Maria Monticelli

Professoressa Associata · Biochimica

Saint Camillus International University of Health Sciences

maria.monticelli@unicamillus.org | ORCID: 0000-0003-3136-2138

Formazione

Università di Napoli Federico II — *Napoli, Italia*

Dottorato di ricerca in Biologia — *Apr 2022*

- Tesi: *The role of missense mutations in diseases: two sides of a coin*
- Relatore: Prof. Maria Vittoria Cubellis

Università di Napoli Federico II — *Napoli, Italia*

Laurea Magistrale in Biologia, *cum laude* — *Mar 2018*

- Tesi: *A look inside the molecular pathways of PMM2-CDG: comparison between phosphomannomutases 1 and 2*
- Laboratorio ospitante: Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR
- Relatore: Prof. Maria Vittoria Cubellis; Correlatore: Dr. Giusepina Andreotti

Università di Napoli Federico II — *Napoli, Italia*

Laurea triennale in Scienze Biologiche — *Ott 2014*

- Tesi: *Use of Thermal Shift Assay to identify ligands for proteins of medical relevance*
- Laboratorio ospitante: Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR
- Relatore: Prof. Maria Vittoria Cubellis; Correlatore: Dr. Giusepina Andreotti

Esperienza Professionale

Lug 2026 - in corso	**Professoressa Associata di Biochimica**, Saint Camillus International University of Health Sciences, Roma, Italia
Nov 2024 - Apr 2026	**Assegnista di ricerca Post-Doc**, Università di Napoli Federico II, Italia
Ott 2023 - Ott 2024	**Assegnista di ricerca Post-Doc**, Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR, Pozzuoli, Italia
Apr 2022 - Mar 2023	**Assegnista di ricerca**, Università della Campania L. Vanvitelli, Caserta, Italia
Giu 2016 - Ott 2016	**Borsa di ricerca Telethon**, Università di Napoli Federico II, Italia
Ago 2015 - Dic 2015	**Borsa di ricerca 1st Liliana Initiation Scholarship**, CEDOC, Università NOVA di Lisboa, Portogallo

Pubblicazioni

31 pubblicazioni, h-index 16, 720 citazioni – fonte: Scopus

Autrice in posizioni di rilievo – prima, ultima e autrice corrispondente: 17 pubblicazioni

(* autrice corrispondente; † co-prima autrice)

Gallego D., Andreotti G., **Monticelli M.**, Paris D., Martín-Martínez A., Gámez A., Serrano M., Córdoba-Caballero J., Seoane P., Ranea JAG., Pérez B. Proteo-metabolomic profiling of PMM2-CDG reveals dysregulation of retinoic acid synthesis, myo-Inositol, and the hexosamine pathway. J. Inherit. Metab. Dis. Accepted for publication.

Sodano F., **Monticelli M.***, Hay Mele B., Rolando B., Lazzarato L., De Simone A., Andrisano V., Paris D., Rimoli M.G., Cubellis M.V., Andreotti G.* Lipo-Glc-1,6-P_2: a bioprecursor prodrug for phosphomannomutase-2 Congenital Disorder of Glycosylation. IUBMB Life. 2026 Apr;78(4):e70101.

De Filippis G.M.†, **Monticelli M.†**, Hay Mele B., Calabrò V. Missense variants in nutrition-related genes: a computational study. Int. J. Mol. Sci. 2025, 26, 9619.

Hay Mele B., Rossetti F., Andreotti G., Cubellis M.V., Guerriero S., **Monticelli M.** Bioinformatics driven multi-factorial insight into α-galactosidase mutations. Int. J. Mol. Sci. 2025, 26, 5802.

Hay Mele B., Bovenzi J., Andreotti G., Cubellis M.V., **Monticelli M.** In silico analysis of phosphomannomutase-2 dimer interface stability and heterodimerization with phosphomannomutase-1. Molecules 2025, 30, 2599.

De Filippis G.M., **Monticelli M.**, Pollice A., Angrisano T., Hay Mele B., Calabrò V. Computational strategies in nutrigenetics: constructing a reference dataset of nutrition-associated genetic polymorphisms. J Biomed Inform. 2025;2025.104845.

