



Silvia
Masnada

DATA DI NASCITA:
25 mar 86

CONTATTI

Via Castelvetro 32, null
Milano, Italia

silvia.masnada@asst-fbf-sacco.it

ESPERIENZA LAVORATIVA

13 - 18

Medico specialista

Istituto Neurologico nazionale IRCCS C. Mondino

Sub Investigator del protocollo sperimentale "A three-arm, randomized, double-blind, placebo-controlled study of the efficacy and safety of two trough-ranges of everolimus as adjunctive therapy in patient with tuberous sclerosis complex (TSC) who have refractory partial-onset seizures"

Pavia, Italia

NOV 17 - 18

Medico specialista

Istituto Neurologico nazionale IRCCS C. Mondino

Sub Investigator of study dello studio UX007G-CL301, "A Phase 3, randomized, double-blind, placebo-controlled, crossover study to assess the efficacy and safety of UX007 in the treatment of movement disorders associated with Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome (GLUT1DS)"

Pavia, Italia

1 SET 15 - 4 DIC 15

Specializzando

Filadelfia Epilepsihospital Dianalund

Dianalund, Danimarca

GEN 17 - 31 DIC 19

Medico specialista

Ospedale dei Bambini V. Buzzi

Incarico di Collaborazione Libero Professionale per turni di pronta disponibilità e prime visite neurologiche presso la UOC di Neurologia Pediatrica dell'Ospedale dei Bambini V. Buzzi Milano

Milano, Italia

OTT 16 - 31 DIC 19

Medico specialista

Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino, Pavia

Incarico Libero Professionale per Ambulatori di Neuropsichiatria Infantile presso Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino, Pavia

6 FEB 20 - ATTUALE – Milano, Italia

Dirigente Medico

ASST- Fatebenefratelli Sacco- UOC di Neurologia Pediatrica dell'Ospedale dei Bambini V. Buzzi Milan

ASST- Fatebenefratelli Sacco- UOC di Neurologia Pediatrica dell'Ospedale dei Bambini V. Buzzi Milano

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

16 - 17 DIC 20 – Pavia, Italia

Studente di Dottorato di Ricerca

Università degli Studi di Pavia

Sindrome di Aicardi aspetti clinici, genetici e terapeutici

11 - 16 – Pavia, Italia

Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile

Università degli Studi di Pavia

Titolo della tesi Phenotypic Charaterization of KCNA2 mutations : The Loss and the Gain of Function

50/50 e lode

Livello 8 EQF

05 - 11 - Pavia, Italia

Laurea in Medicina e Chirurgia

Università degli Studi di Pavia

Titolo della tesi "Disturbi del comportamento alimentare: assetto neurotrasmettoriale in un gruppo di pazienti in età evolutiva e correlazioni con il decorso"

110/110 e lode

15 MAR 12 - ATTUALE - Bergamo, Italia

Iscrizione all'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri

Iscrizione all'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Bergamo

numero tessera 006999

00 - 05 - Bergamo, Italia

Diploma di Maturità

Istituto Magistrale Secco Suardo

Cento centesimi

Livello 4 EQF

9 MAR 14 - 14 MAR 14 - Gargnano, Italia

29° Corso di base in Elettroencefalografia Clinica

Lega Italiana Contro l'Epilessia

6 GIU 14 - 10 GIU 14 - Pavia, Italia

La valutazione diagnostica dell'autismo: ADOS-2

Hogrefe e Fondazione Mondino

1 OTT 17 - 4 OTT 17 - Bologna, Italia

Corso Video-EEG sull'Epilessia del Lobo Temporale

Lega Italiana Contro l'Epilessia

22 NOV 18 - 24 NOV 18 - Milano

Corso avanzato di diagnosi e terapia sui disordini del movimento in età pediatrica. III Corso di formazione sui disordini del movimento

