

WORK EXPERIENCE

Internship at Urology and Andrology at Dottoressa Fedra Gottardo - Treviso, Italy

APRIL 2021

Internship at General Practitioner at "Santa Maria Goretti" hospital and "Icot" hospital - Latina, Italy

OCTOBER 2020 - NOVEMBER 2020

Internship at Coronaric Intensive Care Unit at Ospedale San Giacomo' - Castelfranco Veneto, Italy

JULY 2016

JEF (Young European Federalists) summer seminar in Neumarkt (Austria) and Ventotene (Italy)

JULY AND AUGUST 2016

EDUCATION HISTORY

University of Rome "La Sapienza" - Rome, Italy

OCTOBER 2016 - NOW

Medicine and Surgery Degree

Liceo "Giorgione" - Castelfranco Veneto

2011- 2016

High school degree

VOLUNTEER ACTIVITIES

Leo Club 'Piero Serena' member and former president

2015 - NOW

AMAF ONLUS member and part of the Governative Council

2020

AVIS blood donor

2018

ANNA GAMBAROTTO

LANGUAGES

Italiano - Native speaker

English - Advaced User (C1
Cambridge certificate)

SKILLS

Good knowledge of Microsoft Office

Drive Licence B

Understanding Metastasis - Coursera
Certificate

FORMATO EUROPEO PER IL CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome **MALINVERNO**
Nome **FEDERICA**
Telefono
E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date 01/06/2018 – OGGI
• Nome e indirizzo del datore di lavoro P.O. San Gerardo Via Perolesi 33 - Monza
Unita Operativa di Gastroenterologia – iredttore Prof. Pietro Invernizzi
ASST-MONZA
Dirigente Medico
Dirigente Medico in Gastroenterologia
Principale orientamento: epatologia
- Date 01/04/2016 – 31/05/2018
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Studi Milano Bicocca – piazza Dell'Ateneo Nuovo, 1 - Milano
Università
Assegnista di ricerca per il progetto di ricerca "sviluppo di approcci innovativi e personalizzati nella gestione clinica e terapia di pazienti con malattie autoimmuni del fegato" nell'ambito del Progetto ID: 2016-CONT-0621, centro Internazionale di Studio e Ricerca sulla Patologia epato-bilio-pancreatica – resp. Prof. Strazzabosco"
Attività di ricerca, creazione di database, partecipazione a trail clinici, attività ambulatoriale epatologica.
- Date 01/2015 – 03/2016
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Via F. Sforza, 28 - Milano
Istituto di Ricerca e Cura a Carattere Scientifico
Contratto di collaborazione coordinata e continuata presso l'Unità Operativa di Gastroenterologia ed Epatologia – direttore Prof. Massimo Colombo
Attività clinico-assistenziale presso L'Ambulatorio del Trapianto di Fegato e collaborazione alle attività di guardia divisionale

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date 06/2009 - 12/2014
- Pagina 1 - Curriculum vitae di
Federica Malinverno

| | |
|---|--|
| • Nome e tipo di istituto di istruzione | Università degli Studi di Milano - Via Festa del Perdono 7, Milano Scuola di Specializzazione in Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva presso le sedi: - U.O. di Gastroenterologia ed Epatologia Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano - U.O. di Gastroenterologia Ospedale Luigi Sacco Milano - U.O. di Medicina Interna Istituto Clinico Humanitas Milano Medico specialista in Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva con voti pieni e lode – titolo di discussione della tesi "Epidemiologia della cirrosi biliare primitiva: due popolazioni a confronto" |
| • Qualifica conseguita | |
| • Data | 03/2008 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione | Università degli Studi di Milano – Via Festa del Perdono 7, Milano Corso di laurea presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia |
| • Qualifica conseguita | Diploma di laurea in Medicina e Chirurgia con voti pieni e lode – titolo di discussione della tesi "La terapia antivirale con Peg-Interferone e Ribavirina in 500 pazienti; studio dell'immunità innata in un sottogruppo di soggetti durante il trattamento combinato" |
| • Data | 07/2001 |
| • Qualifica conseguita | Diploma di maturità scientifica |

ULTERIORI INFORMAZIONI

Socio Associazione Italiana Studio Fegato (AISF)

Partecipazione in qualità di sub-investigator a > 5 trials clinici sperimentali e studi osservazionali