Monticelli M., Paris D., Monti M.C., Morretta E., Pakanova Z., Nemcovic M., Kodrikova R., Cubellis M.V., Andreotti G. Beneficial effects of Glc-1,6-P_2 modulation on mutant phosphomannomutase-2. Biochim Biophys Acta Mol Cell Res. 2025;1872(5):119948.

Monticelli M., Hay Mele B., Wright D.M., Guerriero S., Andreotti G., Cubellis M.V. Exploring ligand interactions with human phosphomannomutases using recombinant bacterial thermal shift assay and biochemical validation. Biochimie. 2024 Jul;222:123-131.

Hay Mele B., Rossetti F., Cubellis M.V., **Monticelli M.***, Andreotti G. Drug Repurposing and Lysosomal Storage Disorders: A Trick to Treat. Genes (Basel). 2024 Feb 25;15(3):290.

Monticelli M., Wright M.D., Cubellis M.V., Andreotti G. ReBaTSA: A simplified CeTSA protocol for studying recombinant mutant proteins in bacterial extracts. Biochim Biophys Acta Gen Subj. 2024 Feb;1868(2):130526

Monticelli M., D'Onofrio T., Jaeken J., Morava E., Andreotti G., Cubellis M.V. Congenital disorders of glycosylation: narration of a story through its patents. Orphanet J Rare Dis. 2023 Aug 29;18(1):247.

Hay Mele B., **Monticelli M.**, Leone S., Bastoni D., Barosa B., Cascone M., Migliaccio F. Montemagno F., Ricciardelli A., Tonietti L., Rotundi A., Cordone A., Giovannelli D. Oxidoreductases and metal cofactors in the functioning of Earth. Essays Biochem. 2023 Aug 11;67(4):653-670.

Iacobucci I., Hay Mele B., Cozzolino F., Monaco V., Cimmaruta C., Monti M., Andreotti G., **Monticelli M.** Enzyme replacement therapy for Fabry disease: possible strategies to improve its efficacy. Int J Mol Sci. 2023 Feb 25;24(5):4548.

Monticelli M., Hay Mele B., Allocca M., Liguori L., Lukas J., Monti M.C., Morretta E., Cubellis M.V., Andreotti G. Curcumin has beneficial effects on lysosomal alpha-galactosidase: potential implications for the cure of Fabry Disease. Int J Mol Sci. 2023 Jan 6;24(2):1095.

Vignogna R.C., Allocca M., **Monticelli M.**, Norris J.W., Steet R., Perlstein E.O., Andreotti G., Lang G.I. Evolutionary rescue of phosphomannomutase deficiency in yeast models of human disease. Elife. 2022 Oct 10;11:e79346.

Monticelli M., Francisco R., Brasil S., Marques-da-Silva D., Rijoff T., Pascoal C., Jaeken J., Videira P.A., dos Reis Ferreira V. Stakeholders' views on drug development: the congenital disorders of glycosylation community perspective. Orphanet J Rare Dis. 2022 Jul 30;17(1):303.

Pignata L., Cecere F., Verma A., Hay Mele B., **Monticelli M.**, Acurzio B., Giaccari C., Sparago A., Hernandez Mora J.R., Monteagudo-Sánchez A., Esteller M., Pereda A., Tenorio-Castano J., Palumbo O., Carella M., Prontera P., Piscopo C., Accadia M., Lapunzina P., Cubellis M.V., de Nanclares G.P., Monk D., Riccio A., Cerrato F. Novel genetic variants of KHDC3L and other members of the subcortical maternal complex associated with Beckwith-Wiedemann syndrome or Pseudohypoparathyroidism 1B and multi-locus imprinting disturbances. Clin Epigenetics. 2022 May 28;14(1):71.

Monticelli M., Liguori L., Allocca M., Bosso A., Andreotti G., Lukas J., Monti M.C., Morretta E., Cubellis M.V., Hay Mele B. Drug repositioning for Fabry Disease: acetylsalicylic acid potentiates the stabilization of lysosomal alpha-galactosidase by pharmacological chaperones. Int J Mol Sci. 2022 May 4;23(9):5105.

