



INFORMAZIONI PERSONALI

FRANCESCA FURLAN

Email aziendale francesca.furlan@policlinico.mi.it

Sesso Femmina Data di Nascita 15/02/1975 Nazione ITALIA

POSIZIONE RICOPERTA DIRIGENTE MEDICO

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Da Maggio 2016 Dirigente medico I livello

Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

-Responsabile di diagnosi e follow-up clinico dei pazienti con malattia metabolica (gestione acuta delle emergenze- iperammoniemie, ipoglicemie, iperlattacidemie- e cronica dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie in particolare malattie da accumulo lisosomiale -mucopolissacaridosi, mucopolipidosi, gangliosidosi-, deficit della glicosilazione delle proteine, malattie del metabolismo degli aminoacidi -acidosi organiche ed aminoacidopatie-, difetti del ciclo dell'urea, malattie dei carboidrati -glicogenosi, fruttosemia, galattosemia, iperinsulinismi- e della beta ossidazione mitocondriale, mitocondriopatie).

-Responsabile dello screening metabolico allargato neonatale della regione Lombardia

-Responsabile della gestione dei pazienti ricoverati presso la UOSD

Attività o Settore UOSD Pediatria ad alta intensità di cura

Da Ottobre 2013 a Aprile 2016 Dirigente medico I livello

Dipartimento di pediatria, Azienda Ospedaliera, Università di Padova, Via Giustiniani 2, Padova

-Responsabile di diagnosi (clinica e da screening neonatale metabolico allargato) e follow-up clinico dei pazienti con malattia metabolica (gestione acuta delle emergenze- iperammoniemie, ipoglicemie, iperlattacidemie- e cronica dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie in particolare malattie da accumulo lisosomiale - mucopolissacaridosi, mucopolipidosi, gangliosidosi-, deficit della glicosilazione delle proteine, malattie del metabolismo degli aminoacidi -acidosi organiche ed aminoacidopatie-, difetti del ciclo dell'urea, malattie dei carboidrati -glicogenosi, fruttosemia, galattosemia, iperinsulinismi- e della beta ossidazione mitocondriale, mitocondriopatie).

-Responsabile di pronto soccorso pediatrico generale notturno

Attività o Settore UOC Malattie Metaboliche ereditarie

Da Luglio 2008 a Settembre 2013 Dirigente medico I livello

Fondazione Monza Brianza per il bambino e la sua mamma/Ospedale San Gerardo, Monza, Italia

-Responsabile di diagnosi e follow-up clinico dei pazienti con malattia metabolica presso l'U.O.S. per le malattie metaboliche (gestione acuta delle emergenze- iperammoniemie, ipoglicemie, iperlattacidemie- e cronica dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie in particolare malattie da accumulo lisosomiale - mucopolissacaridosi, mucopolipidosi, gangliosidosi-, deficit della glicosilazione delle proteine, malattie del metabolismo degli aminoacidi -acidosi organiche ed aminoacidopatie-, difetti del ciclo dell'urea, malattie dei carboidrati -glicogenosi, fruttosemia, galattosemia, iperinsulinismi- e della beta ossidazione mitocondriale, mitocondriopatie).

-Responsabile di Pronto Soccorso Pediatrico generale e guardie interne per la Pediatria, reparto di pediatria e di oncematologia pediatrica

Attività o Settore Clinica Pediatrica

Da Gennaio 2008 Dirigente medico I livello

U.O. Terapia Intensiva neonatale, Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza, Azienda Ospedaliera di rilevanza nazionale

Responsabile della gestione del neonato normale e patologico e dell'esordio neonatale delle malattie metaboliche

Attività o Settore U.O. Terapia Intensiva neonatale

Da Ottobre 2001 Medico borsista



Clinica De Marchi di Milano

Responsabile di diagnosi e follow-up clinico dei pazienti pediatrici con malattia metabolica presso il centro di Malattie Metaboliche

Attività o Settore

I Clinica Pediatrica

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Dal 2002 al 2007 Specialista in Pediatria

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Milano-Bicocca

Clinica dello sviluppo del bambino sano e patologie dell'infanzia e dell'adolescenza

Dal 2000 Dottore in medicina e chirurgia

Facoltà di medicina e chirurgia, Università degli Studi di Milano

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre

Italiano

Altre lingue

	COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Francese	B1	B1	B1	B1	B1
Inglese	B1	B1	B1	B1	B1

Livelli: A 1/2 Livello Base - B 1/2 Livello Intermedio - C 1/2 Livello Avanzato

Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze comunicative

Buona capacità di comunicazione e collaborazione sia con le varie componenti ospedaliere (medici, infermieri, personale amministrativo e tecnico) sia con i pazienti e le famiglie dei pazienti.