Pubblicazioni censite su PUBMED:

- "Novel therapeutics for primary biliary cholangitis: Toward a disease-stage-based approach" - Mousa, HS, Carbone M, Malinverno F, Ronca V, Gershwin ME, Invernizzi P; Autoimmun Rev 2016
- "International genome-wide meta-analysis identifies new primary biliary cirrhosis risk loci and targetable pathogenic pathways" - Cordorelli HJ et al. Nat Commun 2015
- "DNA methylation profiling of the X chromosome reveals an aberrant demethylation on CXCR3 promoter in primary biliary cirrhosis" - Lleo A, Zhang W, Zhao M, Tan Y, Bernuzzi F, Zhu B, Liu Q, Tan Q, Malinverno F, Valenti L, Jiang T, Tan L, Liao W, Coppel R, Invernizzi P, Lu Q, Adams DH, Gershwin ME; PBC Epigenetic Study Group et al Clin Epigenetics 2015
- "Response letter: just a matter of luck?" - Donato MF, Malinverno F, Monico S. Liver Int 2015
- "Bridging all oral DAA therapy from wait time to post-liver transplant to improve HCV eradication? Donato MF, Monico S, Malinverno F, Aghemo A, Maggioni M, Reggiani P, Colombo M. Liver Int 2015
- "Immunochip analyses identify a novel risk locus for primary biliary cirrhosis at 13q14, multiple independent associations at four established risk loci and epistasis between 1p31 and 7q32 risk variants" Juran BD et al Hum Mol Genet 2012
- "Treatment with PEG-interferon and ribavirin for chronic hepatitis C increases neutrophil and monocyte chemotaxis" Giorgini A, Capsoni F, Podda M, Lleo A, Battezzati PM, Ongari A, Selmi C, Benetti A, Malinverno F, Rossaro L, Gershwin ME, Zuin M. Ann N Y Acad Sci 2009.

ALTRÉ LINGUA

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

INGLESE

- eccellente
- buono
- buono

Autorizzo il trattamento dei dati personali ai sensi del D. Lgs. n. 196/2003.

La sottoscritta Annalia Cianflone consapevole delle sanzioni penali richiamate dall'art. 76 del DPR 28/12/2000 n. 445, in caso di dichiarazioni mendaci, e di uso di atti falsi e consapevole della decadenza dei benefici eventualmente conseguiti a seguito di dichiarazioni non veritiero così come previsto dall'art. 75 del DPR 445 del 28 dicembre 2000, dichiara sotto la sua personale responsabilità ai sensi dell' art. 46 e 47 del DPR 445/2000 di essere in possesso del seguente curriculum

INFORMAZIONI PERSONALI

Cianflone Annalia

POSIZIONE RICOPERTA

Specialista in Genetica Medica

ESPERIENZA PROFESSIONALE

16/06/2020-ad oggi

Medico specialista
S.S. Citogenetica e Genetica Medica dell'ASST di Monza
Ambulatorio anemie ereditarie e malattie del metabolismo
dell'adulto

01/07/2019-31/10/2019

Specializzando in Genetica Medica
King's College, Londra (Regno Unito)
Analisi esomi in pazienti con aneurisma aortico

01/11/2018-31/06/2019

Specializzando in Genetica Medica
Guy's and St Thomas Hospital, Londra (Regno Unito)
Attività di genetica clinica in pazienti sindromici ed in ambulatori dedicati a displasie scheletriche, sindromi da difetti del DNA repair, malattie genetiche dell'apparato visivo, malattie metaboliche, sindrome di Alport, diagnosi pre-natale, PMA.

01/03/2018-31/10/2018

Specializzando in Genetica medica
Ospedale Policlinico "San Martino", Genova(Italia)
Consulenza genetica, follow up e presa in carico multidisciplinare presso ambulatorio genetica medica dell'adulto per pazienti con neurofibromatosi, sclerosi tuberosa, Charcot-Marie-Tooth, malattie neuromuscolari, malattie neurodegenerative dell'adulto, trials clinici e registro pazienti con corea di Huntington, malattia del motoneurone, malattie mitocondriali, demenza, consulenza genetica prenatale.