Pantoom S., Hules L., Schöll C., Petrosyan A., **Monticelli M.**, Pospech J., Cubellis M.V., Hermann A., Lukas J. Mechanistic insight into the mode of action of acid-glucosidase enhancer ambroxol. Int J Mol Sci. 2022 Mar 24;23(7):3536.

Bosso A., Gaglione R., Di Girolamo R., Veldhuizen E. J.A., García-Vello P., Fusco S., Cafaro V., **Monticelli M.**, Culurciello R., Notomista E., Arciello A., Pizzo E. Human cryptic host defence peptide GVF27 exhibits anti-infective properties against biofilm forming members of the Burkholderia cepacia complex. Pharmaceuticals (Basel). 2022 Feb 21;15(2):260.

Monticelli M., Hay Mele B., Andreotti G., Cubellis M.V., Riccio G. Why does SARS-CoV-2 hit in different ways? Host genetic factors can influence the acquisition or the course of COVID-19. Eur J Med Genet 2021 Jun;64(6):104227.

Monticelli M., Hay Mele B., Benetti E., Fallerini C., Baldassarri M., Furini S., Frullanti E., Mari F., GEN-COVID Multicenter Study, Andreotti G., Cubellis M.V., Renieri A.. Protective Role of a TMPRSS2 Variant on Severe COVID-19 Outcome in Young Males and Elderly Women. Genes 2021, 12(4), 596.

Cubellis M. V., Pignata L., Verma A., Sparago A., Del Prete R., **Monticelli M.**, Calzari L., Antona V., Melis, D., Tenconi R., Russo S., Cerrato F., Riccio A. Loss-of-function maternal-effect mutations of PADI6 are associated with familial and sporadic Beckwith-Wiedemann syndrome with multi-locus imprinting disturbance. Clin Epigenetics. 2020 Sep 14;12(1):139.

Liguori L., **Monticelli M.**, Allocca M., Hay Mele B., Lukas J., Cubellis M.V., Andreotti G. Pharmacological Chaperones: A Therapeutic Approach for Diseases Caused by Destabilizing Missense Mutations. Int J Mol Sci. 2020 Jan 13;21(2):489.

Liguori L., **Monticelli M.**, Allocca M., Cubellis M.V., Hay Mele B. Bioinformatics tools for marine biotechnology: a practical tutorial with a metagenomic approach. BMC Bioinformatics. 2020 Aug 21;21(Suppl 10):348.

Monticelli M., Liguori L., Allocca M., Andreotti G., Cubellis M.V. β-Glucose-1,6-bisphosphate stabilizes pathological phophomannomutase2 mutants in vitro and represents a lead compound to develop pharmacological chaperones for the most common disorder of glycosylation, PMM2-CDG. Int J Mol Sci. 2019 Aug 26;20(17):4164.

Citro V., Cimmaruta C, **Monticelli M.**, Riccio G., Hay Mele B., Cubellis M.V., Andreotti G. The analysis of variants in the general population reveals that PMM2 is extremely tolerant to missense mutations and that diagnosis of PMM2 -CDG can benefit from the identification of modifiers. Int J Mol Sci. 2018 Jul 30;19(8):2218.

Cimmaruta C., Liguori L., **Monticelli M.**, Andreotti G., Citro V. E-Learning for rare diseases: an example using Fabry Disease. Int J Mol Sci. 2017 Sep 24;18(10):2049.

Marques-da-Silva D., Dos Reis Ferreira V., **Monticelli M.**, Janeiro P., Videira P.A., Witters P., Jaeken J., Cassiman D. Liver involvement in congenital disorders of glycosylation (CDG). A systematic review of the literature. J Inherit Metab Dis. 2017 Mar;40(2):195-207.

Monticelli M., Ferro T., Dos Res Ferreira V., Jaeken J., Videira P.A. Immunological aspects of congenital disorders of glycosylation (CDG): a review. J Inherit Metab Dis. 2016 Nov;39(6):765-780.

Andreotti G., **Monticelli M.**, Cubellis M.V. Looking for protein stabilising drugs with thermal shift assay. Drug Test Anal. 2015 Sep;7(9):831-4.