Competenze organizzative e gestionali

Buona capacità di organizzare il lavoro dei vari collaboratori (infermieri, medici specializzandi ed interni, personale amministrativo e tecnico)

Competenze professionali

Referente per la rete Europea malattie metaboliche ereditarie dal 2021 (MetabERN)

Partecipante al coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso della Regione Lombardia

Membro del tavolo regionale per le malattie metaboliche (RIMMI) nell'ambito del progetto della regione Lombardia per la revisione del sistema di rete degli ospedali di Milano e provincia

Membro della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMENS), della Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) e della Società italiana di Pediatria (SIP).

Coordinamento nella stesura di diversi Piani Terapeutico, Diagnostico e Assistenziale (PDTA) nell'ambito del progetto della Regione Lombardia per le Malattie rare (es leucinosi, mucopolisaccaridosi, ciclo dell'urea, glicogenosi epatiche e muscolari).

Principal investigator dello studio "Comprensione della gestione a lungo termine dei pazienti con acidemia organica con CARBAGLU: approccio basato su metodi misti, attualmente in corso

Membro advisory board LCFAO pediatrico in Italia 6.10. 2020

Panelist del Consensus Malattia di Pompe ad Esordio Tardivo in età pediatrica 18 Marzo 2021

Tutor di riferimento per il Centro di riferimento IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico del progetto MPS Multi connection 20/6 e 19/12/2019

Coinvestigatore per studi clinici di fase II e III sulle malattie di accumulo (Fabry, Pompe, MPS II, MPS IV, LAL) e per lo studio sperimentale internazionale randomizzato controllato sull'utilizzo del surfattante precoce nei neonati very low birth weight

Relatore a congressi scientifici nazionali e internazionali

Esperienza di didattica universitaria



Partecipazione regolare ad aggiornamenti scientifici (Congressi Nazionali e Internazionali) principalmente riguardanti l'ambito specialistico delle metaboliche ereditarie

Autore o coautore di 39 pubblicazioni scientifiche indicizzate e di 5 capitoli di libri in ambito di malattie metaboliche

Docente al corso di perfezionamento in terapia intensiva neonatale dell'Università degli Studi di Milano , Direttore Prof. Fabio Mosca nell'A.A. 2021/2022 e 2022/2023 e al Master Universitario in "Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale dell' Alma Mater Studiorum Università di Bologna negli A.A. 2020/2021 e 2022/2023

Competenze informatiche

buona conoscenza programmi MS Word e Power Point; buona conoscenza ambiente Windows 98, 2000 e XP; buon utilizzo delle banche dati su Internet

Patente di guida

B

ALLEGATI

Furlan_pubblicazioni.pdf

Dati personali

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 'Codice in materia di protezione dei dati personali'.

