danti FR, Reale C, Panteghini C, Nardocci N, Garavaglia B, Zorzi G. Two Cases of <i>TMEM151A</i>-Associated Paroxysmal Dyskinesia in a Single-Center Series of PRRT2-Negative Patients. *Mov Disord Clin Pract*. 2023 Mar 11;10(5):842-844. doi: 10.1002/mdc3.13705. PMID: 37205259; PMCID: PMC10187012
12. Pérez-Dueñas B, Gorman K, Marcé-Grau A, Ortigoza-Escobar JD, Macaya A, Danti FR, Barwick K, Papandreou A, Ng J, Meyer E, Mohammad SS, Smith M, Muntoni F, Munot P, Uusimaa J, Vieira P, Sheridan E, Guerrini R, Cobben J, Yilmaz S, De Grandis E, Dale RC, Pons R, Peall KJ, Leuzzi V, Kurian MA. The Genetic Landscape of Complex Childhood-Onset Hyperkinetic Movement Disorders. *Mov Disord*. 2022Nov;37(11):2197-2209. doi: 10.1002/mds.29182. Epub 2022 Aug 25. PMID: 36054588; PMCID: PMC9804670.
13. Moroni I, Danti FR, Pareyson D, Pagliano E, Piscosquito G, Foscan M, Marchi A, Ardisson A, Genitrini S, Wu TT, Shy ME, Ramchandren S. Validation of the Italian version of the pediatric CMT quality of life outcome measure. *J Peripher Nerv Syst*. 2022 Jun;27(2):127-130. doi: 10.1111/jns.12494. Epub 2022 May 3. PMID: 35416371; PMCID: PMC9324941.
14. Sferra A, Fortugno P, Motta M, Aiello C, Petrini S, Ciolfi A, Cipressa F, Moroni I, Leuzzi V, Pieroni L, Marini F, Boespflug Tanguy O, Eymard-Pierre E, Danti FR, Compagnucci C, Zambruno G, Brusco A, Santorelli FM, Chiapparini L, Francalanci P, Loizzo AL, Tartaglia M, Cestra G, Bertini E. Biallelic mutations in RNF220 cause laminopathies featuring leukodystrophy, ataxia and deafness. *Brain*. 2021 Nov 29;144(10):3020-3035. doi: 10.1093/brain/awab185. PMID: 33964137.
15. Pareyson D, Pantaleoni C, Eleopra R, De Filippis G, Moroni I, Freri E, Zibordi F, Bulgheroni S, Pagliano E, Sarti D, Silvani A, Grazzi L, Tiraboschi P, Didato G, Anghileri E, Bersano A, Valentini L, Piacentini S, Muscio C, Leonardi M, Mariotti C, Eoli M, Nuzzo S, Tagliavini F, Confalonieri P, De Giorgi F; Besta-Telehealth Task Force. Neuro-telehealth for fragile patients in a tertiary referral neurological institute during the COVID-19 pandemic in Milan, Lombardy. *Neurol Sci*. 2021 Jul;42(7):2637-2644. doi: 10.1007/s10072-021-05252-9. Epub 2021 Apr 30. PMID: 33929645; PMCID: PMC8086222.
16. **Danti FR**, Invernizzi F, Moroni I, Garavaglia B, Nardocci N, Zorzi G. Pediatric Paroxysmal Exercise-Induced Neurological Symptoms: Clinical Spectrum and Diagnostic Algorithm. *Front Neurol*. 2021 Jun 1;12:658178. doi: 10.3389/fneur.2021.658178. PMID: 34140924; PMCID: PMC8203909.
17. Zorzi G, Danti FR, Reale C, Panteghini C, Invernizzi F, Moroni I, Garavaglia B, Nardocci N, Chiapparini L. THAP1 Dystonia with Globus Pallidus T2 Hypointensity: A Report of Two Cases. *Mov Disord*. 2021 Jun;36(6):1463-1464. doi: 10.1002/mds.28555. Epub 2021 Mar 5. PMID: 33665847.
18. Zorzi G, Keller Sarmiento IJ, Danti FR, Bustos BI, Invernizzi F, Panteghini C, Reale C, Garavaglia B, Chiapparini L, Lubbe SJ, Nardocci N, Mencacci NE. YY1-Related Dystonia: Clinical Aspects and Long-Term Response to Deep Brain Stimulation. *Mov Disord*. 2021 Jun;36(6):1461-1462. doi: 10.1002/mds.28547. Epub 2021 Feb 27. PMID: 33638881.
19. Magri S, Danti FR, Balistreri F, Baratta S, Ciano C, Pagliano E, Taroni F, Moroni I. Expanding the phenotypic spectrum of TRIM2-associated Charcot-Marie- Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst*. 2020 Dec;25(4):429-432. doi: 10.1111/jns.12410. Epub 2020 Sep 4. PMID: 32815244.