Premi, Borse e Finanziamenti

2026	**Primo bando FEBS per eventi formativi promossi dalle Società aderenti – 2026**, FEBS **Proponente**, per conto della Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare (SIB). Richiesta di finanziamento a sostegno del 1° SIB Young Meeting.	*€2,000*
2025	**Borsa di partecipazione, 63° Congresso SIB**, Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare	
2024	**Borsa di partecipazione, 1st Anglo-Italian Chemical Biology Bilateral Meeting**, Società Chimica Italiana	
2023	**Premio Giovane Ricercatore**, Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR	

Presentazioni

Invited Talks

Apr 2024. *Biochemical features of phosphomannomutase-2 associated congenital disorder of glycosylation, PMM2-CDG*. Seminari congiunti IBBC - EMBL, Monterotondo, Italia.

Mag 2021. *The challenges and solutions faced throughout CDG research and drug development: results from an electronic questionnaire made possible by CDG families and professionals*. 5th World Conference on CDG, Evento online.

Comunicazioni orali

Dic 2025. *PROPHECY-GlycoRARE: small-molecule UGGT modulators as a therapeutic approach for misfolding diseases*. 8° Meeting dell'Istituto di Chimica Biomolecolare, Napoli, Italia.

Ott 2025. *Phosphomannomutases in the mirror: from structural and biochemical divergence to small molecule therapies in PMM2-CDG*. Giornate Scientifiche di Dipartimento, DSCTM-CNR, Bologna, Italia.

Dic 2024. *Beneficial effects of Glc-1,6-P_2 modulation on mutant PMM2*. 1st Anglo Italian Chemical Biology Bilateral Meeting, Perugia, Italia.

Dic 2023. *Small molecules and missense mutations*. 7° Meeting dell'Istituto di Chimica Biomolecolare, Padova, Italia.

Nov 2023. *Raw protein extracts to determine the protein-ligand binding: a tool for drug discovery*. 4° Workshop Maria Ciaramella, Napoli, Italia.

Nov 2020. *Analysis of whole exome sequencing and protein modelling: the lesson from cyclin B*. Bioinformatics and Computational Biology Conference, Evento online.

Nov 2018. *Passenger mutations as a target for the personalised therapy of cancer*. Bioinformatics and Computational Biology Conference, Napoli, Italia.

Poster

Set 2025. *From Bystander to Target: Phosphomannomutase-1 as a Therapeutic Node in Phosphomannomutase-2 Congenital Disorder of Glycosylation*. 63° Congresso SIB, Palermo, Italia.

Dic 2024. *Characterising a-GAL Mutants: From Misfolding to Rescue*. 1st Anglo Italian Chemical Biology Bilateral Meeting, Perugia, Italia.

Mag 2023. *Raw protein extracts to determine the protein-ligand binding: a tool for drug discovery*. BioProSys Joint Meeting, Napoli, Italia.

Set 2020. *^{31}P-NMR: high field characterisation of biological molecules and potential applications to the study of phosphorylated sugars fluxes*. Magnetic Resonance meets the future of biophysics, Biophysical Society Virtual Networking Event.

Lug 2019. *Biochemistry And Bioinformatics In The Service Of PMM2-CDG: Finding Pharmacological Chaperones And Modifier Genes*. 4th World Conference on CDG, Lisbona, Portogallo.

Attività Didattica

2025-2026	**Cultore della Materia in Biochimica**, Dipartimento per la Promozione delle Scienze Umane e della Qualità della Vita, Università Telematica San Raffaele Roma
Mag 2026	***From protein folding to glycosylation: the role of sugars in the functional fate of proteins***, Seminario nell'ambito del corso di Biochimica della Nutrizione, Dipartimento per la Promozione delle Scienze Umane e della Qualità della Vita, Università Telematica San Raffaele Roma
2021-2023	**Attività didattica nell'ambito del Dottorato di Ricerca in Scienze della Vita Molecolari**, 36°, 37°, 38° ciclo, DiSTABiF, Università della Campania "Luigi Vanvitelli"
Dic 2018	***Congenital disorders of glycosylation: an example of very rare genetic diseases***, Alternanza Scuola-Lavoro – Seminario per studenti di scuola secondaria di secondo grado, Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR
Mag 2018	**Fattorie Didattiche Aperte**, Istituto Zooprofilattico Sperimentale del Mezzogiorno