01/03/2017-28/02/2018

Specializzando in Genetica Medica
Ospedale Policlinico "San Martino", Genova(Italia)
Consulenza genetica nell'ambulatorio per tumori rari, sindrome melanoma ereditario, sindrome di Gorlin, Von Hippel Lindau, Amartomatosis, Birt-Hogg-Dubé.

01/07/2015-28/02/2017

Specializzando in Genetica Medica
Ospedale Regionale per le Microcitemie, "A. Cao" Cagliari (Italia)

Attività di genetica clinica, follow up e presa in carico multidisciplinare nell'ambulatorio di genetica clinica e malattie rare per pazienti sindromici, con cromosomopatie, neurofibromatosi, malattie metaboliche, in terapia enzimatica sostitutiva, malattie neurologiche pediatriche a base genetica.

01/03/2015-30/06/2015

Specializzando in Genetica Medica

Ospedale Binaghi ASSL Cagliari (Italia)

Attività di genetica clinica e attività di laboratorio (citogenetica e genetica molecolare) nell'ambito di sindromi oncologiche a base genetica, prenatale, infertilità, emocromatosi, neurofibromatosi, e malattie genetiche nell'adulto

01/01/2015–28/02/2015

Medico di Guardia

ASP di Lamezia Terme, Conflenti (Italia)

01/08/2014–31/08/2014

Medico di Guardia Turistica

ASP di Catanzaro, Taverna (Italia)

01/04/2014–06/2014

Medico di Guardia

ASP di Catanzaro, Albi (Italia)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

30/06/2019-30/09/2019

Honorary Fellow

Department of Medical & Molecular Genetics

King's College, Londra, UK

01/11/2018 – 30/06/2019

Honorary Fellow

Department of clinical genetics

Guy's Hospital, Londra

20- 24 Aprile 2018

Vincitrice fellowship per corso di formazione "Basic and advanced course in genetic counselling"

Centro residenziale Universitario di Bertinoro

7-8 Giugno 2016

Corso di formazione (11,7 CFU)

Advanced master School Fabry

Vedano a Lambro, Universita' degli studi di Milano-Bicocca

11-13 Maggio 2016

Corso di formazione

XI Corso residenziale di Genetica pediatrica

Sindromi malformative complesse con disabilita' intellettuale

Bologna, Fondazione Mariani

30/09/2015

Corso di perfezionamento

L'utilizzo della metodica CGH array nella diagnostica prenatale
- Università degli Studi di CAGLIARI

01/09/2005–23/10/2013

Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia

Universita' degli Studi "Magna Graecia", Catanzaro (Italia)

01/09/1998–30/06/2003

Maturita' Classica

Liceo Classico "P. Galluppi", Catanzaro (Italia)

Competenze personali

| Madre lingua Lingue straniere | Italiana | | | | |
|----------------------------------|--------------|---------|------------|------------------|---------|
| | COMPRENSIONE | | PARLATO | | SCRITTO |
| | Ascolto | Lettura | Intervento | Produzione orale | |
| inglese | B2 | B2 | B2 | B1 | B1 |
| Francese | A2 | A2 | A2 | A1 | A2 |

Livelli: A1/A2: utente base - B1/B2: utente intermedio - C1/C2: utente avanzato
 Quadro comune Europeo di riferimento delle Lingue

Competenza digitale

| | Autovalutazione | | | | |
|-------------------|-----------------------|-------------------|------------------------|-------------------|-------------------------|
| | Elaborazione dei dati | Comunicazione | Creazione di contenuti | Sicurezza | Risoluzione di problemi |
| Utente Intermedio | Utente Intermedio | Utente Intermedio | Utente Intermedio | Utente Intermedio | Utente Intermedio |

ULTERIORI INFORMAZIONI

Conferenze/Convegni

22-24 Ottobre 2019

International Airport Meeting
SienaRelatore: Genotype/phenotype correlations in carriers of a single autosomal COL4A3 and COL4A4 mutation.

15-18 Giugno 2019

European Society Human Genetics conference 2019
GothenburgPresentazione Poster: Genotype/phenotype correlations in carriers of a single autosomal COL4A3 and COL4A4 mutation.