Museo Diocesano

III Corso di formazione sui disordini del movimento

20 MAR 19 - 22 MAR 19 - Modena

**XXXI Corso di aggiornamento Asfissia perinatale ed
encefalopatia ipossico-ischemica: prevenzione, diagnosi,
terapia e riabilitazione**

Aula Magna dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena -
Policlinico di Modena

5 GEN 18 – 8 LUG 18 – corso interattivo on line

**ILAE VIREPA "EEG in the diagnosis and management of epilepsy
in neonates and children 7th edition"**

62 crediti ottenuti su un totale di 68

12 OTT 20 – 19 GEN 21

CORSO EEG E POTENZIALI EVOCATI

LICE E SINC

50 ORE

COMPETENZE LINGUISTICHE

LINGUA MADRE: italiano

ALTRÉ LINGUE:

inglese

Ascolto
C1

Lettura
C1

**Produzione
orale**
C1

**Interazione
orale**
C1

Scrittura
C1

COMPETENZE DIGITALI

PADRONANZA DEL PACCHETTO OFFICE

PUBBLICAZIONI

Pubblicazioni

S. Masnada, T. Coccini, T. Carigi, F. Di Palma, L. Nonini, E. Roda, G. Rossi, U. Balottin. *Disturbi del comportamento alimentare: correlazioni tra attività monoaminossidasica B piastrinica e decorso in un gruppo di pazienti in età evolutiva.* 2013, **Giornale di Neuropsichiatria Infantile dell'Età Evolutiva**

Pubblicazioni

Pera MC, Randazzo G, **Masnada S**, Dontin SD, De Giorgis V, Balottin U, Veggiotti P. *Intravenous methylprednisolone pulse therapy for children with epileptic encephalopathy.* **Funct Neurol.** 2015 Jul-Sep;30(3):173-9.

Pubblicazioni

De Giorgis V, Filippini M, Macasaet JA, **Masnada S**, Veggiotti P. *Neurobehavioral consequences of continuous spike and waves during slow sleep (CSWS) in a pediatric population: A pattern of developmental hindrance.* **Epilepsy Behav.** 2017 Sep;74:1-9. doi: 10.1016/j.yebeh.2017.01.018. Epub 2017 Jun 24.

Pubblicazioni

Von Stülpnagel C, Ensslen M, Möller RS, Pal DK, **Masnada S**, Veggiotti P, Piazza E, Dreesmann M, Hartlieb T, Herberhold T, Hughes E, Koch M, Kutzer C, Hoertnagel K, Nitanda J, Pohl M, Rostásy K, Haack TB, Stöhr K, Kluger G, Borggraefe I. *Epilepsy in patients with GRIN2A alterations: Genetics, neurodevelopment, epileptic phenotype and response to anticonvulsive drugs.* **Eur J Paediatr Neurol.** 2017 May;21(3):530-541. doi: 10.1016/j.ejpn.2017.01.001. Epub 2017 Jan 14.

Pubblicazioni

Silvia Masnada Ulrike B. S. Hedrich Elena Gardella Julian Schubert Charu Kaiwar Eric W. Klee Brendan C. Lanpher Ralitza H. Gavrilova Matthias Synofzik Thomas Bast et al. *Clinical spectrum and genotype-phenotype associations of KCNA2-related encephalopathies.* **Brain**, awx184, <https://doi.org/10.1093/brain/awx184>.

Pubblicazioni

Wolff M, Johannesen KM, Hedrich UB, **Masnada S**, Rubboli G, Gardella E, Lesca G et al. *Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders.* **Brain.** 2017 Mar 4. doi: 10.1093/brain/awx054.