Publicazioni indicizzate

1. Berardo C, Vasco A, Mauri A, Lucchi S, Cappelletti L, Saielli L, Rizzetto M, Biganzoli D, Montrasio C, Postorivo D, Donnorso MP, Pratiffi E, Meta A, Carelli S, Amorosi A, Paci S, Cefalo G, **Furlan F**, Menni F, Gasperini S, Crescitelli V, Banderali G, Zuccotti G, Alberti L, Cereda C. Correction: Berardo et al. Expanded Newborn Screening in Italy: The First Report of Lombardy Region. *Int. J. Neonatal Screen*. 2025, 11, 31. *Int J neonatal Screen*. Switzerland; 2025. PMID:40843908
2. Berardo C, Vasco A, Mauri A, Lucchi S, Cappelletti L, Saielli L, Rizzetto M, Biganzoli D, Montrasio C, Postorivo D, Pratiffi E, Meta A, Carelli S, Amorosi A, Paci S, Cefalo G, **Furlan F**, Menni F, Gasperini S, Crescitelli V, Banderali G, Zuccotti G, Alberti L, Cereda C. Expanded Newborn Screening in Italy: The First Report of Lombardy Region. *Int J neonatal Screen* Switzerland; 2025 Apr;11(2). PMID:40407514
3. Lucca C, Rosina E, Pezzani L, Piazzolla D, Spaccini L, Scatigno A, Gasperini S, Pezzoli L, Cereda A, Milani D, Cattaneo E, Cavallari U, Frigeni M, Marchetti D, Daolio C, Giordano L, Bellini M, Goisis L, Mongodi C, Tonduti D, Pilotta A, Cazzaniga G, **Furlan F**, Bedeschi MF, Mangili G, Bonanomi E, Iascone M. First-Tier Versus Last-Tier Trio Whole-Genome Sequencing for the Diagnosis of Pediatric-Onset Rare Diseases. *Clin Genet Denmark*; 2025 Oct;108(4):412–421. PMID:40274276
4. Bani M, Russo S, Gasperini S, Crescitelli V, Menni F, **Furlan F**, Tagliaferri F, Cefalo G, Paci S, Banderali G, Marchisio P, Biondi A, Strepparava MG. Prevalence and predictors of parental distress at the communication of positivity at newborn screening for metabolic diseases: an Italian longitudinal study. *BMJ Paediatr open* England; 2024 Dec;8(1). PMID:39667953
5. Manzoni E, Carli S, Gaignard P, Schlieben LD, Hirano M, Ronchi D, Gonzales E, Shimura M, Murayama K, Okazaki Y, Barić I, Petkovic Ramadza D, Karall D, Mayr J, Martinelli D, La Morgia C, Primiano G, Santer R, Servidei S, Bris C, Cano A, **Furlan F**, Gasperini S, Laborde N, Lamperti C, Lenz D, Mancuso M, Montano V, Menni F, Musumeci O, Nesbitt V, Procopio E, Rouzier C, Staufner C, Taanman J-W, Tal G, Ticci C, Cordelli DM, Carelli V, Procaccio V, Prokisch H, Garone C. Deoxyguanosine kinase deficiency: natural history and liver transplant outcome. *Brain Commun* England; 2024;6(3):fcae160. PMID:38756539
6. Bani M, Russo S, Raggi E, Gasperini S, Motta S, Menni F, **Furlan F**, Cefalo G, Paci S, Banderali G, Marchisio P, Biondi A, Strepparava MG. Parents' experience of the communication process of positivity at newborn screening for metabolic diseases: A qualitative study. *Child Care Health Dev* England; 2023 Nov;49(6):961–971. PMID:36787987
7. Cattaneo V, Caccioppola A, Colombo SM, Scaravilli V, Tubiolo D, Crotti S, Bosone M, Rafaniello Raviello P, Olmeda E, Menni F, **Furlan F**, Rossetti V, Damarco F, Panigada M, Grasselli G. Hyperammonemia Syndrome After Lung Transplantation: A Double-Hit Fatal Syndrome. A Case Report. *Transplant Proc United States*; 2023 Oct;55(8):1991–1994. PMID:37537075
8. Ronchi D, Garbellini M, Magri F, Menni F, Meneri M, Bedeschi MF, Dilella R, Cecchetti V, Picciolli I, **Furlan F**, Polimeni V, Salani S, Pezzoli L, Fortunato F, Bellini M, Piga D, Ripolone M, Zanotti S, Napoli L, Ciscato P, Sciacco M, Mangili G, Mosca F, Corti S, Iascone M, Comi G Pietro. A biallelic variant in COX18 cause isolated Complex IV deficiency associated with neonatal encephalo-cardiomyopathy and axonal sensory neuropathy. *Eur J Hum Genet* England; 2023 Dec;31(12):1414–1420. PMID:37468577
9. Ruoppolo M, Malvagìa S, Boenzi S, Carducci C, Dionisi-Vici C, Teofoli F, Burlina A, Angeloni A, Aronica T, Bordugo A, Bucci I, Camilot M, Carbone MT, Cardinali R, Carducci C, Cassanello M, Castana C, Cazzorla C, Ciatti R, Ferrari S, Frisso G, Funghini S, **Furlan F**, Gasperini S, Gragnaniello V, Guzzetti C, La Marca G, La Spina L, Lorè T, Meli C, Messina MA, Morrone A, Nardecchia F, Ortolano R, Parenti G, Pavanello E, Pieragostino D, Pillai S, Porta F, Righetti F, Rossi C, Rovelli V, Salina A, Santoro L, Sauro P, Schiaffino MC, Simonetti S, Vincenzi M, Tarsi E, Ucheddu AP. Expanded Newborn Screening in Italy Using Tandem Mass Spectrometry: Two Years of National Experience. *Int J Neonatal Screen* [Internet] *Int J Neonatal Screen*; 2022 Sep 1 [cited 2025 Sep 19];8(3). PMID:35997437
10. Cavicchi C, Oussalah A, Falliano S, Ferri L, Gozzini A, Gasperini S, Motta S, Rigoldi M, Parenti G, Tummo A, Meli C, Menni F, **Furlan F**, Daniotti M, Malvagìa S, la Marca G, Chery C, Morange P-E, Tregouet D, Donati MA, Guerrini R, Guéant J-L, Morrone A. PRDX1 gene-related epi-cblC disease is a common type of inborn error of cobalamin metabolism with mono- or bi-allelic MMACHC epimutations. *Clin Epigenetics* Germany; 2021 Jul;13(1):137. PMID:34215320