Partecipazione a Progetti di Ricerca Finanziati

Studiare malattie rare per comprendere malattie non rare: i disordini congeniti della glicosilazione ed i disturbi del neuro-sviluppo

PI: Dr. G. Andreotti – Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR

- Accordo per la coesione della Regione Campania - Promozione di progetti di ricerca, sviluppo sperimentale e innovazione collaborativi nel campo delle malattie rare - Intervento n. 28

Analysis of genetic variants associated with Beckwith-Wiedemann syndrome

PI: Prof. A Riccio – DiSTABiF, Università della Campania L. Vanvitelli

- Ministero dell'Università e della Ricerca (MUR) PRIN 2022 - B2N2BY

Rescuing the function of Trem2 variants associated with Alzheimer's Disease via a novel class of small molecules

PI: Prof. A. Fontana - Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR

- PNRR - PNRR-MAD-2022-12376849

Characterisation of engineered PMM2-CDG fibroblasts as tools for deciphering the molecular basis of the disease and developing therapeutic approaches

PI: Dr. G. Andreotti – Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR

- Consiglio Nazionale delle Ricerche, CNR – Accordo bilaterale di ricerca CNR-SAS (Slovak Academy of Sciences) – 2023- 2024

Causes and mechanisms of genomic imprinting disturbances in Beckwith-Wiedemann syndrome and Wilms Tumor
PI: Prof. A Riccio – DiSTABiF, Università della Campania L. Vanvitelli
- Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC) – IG24405–2021-2026

Molecular genetics and new directions for clinical management of growth disorders associated with genomic imprinting
PI: Prof. A Riccio – DiSTABiF, Università della Campania L. Vanvitelli
- Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca (MIUR) PRIN 2015 - 2015JHLY35$_0$02

Pharmacological chaperones for the cure of rare diseases
PIs: Prof. M.V. Cubellis –Università di Napoli Federico II e PI: Dr. G. Andreotti – Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR
- Fondazione Telethon - GGP12108–2012-2016

Attività Scientifiche

Incarichi e ruoli di leadership

2026	**FEBS Open Bio**, Junior Ambassador
2025-2026	**Coordinatrice della Sezione Giovani e Rappresentante della Sezione Giovani Gruppo *Proteine***, Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare

Organizzazione di eventi scientifici

Structural and functional characterization of proteins and their modulation. Meeting del Gruppo *Proteine* della SIB, 20-22 maggio 2026, Università di Salerno. Membro del Comitato Scientifico - sezione Giovani.

1st SIB Young Meeting – an international FEBS-supported education event. 25-27 marzo 2026, Abano Terme (PD). Membro del Comitato Scientifico e Organizzatore. Proponente della richiesta di supporto finanziario alla FEBS Education and Training Committee.

La Chimica tra Tradizione e Innovazione. Meeting della Società Chimica Italiana, 20 febbraio 2026, CNR Area della Ricerca NA3 Pozzuoli (NA). Membro del Comitato Organizzatore.

WebPro Proteins on the Web 2021. Meeting del Gruppo *Proteine* della SIB, 20-21 maggio 2021, Evento online. Membro del Comitato Scientifico e Organizzatore.

Peer Review

Revisione di articoli scientifici per vari giornali (Springer Nature, MDPI, Frontiers).

Affiliazioni a società scientifiche ed ordini professionali

Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare, dal 2019
Società Chimica Italiana, dal 2024
Ordine dei Biologi (ONB), dal 2020

Altre attività

Membro del Comitato di Valutazione. Premio ISSA per studenti di scuola secondaria di secondo grado – edizioni XIV e XV. Con il patrocinio morale dell'Istituto di Chimica Biomolecolare, CNR.

Traduzioni inglese-italiano. Immunology and CDG Questionnaire, in collaborazione con CDG Allies – Network Internazionale di Associazioni di Professionisti e Pazienti.