Pubblicazioni

Pasca L, Caraballo RH, De Giorgis V, Reyes JG, Macasaet JA, **Masnada S**, Armeno M, Musicco M, Tagliabue A, Veggiotti P. *Ketogenic diet use in children with intractable epilepsy secondary to malformations of cortical development: A two- centre experience.* **Seizure.** 2018 Mar 8;57:34-37. doi: 10.1016/j.seizure.2018.03.005

Pubblicazioni

Gardella E, Marini C, Trivisano M, Fitzgerald MP, Alber M, Howell KB, Darra F, Siliquini S, Bölsler BK, **Masnada S**, Pichieccchio A, Johannesen KM, Jepsen B, Fontana E, Anibaldi G, Russo S, Cogliati F, Montomoli M, Specchio N, Rubboli G, Veggiotti P, Beniczky S, Wolff M, Helbig I, Vigevano F, Scheffer IE, Guerrini R, Möller RS2 *The phenotype of SCN8A developmental and epileptic encephalopathy.* **Neurology.** 2018 Sep 18;91(12):e1112-e1124. doi: 10.1212/WNL.0000000000006199. Epub 2018 Aug 31.

Pubblicazioni

De Giorgis V, **Masnada S**, Varesio C, Chiappetti MA, Zanaboni M, Pasca L, Filippini M, Macasaet JA, Valente M, Ferraris C, Tagliabue A, Veggiotti P. *O verall cognitive profiles in patients with GLUT1 Deficiency Syndrome.* **Brain Behav.** 2019 Mar;9(3):e01224. doi: 10.1002/brb3.1224. Epub 2019 Feb 4.

Pubblicazioni

Masnada S, Zuccotti GV, Bova SM, Gatti H, Morabito V, Santarone ME, Bianchimano B, Dilillo D, Fusco L, Veggiotti P. *Re-emergence of SSPE: Consequence of the decline of adherence to vaccination programmes?* **Eur J Paediatr Neurol.** 2019 Mar;23(2):338-340. doi: 10.1016/j.ejpn.2018.12.010. Epub 2018 Dec 30.

Pubblicazioni

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, Rumple 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, Veggiotti P, Lal D, Brünger T, Zara F, Striano P, Rubboli G, Möller RS. *The Spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy*. **Epilepsia**. 2019 May;60(5):830-844. doi: 10.1111/epi.14705. Epub 2019 Apr 10.

Pubblicazioni

Silvia Masnada, Stefan Groenweg, Veronica Saletti, Luisa Chiapparini, Barbara Castellotti, Ettore Salsano, W. Edward Visser, Davide Tonduti. *No vel mutation in SLC16A2 associated with a less severe phenotype of MCT8 deficiency*. **Metabolic Brain Disease**. 2019

Pubblicazioni

Cosanza Varesio, Ludovica Pasca, Stefano Parravicini, Martina Paola Zanaboni, Elena Ballante, **Silvia Masnada**, Cinzia Ferraris, Simona Bertoli, Anna Tagliabue, Pierangelo Veggiotti, Valentina De Giorgis. *Quality of life in chronic ketogenic diet treatment: the GLUT1DS population perspective*. **Nutrients** 2019

Pubblicazioni

Bertoli S, **Masnada S**, De Amicis R, Sangiorgio A, Leone A, Gambino M, Lessa C, Tagliabue A, Ferraris C, De Giorgis V, Battezzati A, Zuccotti GV, Veggiotti P, Mameli C. *Glucose transporter 1 deficiency syndrome: nutritional and growth pattern phenotypes at diagnosis*. **Eur J Clin Nutr**. 2020 Sep;74(9):1290-1298. doi: 10.1038/s41430-020-0662-z. Epub 2020 May 13. PMID: 32404902.

Pubblicazioni

Masnada S, Gibelli D, Dolci C, De Giorgis V, Cappella A, Veggiotti P, Sforza C; Italian Aicardi Study Group. *3D facial morphometry in Italian patients affected by Aicardi syndrome*. **Am J Med Genet A**. 2020 Oct; 182(10):2325-2332. doi: 10.1002/ajmg.a.61791. Epub 2020 Aug 15. PMID: 32798292.