11. Tucci S, Wagner C, Grünert SC, Matysiak U, Weinhold N, Klein J, Porta F, Spada M, Bordugo A, Rodella G, **Furlan F**, Sajeva A, Menni F, Spiekerkoetter U. Genotype and residual enzyme activity in medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency: Are predictions possible? *J Inherit Metab Dis United States*; 2021 Jul;44(4):916–925. PMID:33580884
12. Paoletti M, Pichiecchio A, Colafati GS, Conte G, Deodato F, Gasperini S, Menni F, **Furlan F**, Rubert L, Triulzi FM, Cinnante C. Multicentric Retrospective Evaluation of Five Classic Infantile Pompe Disease Subjects Under Enzyme Replacement Therapy With Early Infratentorial Involvement. *Front Neurol Switzerland*; 2020;11:569153. PMID:33329311
13. **Furlan F**, Rovelli A, Rigoldi M, Filocamo M, Tappino B, Friday D, Gasperini S, Mariani S, Izzi C, Bondioni MP, Gellera C, Venerando A, Villa N, Del Carmen Rodriguez Perez M, Pavan F, Biondi A, Parini R. A new case report of severe mucopolysaccharidosis type VII: diagnosis, treatment with haematopoietic cell transplantation and prenatal diagnosis in a second pregnancy. *Ital J Pediatr England*; 2018 Nov;44(Suppl 2):128. PMID:30442200
14. Pichiecchio A, Rossi M, Cinnante C, Colafati GS, De Icco R, Parini R, Menni F, **Furlan F**, Burlina A, Sacchini M, Donati MA, Fecarotta S, Casa R Della, Deodato F, Taurisano R, Di Rocco M. Muscle MRI of classic infantile pompe patients: Fatty substitution and edema-like changes. *Muscle Nerve United States*; 2017 Jun;55(6):841–848. PMID:27668838
15. Del Rizzo M, Galderisi A, Celato A, **Furlan F**, Giordano L, Cazzorla C, Fasan I, Moretti C, Zschocke J, Burlina AB. The long-term treatment of a patient with type 1 diabetes mellitus and glutaric aciduria type 1: the effect of insulin. *Eur J Pediatr Germany*; 2016 Aug;175(8):1123–1128. PMID:26847429
16. Motta M, Tatti M, **Furlan F**, Celato A, Di Fruscio G, Polo G, Manara R, Nigro V, Tartaglia M, Burlina A, Salvioli R. Clinical, biochemical and molecular characterization of prosaposin deficiency. *Clin Genet Denmark*; 2016 Sep;90(3):220–229. PMID:26831127
17. Polo G, Burlina A, **Furlan F**, Kolamunnage T, Cananzi M, Giordano L, Zaninotto M, Plebani M, Burlina A. High level of oxysterols in neonatal cholestasis: a pitfall in analysis of biochemical markers for Niemann-Pick type C disease. *Clin Chem Lab Med Germany*; 2016 Jul;54(7):1221–1229. PMID:26650075
18. Kölker S, Garcia-Cazorla A, Valayannopoulos V, Lund AM, Burlina AB, Sykut-Cegielska J, Wijburg FA, Teles EL, Zeman J, Dionisi-Vici C, Barić I, Karall D, Augoustides-Savvopoulou P, Aksglaede L, Arnoux J-B, Avram P, Baumgartner MR, Blasco-Alonso J, Chabrol B, Chakrapani A, Chapman K, I Saladelafont EC, Couce ML, de Meirleir L, Dobbelaere D, Dvorakova V, **Furlan F**, Gleich F, Gradowska W, Grünwald S, Jalan A, Häberle J, Haege G, Lachmann R, Laemmle A, Langereis E, de Lonlay P, Martinelli D, Matsumoto S, Mühlhausen C, de Baulny HO, Ortez C, Peña-Quintana L, Ramadža DP, Rodrigues E, Scholl-Bürgi S, Sokal E, Stauffer C, Summar ML, Thompson N, Vara R, Pinera IV, Walter JH, Williams M, Burgard P. The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 1: the initial presentation. *J Inherit Metab Dis United States*; 2015 Nov;38(6):1041–1057. PMID:25875215
19. Kölker S, Valayannopoulos V, Burlina AB, Sykut-Cegielska J, Wijburg FA, Teles EL, Zeman J, Dionisi-Vici C, Barić I, Karall D, Arnoux J-B, Avram P, Baumgartner MR, Blasco-Alonso J, Boy SPN, Rasmussen MB, Burgard P, Chabrol B, Chakrapani A, Chapman K, Cortès I Saladelafont E, Couce ML, de Meirleir L, Dobbelaere D, **Furlan F**, Gleich F, González MJ, Gradowska W, Grünwald S, Honzik T, Hörster F, Ioannou H, Jalan A, Häberle J, Haege G, Langereis E, de Lonlay P, Martinelli D, Matsumoto S, Mühlhausen C, Murphy E, de Baulny HO, Ortez C, Pedrón CC, Pintos-Morell G, Pena-Quintana L, Ramadža DP, Rodrigues E, Scholl-Bürgi S, Sokal E, Summar ML, Thompson N, Vara R, Pinera IV, Walter JH, Williams M, Lund AM, Garcia-Cazorla A. The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 2: the evolving clinical phenotype. *J Inherit Metab Dis United States*; 2015 Nov;38(6):1059–1074. PMID:25875216
20. Di Filippo M, Moulin P, Roy P, Samson-Bouma ME, Collardeau-Frachon S, Chebel-Dumont S, Peretti N, Dumortier J, Zoulim F, Fontanges T, Parini R, Rigoldi M, **Furlan F**, Mancini G, Bonnefont-Rousselot D, Bruckert E, Schmitz J, Scoazec JY, Charrière S, Villar-Fimbel S, Gottrand F, Dubern B, Doummar D, Joly F, Liard-Meillon ME, Lachaux A, Sassolas A. Homozygous MTTP and APOB mutations may lead to hepatic steatosis and fibrosis despite metabolic differences in congenital hypocholesterolemia. *J Hepatol Netherlands*; 2014 Oct;61(4):891–902. PMID:24842304
21. Grioni D, **Furlan F**, Canonico F, Parini R. Epilepsia partialis continua and generalized nonconvulsive status epilepticus during the course of argininemia: a report on two cases. *Neuropediatrics Germany*; 2014 Apr;45(2):123–128. PMID:24258525