12 Marzo 2019

CGS Spring Meeting 2019
Royal College of Physicians, Londra
Uditore

| | |
|---------------------|--|
| 23-24 Gennaio 2019 | Festival of Genomics Business Design Center, Londra <u>Uditore</u> |
| 10 Gennaio 2019 | Mitochondrial optic neuropathies (2CPD) Royal Society of Medicine, Londra <u>Uditore</u> |
| 20 Dicembre 2018 | The dos and don'ts of genetic skin disease (3 CPD) Royal Society of Medicine, Londra <u>Uditore</u> |
| 7 Dicembre 2018 | Cancer Genetics Group Winter Meeting 2018 (5 CPD) Royal Society of Biology, Londra |
| 28 Novembre 2018 | Diagnostic challenge and clinical management of DNA repair disorders (4CPD) Royal Society of Medicine, Londra <u>Uditore</u> |
| 29-31 Ottobre 2018 | AAC New technologies and strategies to fight cancer 3rd Annual Meeting Milano <u>Presentazione Abstract:</u> Improving clinical genetic testing in hereditary melanoma by gene panel sequencing: identification of novel germline pathogenic variants in <i>ACD</i> , <i>ATM</i> , <i>BAP1</i> and <i>POT1</i> . |
| 16-19 Giugno 2018 | European Society Human Genetics conference 2018 Milano <u>Uditore</u> |
| 15-17 Novembre 2017 | XX Congresso Nazionale SIGU Napoli <u>Abstract:</u> Genetic testing for melanoma dominant and subordinate cancer syndromes: from gene panel to new diagnostic algorithms |
| 29- 30 Giugno 2017 | The future of medicine starts now how science and new technology are reshaping health science Genova <u>Uditore</u> |
| 23-26 Novembre 2016 | XIX Congresso Nazionale SIGU Torino <u>Presentazione poster:</u> Usher syndrome a clinical case |
| 12 Novembre 2016 | Distrofia muscolare di Duchenne Cagliari <u>Relatore:</u> Trials clinici |

| | |
|----------------------------|---|
| 19-21 Maggio 2016 | Il Congresso regionale area pediatrica I bambini son il nostro futuro Alghero Relatore corso pre congressuale: Segni di sospetto di malattia genetica rara: dal segno clinico alla diagnosi |
| 12-14 Febbraio 2016 | Conferenza internazionale sulla distrofia di Duchenne e Becker Roma <u>Uditore</u> |
| 6 Novembre 2015 | Le mucopolisaccaridosi: un modello nella gestione multidisciplinare delle malattie rare Sassari <u>Uditore</u> |
| 21-24 Ottobre 2015 | XVIII Congresso Nazionale SIGU Rimini <u>Uditore</u> |
| 26 Maggio 2015 | I trapianti nel terzo millennio: dal presente al futuro Cagliari, 26 Maggio 2015 <u>Uditore</u> |
| 1-3 Ottobre 2015 | I Congresso regionale di area pediatrica Comunicare meglio per curare meglio Cagliari Relatore corso pre congressuale: malattie genetiche rare dal segno clinico alla diagnosi |

Allatori::o il trattamento dei dati personali collenelli nel presente curriculum vitae ai sensi del D... 196 2003 Codice in materia di protezione dei dati personali

Annalia Cianflone



Daniela Braconi

WORK EXPERIENCE

01/12/2021 – CURRENT – Siena, Italy

Associate Professor of Biochemistry

University of Siena, Department of Biotechnology, Chemistry and Pharmacy

Lecturer of Advanced Biological Chemistry, Course of Advanced Biological Chemistry for the Master's Degree Course CHEMISTRY (LM-54) (course held in English)

Lecturer of Applied Biochemistry, Course of Applied Biochemistry for the 5-year single-cycle degree course in PHARMACEUTICAL CHEMISTRY AND TECHNOLOGY (LM-13)

01/12/2018 – 30/11/2021 – Siena, Italy

Senior Researcher (art. 24 c.3-b L. 240/10) (Area: Biology; Scientific Sector: Biochemistry)

University of Siena, Department of Biotechnology, Chemistry and Pharmacy

Experimental research activity related to "Biochemical studies of the physiopathological mechanisms of rare diseases"

01/06/2008 – 14/10/2018 – Siena, Italy

Post-doc research fellowship (various positions) (Area: Biology; Scientific Sector: Biochemistry)

University of Siena, Department of Biotechnology, Chemistry and Pharmacy

Experimental research activity related to various research projects

2012 – 2013 – Siena, Italy

Adjunct Professor of Applied Biochemistry

University of Siena, Department of Biotechnology, Chemistry and Pharmacy

Course of Applied Biochemistry for the 5-year single-cycle Master's Degree Course in PHARMACY (LM-13)