20. Papandreou A, Danti FR, Spaul R, Leuzzi V, Mctague A, Kurian MA. The expanding spectrum of movement disorders in genetic epilepsies. *Dev Med Child Neurol*. 2020 Feb;62(2):178-191. doi: 10.1111/dmcn.
21. Rice GI, Kitabayashi N, Barth M, Briggs TA, Burton ACE, Carpanelli ML, Cerisola AM, Colson C, Dale RC, Danti FR, Darin N, De Azua B, De Giorgis V, De Goede CGL, Desguerre I, De Laet C, Eslahi A, Fahey MC, Fallon P, Fay A, Fazzi E, Gorman MP, Gowrinathan NR, Hully M, Kurian MA, Leboucq N, Lin JS, Lines MA, Mar SS, Maroofian R, Martí-Sánchez L, McCullagh G, Mojarrad M, Narayanan V, Orcesi S, Ortigoza-Escobar JD, Pérez-Dueñas B, Petit F, Ramsey KM, Rasmussen M, Rivier F, Rodríguez-Pombo P, Roubertie A, Stöddberg TI, Toosi MB, Toutain A, Uettwiller F, Ulrick N, Vanderver A, Waldman A, Livingston JH, Crow YJ. Genetic, Phenotypic, and Interferon Biomarker Status in ADAR1-Related Neurological Disease. *Neuropediatrics*. 2017 Jun;48(3):166-184. doi: 10.1055/s-0037-1601449. Epub 2017 Apr 10. PMID: 14407. Epub 2019 Nov 29. PMID: 31784983. 28561207; PMCID: PMC5985975.
22. Danti FR, Galosi S, Romani M, Montomoli M, Carss KJ, Raymond FL, Parrini E, Bianchini C, McShane T, Dale RC, Mohammad SS, Shah U, Mahant N, Ng J, McTague A, Samanta R, Vadlamani G, Valente EM, Leuzzi V, Kurian MA, Guerrini R. GNAO1 encephalopathy: Broadening the phenotype and evaluating treatment and outcome. *Neurol Genet*. 2017 Mar 21;3(2):e143. doi: 10.1212/NXG.0000000000000143. PMID: 28357411; PMCID: PMC5362187.
23. Allemand A, Stanca M, Sposato M, Santoro F, Danti FR, Dosi C, Allemand F. Prognosi neurologica dell'asfissia neonatale [Neonatal asphyxia: neurologic outcome]. *Minerva Pediatr*. 2013 Aug;65(4):399-410. Italian. PMID: 24051973.
24. Nicita F, De Liso P, Danti FR, Papetti L, Ursitti F, Castronovo A, Allemand F, Gennaro E, Zara F, Striano P, Spalice A. The genetics of monogenic idiopathic epilepsies and epileptic encephalopathies. *Seizure*. 2012 Jan;21(1):3-11. doi: 10.1016/j.seizure.2011.08.007. Epub 2011 Sep 13. PMID: 21917483

Il/La Sottoscritto/a, ai sensi degli artt. 46 e 47 D.P.R. n. 445/2000, consapevole delle sanzioni penali previste dall'art. 76 D.P.R. n. 445/2000 nel caso di mendaci dichiarazioni, falsità negli atti, uso o esibizione di atti falsi o contenenti dati non più corrispondenti a verità, dichiara che quanto sopra riportato corrisponde a verità.

Dichiaro inoltre che i titoli e gli allegati sono, su richiesta, disponibili in copia fotostatica conforme agli originali.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali 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 così come novellato dal D.Lgs 101/2018– “Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali”.

DATA: 05/06/2025

F.to  
FEDERICA RACHELE DANTI