22. Rigoldi M, Concolino D, Morrone A, Pieruzzi F, Ravaglia R, **Furlan F**, Santus F, Strisciuglio P, Torti G, Parini R. Intrafamilial phenotypic variability in four families with Anderson-Fabry disease. *Clin Genet Denmark*; 2014 Sep;86(3):258–263. PMID:23980562
23. Brambilla A, Pozzoli A, **Furlan F**, Parini R. Unexplained hypoglycemia during continuous nocturnal gastric drip-feeding in a patient with glycogen storage disease type Ia: is it a dumping-like syndrome? *JIMD Rep United States*; 2013;8:25–30. PMID:23430516
24. Faletra F, Athanasakis E, Morgan A, Biarnés X, Fornasier F, Parini R, **Furlan F**, Boiani A, Maiorana A, Dionisi-Vici C, Giordano L, Burlina A, Ventura A, Gasparini P. Congenital hyperinsulinism: clinical and molecular analysis of a large Italian cohort. *Gene Netherlands*; 2013 May;521(1):160–165. PMID:23506826
25. Gai X, Ghezzi D, Johnson MA, Biagosch CA, Shamseldin HE, Haack TB, Reyes A, Tsukikawa M, Sheldon CA, Srinivasan S, Gorza M, Kremer LS, Wieland T, Strom TM, Polyak E, Place E, Consugar M, Ostrovsky J, Vidoni S, Robinson AJ, Wong L-J, Sondheimer N, Salih MA, Al-Jishi E, Raab CP, Bean C, **Furlan F**, Parini R, Lamperti C, Mayr JA, Konstantopoulou V, Huemer M, Pierce EA, Meitinger T, Freisinger P, Sperl W, Prokisch H, Alkuraya FS, Falk MJ, Zeviani M. Mutations in FBXL4, encoding a mitochondrial protein, cause early-onset mitochondrial encephalomyopathy. *Am J Hum Genet United States*; 2013 Sep;93(3):482–495. PMID:23993194
26. Parini R, **Furlan F**, Brambilla A, Codazzi D, Vedovati S, Corbetta C, Fedeli T, Merinero B, Pérez B, Ugarte M. Severe Neonatal Metabolic Decompensation in Methylmalonic Acidemia Caused by CblD Defect. *JIMD Rep United States*; 2013;11:133–137. PMID:23686626
27. Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Polonara G, Parini R, Scarpa M. and Italian MPS Neuroimaging Study Group: Luca Astarita, Rita Barone, Daniela Concolino, Alessandro Della Puppa, Maja Di Rocco, Simona Fecarotta, Agata Fiumara, **Francesca Furlan**, Orazio Gabrielli, Irene Giovannini, Franco Lilliu, Rodica Mardari, Elena Procopio, Angelica Rampazzo, Andrea Rossi, Graziolina Sanna. Closed Meningo(encephalo)cele: a new feature in Hunter syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol United States*; 2012 May;33(5):873–877. PMID:22194384
28. Bertola F, Filocamo M, Casati G, Mort M, Rosano C, Tytki-Szymanska A, Tüysüz B, Gabrielli O, Grossi S, Scarpa M, Parenti G, Antuzzi D, Dalmau J, Di Rocco M, Dionisi Vici C, Okur I, Rosell J, Rovelli A, **Furlan F**, Rigoldi M, Biondi A, Cooper DN, Parini R. IDUA mutational profiling of a cohort of 102 European patients with mucopolysaccharidosis type I: identification and characterization of 35 novel α -L-iduronidase (IDUA) alleles. *Hum Mutat United States*; 2011 Jun;32(6):E2189-210. PMID:21394825
29. Grioni D, **Furlan F**, Corbetta C, Barboni C, Lastrico A, Marzocchi GM, Contri M, Gamba A, Vizziello P, Parini R. Epilepsy and argininosuccinic aciduria. *Neuropediatrics Germany*; 2011 Jun;42(3):97–103. PMID:21744316
30. Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Astarita L, Barone R, Concolino D, Di Rocco M, Donati MA, Fecarotta S, Ficcadenti A, Fiumara A, **Furlan F**, Giovannini I, Lilliu F, Mardari R, Polonara G, Procopio E, Rampazzo A, Rossi A, Sanna G, Parini R, Scarpa M. Brain and spine MRI features of Hunter disease: frequency, natural evolution and response to therapy. *J Inherit Metab Dis United States*; 2011 Jun;34(3):763–780. PMID:21465231
31. Parini R, Pozzi K, Di Mauro S, **Furlan F**, Rigoldi M. Intravenous enzyme replacement therapy: hospital vs home. *Br J Nurs England*; 2010 Jul;19(14):892-894,896-898. PMID:20647981
32. Parini R, **Furlan F**, Notarangelo L, Spinazzola A, Uziel G, Strisciuglio P, Concolino D, Corbetta C, Nebbia G, Menni F, Rossi G, Maggioni M, Zeviani M. Glucose metabolism and diet-based prevention of liver dysfunction in MPV17 mutant patients. *J Hepatol Netherlands*; 2009 Jan;50(1):215–221. PMID:19012992
33. Parini R, Rigoldi M, Santus F, **Furlan F**, De Lorenzo P, Valsecchi G, Concolino D, Strisciuglio P, Feriozzi S, Di Vito R, Ravaglia R, Ricci R, Morrone A. Enzyme replacement therapy with agalsidase alfa in a cohort of Italian patients with Anderson-Fabry disease: testing the effects with the Mainz Severity Score Index. *Clin Genet Denmark*; 2008 Sep;74(3):260–266. PMID:18445046
34. **Furlan F**, Santer R, Vismara E, Santus F, Sersale G, Menni F, Parini R. Bilateral nuclear cataracts as the first neonatal sign of Fanconi-Bickel syndrome. *J Inherit Metab Dis United States*; 2006 Oct;29(5):685. PMID:16906471
35. Lualdi S, Pittis MG, Regis S, Parini R, Allegri AE, **Furlan F**, Bembi B, Filocamo M. Multiple cryptic splice sites can be activated by IDS point mutations generating misspliced transcripts. *J Mol Med [Internet] J Mol Med (Berl)*; 2006 Aug [cited 2025 Sep 19];84(8):692–700. PMID:16699754
36. Corti P, Peters C, Balduzzi A, Bertagnolio B, Biondi A, Bugarin C, Dassi M, **Furlan F**, Gaipa G,