Pubblicazioni

Masnada S, Parazzini C, Bini P, Barbarini M, Alberti L, Valente M, Chiapparini L, De Silvestri A, Doneda C, Iascone M, Saielli LA, Cereda C, Veggiotti P, Corbetta C, Tonduti D. *Phenotypic spectrum of short-chain enoyl-Coa hydratase-1 (ECHS1) deficiency*. **Eur J Paediatr Neurol**. 2020 Sep;28:151-158. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.07.007. Epub 2020 Jul 29. PMID: 32800686.

Pubblicazioni

Masnada S, Pichieccchio A, Formica M, Arrigoni F, Borrelli P, Accorsi P, Bonanni P, Borgatti R, Bernardina BD, Danieli A, Darra F, Deconinck N, De Giorgis V, Dulac O, Gataullina S, Giordano L, Guerrini R, La Briola F, Mastrangelo M, Montomoli M, Mortilla M, Osanni E, Parisi P, Perucca E, Pinelli L, Romaniello R, Severino M, Vigevano F, Vignoli A, Bahi-Buisson N, Cavallin M, Accogli A, Burgeois M, Capra V, Chaves-Vischer V, Chiapparini L, Colafati G, D'Arrigo S, Desguerre I, Doco-Fenzy M, d'Orsi G, Epitashvili N, Fazzi E, Ferretti A, Fiorini E, Fradin M, Fusco C, Granata T, Johannesen KM, Lebon S, Loget P, Möller RS, Montanaro D, Orcesi S, Quelin C, Rebessi E, Romeo A, Solazzi R, Spagnoli C, Uebler C, Zara F, Arzimanoglou A, Veggiotti P; Aicardi Syndrome International Study Group. *Basal ganglia dysmorphism in patients with Aicardi syndrome*. **Neurology**. 2020 Dec 4:10.1212/WNL.00000000000011237. doi: 10.1212/WNL.00000000000011237. Epub ahead of print. PMID: 33277420.

Pubblicazioni

Bova SM, Basso M, Bianchi MF, Savaré L, Ferrara G, Mura E, Redaelli MG, Olivieri I, Veggiotti P; Milan COVID-19 and Child Neurology Study Group (Enrico Alfei, Sara Olivotto, Davide Tonduti, **Silvia Masnada**, Isabella Fiocchi, Barbara Scelsa, Giovanni Corrao, Beatrice Bartoli, Barbara Bettinardi, Anna Dal Brun, Ilaria De Giorgi, Valentina Di Giusto, Morena Doz, Cristina Fedeli, Silvia Domenica Sudano, Michela Zanette). *Impact of COVID-19 lockdown in children with neurological disorders in Italy*. **Disabil Health J**. 2020 Dec 16:101053. doi: 10.1016/j.dhjo.2020.101053. Epub ahead of print. PMID: 33358228; PMCID: PMC7832678.

Pubblicazioni

Masnada S. Doneda C., Izzo G., Formica M., Scarabello M., Accogli A., Accorsi P., Bahi-Buisson N., Capra V., Cavallin M., Dalla Bernardina B., Darra F., De Giorgis V., Fazzi E., Fontanillas R L M., Fusco C., Giordano L., Orcesi S., Pinelli L., Rebessi E., Romeo A., Severino M., Spagnoli C., Veggiotti P., Pichieccchio A., Righini A., Parazzini C. **Aicardi Syndrome: Key Fetal MRI Features and Prenatal Differential Diagnosis** **Neuropediatrics**. 2020 Aug;51(4):276-285. doi: 10.1055/s-0040-1710528. Epub 2020 Jul 3.