- Longoni D, Maglia O, Parini R, Perseghin P, Uderzo C, Uziel G, Masera G, Rovelli A. Reconstitution of lymphocyte subpopulations in children with inherited metabolic storage diseases after haematopoietic cell transplantation. *Br J Haematol* England; 2005 Jul;130(2):249–255. PMID:16029453
37. Melis D, Parenti G, Gatti R, Casa R Della, Parini R, Riva E, Burlina AB, Dionisi Vici C, Di Rocco M, **Furlan F**, Torcoletti M, Papadia F, Donati A, Benigno V, Andria G. Efficacy of ACE-inhibitor therapy on renal disease in glycogen storage disease type 1: a multicentre retrospective study. *Clin Endocrinol (Oxf)* England; 2005 Jul;63(1):19–25. PMID:15963056
 38. Ricci R, Castorina M, Di Lillo M, Antuzzi D, Frustaci A, Parini R, Menni F, **Furlan F**, Burlina A, Burlina A, Catuogno S, Gabrielli O, Burattini I, Borsini W, Buchner S, Ferriozzi S, Spisni C, De Vito R, Di Rocco M, Aricò M, Pistone G, Bongiorno AM, Morrone A, Cavicchi C, Zammarchi E. [Fabry disease in Italy: first epidemiologic and collaborative study]. *Ann Ital di Med interna organo Uff della Soc Ital di Med interna Italy*; 2004;19(4):269–275. PMID:15678707
 39. Riva S, Ghisalberti C, Parini R, **Furlan F**, Bettinelli A, Somaschini M. The Fanconi-Bickel syndrome: a case of neonatal onset. *J Perinatol Off J Calif Perinat Assoc United States*; 2004 May;24(5):322–323. PMID:15116130

Pubblicazioni non indicizzate

1. F Menni, C Meli, F Brambillasca, **F Furlan**, B Garavaglia, M Zeviani, MG Romeo, R Parini. “Insufficienza epatica acuta: l’esordio di una malattia mitocondriale” *Prospettive in Pediatria* 2002; 32, 289-294;
2. D. Grioni, M. Contri, R. Parini, **F. Furlan** “Aciduria argininosuccinica ed epilessia: studio di 8 casi” *Boll Lega It Epil*, 2006: 133/134;
3. Riccardo Rubessa, Flavio Bertoglio, **Francesca Furlan**, Franca Parizzi, Francesca Santus, Francesca Nichelli, Rossella Parini, Giuseppe Masera “Nostro figlio ha una malattia metabolica rara” *Medico e Bambino* 2012; 31(6):371-374

Libri

1. Coautore del capitolo 5 “Early signs and symptoms for the timely diagnosis of mucopolysaccharidosi” nella pubblicazione della Mariani Foundation Paediatric Neurology Series – XXIII Lysosomal Storage Disease-Early diagnosis and new treatments , John Libbey Eurotext Ltd, 2010
2. Coautore del capitolo 7 “Epilepsy in mucopolysaccharidosis: clinical features and outcome “ nella pubblicazione della Mariani Foundation Paediatric Neurology Series – XXIII , Lysosomal Storage Disease-Early diagnosis and new treatments John Libbey Eurotext Ltd, 2010
3. Coautore del capitolo III “ Infantile form of type II Glycogenosis : clinical aspects” nella pubblicazione “Advances in diagnosis and management of glycogenosis II” Ed Nova Biomedical 2012.
4. Coautore delle schede sulle Malattie Metaboliche nel testo “Le malattie rare in età giovane-adulta: dal sospetto diagnostico alla gestione clinica” Ed Hippocrates , 2012
5. Coautore del Capitolo 9 Malattie ereditarie del metabolismo del libro “Pediatria generale e specialistica” di Principi - Rubino Casa Editrice Ambrosiana 2017