Pubblicazioni

Piccoli C., Bronner N., Gavazzi F., Dubbs H., De Simone M., De Giorgis V., Orcesi S., Fazzi E., Galli J., **Masnada S.**, Tonduti D., Varesio V., Vanderver A., Vossough A., Adang L. **Late-Onset Aicardi-Goutières Syndrome: A Characterization of Presenting Clinical Features**

Pediatr Neurol. 2021 Feb;115:1-6. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.10.012. Epub 2020 Nov 2. PMID: 33307271 PMCID: PMC7856674 (available on 2022-02-01) DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.10.012

Pubblicazioni

Valentina De Giorgis, Costanza Varesio, Maurizio Viri, Lucio Giordano, Roberta La Piana, Davide Tonduti, Federico Roncarolo, **Silvia Masnada**, Anna Pichieccchio, Pierangelo Veggiotti, Elisa Fazzi, Simona Orcesi, Italian AGS Study Group. *The epileptology of Aicardi-Goutières syndrome: electro-clinical-radiological findings*. **Seizure**. 2020 Dec 1;S1059-1311(20)30383-6. doi: 10.1016/j.seizure.2020.11.019. Online ahead of print.

Pubblicazioni

Silvia Masnada, Diego Martinelli, Marta Correa-Vela, Emanuele Agolini, Heidy Baide-Mairena, Anna Marcé-Grau, Cecilia Parazzini, Pierangelo Veggiotti, Belen Perez-Duenas, Davide Tonduti. *PRKRA-Related Disorders: Bilateral Striatal Degeneration in Addition to DYT16 Spectrum*. **Mov Disord**. 2021 Feb 19. doi: 10.1002/mds.28492. Online ahead of print.

CONFERENZE E SEMINARI

Conferenze

2012- 23-24 Marzo

Pavia, Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino

Le malattie neuromuscolari nei primi anni di vita: dalla diagnosi alla presa in carico

Conferenze

2012- 29 Novembre

Ospedale dei bambini V. Buzzi-Milano

"Gestione delle crisi epilettiche neonatali: Encefalografia clinica e neuroradiologia"

Conferenze

2013- 4 Ottobre

Riunione Annuale LICE Sezione Lombardia

"Conoscere e gestire lo stato epilettico: dal neonato all'anziano"

Conferenze

2013- 13 Dicembre

Azienda Ospedaliera Universtaria Integrata Verona

Incontro di aggiornamento scientifico: "Le Encefalomiopatie Mitochondriali"

Conferenze

2014- 30-31 Gennaio

Università La Sapienza-Roma

Riunione Policentrica in Epilettologia

Conferenze

2014- 3-4-5-6 Settembre

Faculté de Médecine de Montpellier

42^{ème} Congrès de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique in conjunction with the 20 th Mediterranean Meeting of Child Neurology

Conferenze

2015- 29-30 Gennaio

Università La Sapienza -Roma

Riunione Policentrica in Epilettologia

Conferenze

2015- 12-14 Marzo

Hotel Boscolo -Roma

Nuovi Concetti di Malattie Neuromuscolari in età pediatrica

Conferenze

2015- 10-12 Giugno

Genova

38° CongressoNazionale LICE

Conferenze

2015- 25 Settembre

Oslo University Hospital, Oslo

2nd Nordic Meeting on Dravet Syndrome

Conferenze

2016- 28-29 Gennaio

Università La Sapienza

Riunione Policentrica in Epilettologia- partecipazione in qualità di **Relatore** di un caso clinico all'interno della sessione "Controversie in età evolutiva"

Conferenze

2016- 14-15 Aprile

Comwell Hotel -SorøDenmark

Dianalund International Conference on Epilepsy- Focus on Progressive Myoclonus Epilepsis

Conferenze

2016, 7-8 Ottobre

Milano,

1st European Conference on GLUT1 Deficiency

Conferenze

2016, 21 Ottobre

Sala Napoleonica Palazzo Greppi -Milan

Italian League Against Epilepsy Sezione Lombardia "De medicamenta Epilepsiae: que medicamenta non sanant natura sanat"

Conferenze

2016, 19 Novembre

IRCCS Fondazione "C. Mondino" - Pavia

Sindrome di Dravet attualità cliniche e terapeutiche

Conferenze

2017, 2-3 Febbraio

Auditorio Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

5th International Symposium on Paediatric Movement Disorders

Conferenze

2017- 23-25 Marzo

Torino

45 ème Réunion de la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique

Conferenze

2017- 10 Aprile

Milano, Grand Hotel Doria

Uno, nessuno, centomila: unicità ed eterogeneità delle malattie mitocondriali

Conferenze

2017, 07-09 Giugno

Roma, Ergife Palace Hotel

40° Congresso Nazionale della Lega Italiana Contro l'Epilessia

Conferenze

2017- 20 Ottobre

Milano, Sala Napoleonica Palazzo Greppi

Riunione Annuale LICE Sezione Lombardia

"Epilessia e sonno"

Conferenze

2018 - 25-26 Gennaio
Roma-Università La Sapienza
Riunione Policentrica In Epilettologia LICE

Conferenze

2018- 27-28 Aprile
Barcellona, Hospital Sant Joan Déu
46th SENP meeting

Conferenze

2018- 21-22 Aprile 2018
Pavia Palazzo Bellisomi Vistarino
Aggiornamenti sulle atassie pediatriche

Conferenze

2018 - 6-8 Giugno
Roma
41° Congresso Nazionale LICE

Conferenze

2018- 28-29 Giugno
Soro, Denmark
Epileptic Channelopathies Clinical Spectrum and Treatment Perspectives

Conferenze

2018- 19 Ottobre
Milano, Sala Napoleonica Palazzo Greppi
Riunione Annuale LICE LOMBARDIA "Epilessie autoimmuni e novità in campo diagnostico e terapeutico"

Conferenze

2019- 24-25 Gennaio
Roma, Università La Sapienza
Riunione Policentrica in Epilettologia

Conferenze

2019- 2-3 Maggio
Children's Hospital of Philadelphia
Global Leukodystrophy Initiative Conference

Conferenze

2019- 16 Maggio
Milano, Sala Napoleonica Palazzo Greppi
Corso di aggiornamento "Crisi ed epilessie neonatali: update"

Conferenze

17/11/2018 Responsabile Scientifico del convegno How advances in research are changing the diagnostic and therapeutic landscape in epilepsy
Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino Pavia

20 MAR 19 – 23 MAR 19

Conferenze

Asfissia Perinatale ed encefalopatia Ipossico Ischemica: prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione. Aula Magna Policlinico di Modena

9 SET 19 – 12 SET 19 > – Modena

Corso

BASIC - PRECHTL'S METHOD OF QUALITATIVE ASSESSMENT OF GENERAL MOVEMENTS

17 SET 19 – 21 SET 19

Congresso

13th European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress

30 SET 20 – 2 OTT 20

Congresso

43° Congresso Nazionale Lega Italiana Contro Epilessia

12 NOV 20 – 13 NOV 20

Congresso

4th Dianalund International Conference on Epilepsy

11 FEB 21 – 12 FEB 21

Congresso

Riunione Policentrica in Epilettologia 2021

COMPETENZE ORGANIZZATIVE

Competenze organizzative

Sub-investigator of due Good Clinical Trials:

-Istituto Neurologico nazionale IRCCS C. Mondino, Pavia (Italy)
Sub Investigator del protocollo sperimentale "A three-arm, randomized, double-blind, placebocontrolled study of the efficacy and safety of two trough-ranges of everolimus as adjunctive therapy in patient with tuberous sclerosis complex (TSC) who have refractory partial-onset seizures 2013-2018

- Istituto Neurologico nazionale IRCCS C. Mondino, Pavia (Italy)
Sub Investigator of study UX007G-CL301, "A Phase 3, ramdomized, double-blind, placebo-controlled, crossover study to assess the efficacy and safety of UX007 in the treatment of movementdisordersassociated with GlucoseTransporterType 1 DeficiencySyndrome (GLUT1DS)"

2017-2018