2004 – 2017 – Siena, Italy

Collaborator teacher

Collaboration with Prof. Santucci for teaching activities of various master's degree courses: Applied Biochemistry, The omic technologies: post-genomics (transcriptomics, proteomics, metabolomics, metabonomics), Biochemistry, Cellular Biochemistry, Advanced Methodologies in Biochemistry

2016 – 2019 – Siena, Italy

Teacher of Applied Biochemistry for Higher Technical School

Fondazione Vita - ITS per le Nuove Tecnologie della Vita

15/04/2017 – 14/10/2017 – Siena, Italy

Research fellowship

University of Siena, Department of Biotechnology, Chemistry and Pharmacy

Experimental research activity related to the project "Study of the effects of beer silicon on human osteoarticular cells"

09/07/2010 – 08/07/2011 – Siena, Italy

Holder of a research grant

University of Siena, Department of Biotechnology (terminated)

Holder of a research grant funded by the province of Siena, call "Young researchers into companies" (2010) for the project "PROMETEO2" (Thermal Medicine Project in Osteoarthritis - Integration with Proteomic technology)

Business Partner: Società Terme Santa Caterina srl, San Quirico d'Orcia (SI)

Budget 20,000 euros

01/07/2008 – 01/10/2008 – Liverpool, United Kingdom

Erasmus fellowship

University of Liverpool (UK), Human Anatomy and Cell Biology, School of Biomedical Sciences

EDUCATION AND TRAINING

01/10/2004 – 30/10/2008 – Siena, Italy

Ph.D. title, 'Doctor Europaeus' label

University of Siena

Attività di ricerca relativa all'utilizzo del lievito *Saccharomyces cerevisiae* come modello per la valutazione della tossicità di pesticidi e dell'acido omogentisico (il cui accumulo è legato alla malattia rara alcaptonuria)

Field(s) of study

- Scuola di Dottorato di ricerca in Biotecnologie Mediche
- Sezione Scienze Biochimiche e Microbiologiche (ciclo XX)

"Saccharomyces cerevisiae: from grapes to humans..." | EQF level 8 | Dottorato di ricerca

11/2003 – Siena, Italy

Qualification to practice as a Pharmacist

University of Siena, Faculty of Pharmacy

03/11/2003 – Siena, Italy

Degree in Pharmacy

University of Siena, Faculty of Pharmacy

Collaboration in a research project dedicated to an immunoproteomic study of Helicobacter pylori infection and human dermatological diseases

Field(s) of study

- Biochemistry

110/110 e lode | Experimental thesis "Helicobacter pylori and human skin diseases. an immunoproteomic study" | EQF level 7 | Single cycle (5 years) Degree (European regulation, started on AY 1997/1998)

LANGUAGE SKILLS

MOTHER TONGUE(S): Italian

OTHER LANGUAGE(S):

English

Listening
B2

Reading
B2

Spoken production
B2

Spoken interaction
B2

Writing
B2

French

Listening
B1

Reading
B1

Spoken production
B1

Spoken interaction
B1

Writing
B1

PUBLICATIONS

Scientific production

Author of 66 articles in peer-reviewed journals (22 as first author, 8 as second / second-to-last author)

Author of 8 book chapters, 7 as first author and one as second-to-last author
Author of 49 posters and abstracts for national and international conferences (18 as first author)
[Link to PubMed](#) (58 documents)
[Link to Scopus](#) (70 documents)
Speaker at six scientific congresses, and organizer of three
shorturl.at/oEMY4 shorturl.at/dlwC3

Guest editor for Drug Discovery Today: Disease Models. Special issue: Models of rare diseases

2020 <https://www.journals.elsevier.com/drug-discovery-today-disease-models>

Guest editor for the International Journal of Molecular Sciences, Special issue: Advances in Molecular Biology and Targeted Therapy of Osteosarcoma

2020 https://www.mdpi.com/journal/ijms/special_issues/Osteosarcoma

Indicators

Scopus Identifier 22233272200, H-index=21, Citations (total)=1311, Citations (average)=18.729
Publons ResearcherID J-9616-2018, H-index=22, Citations (total)=1181, Citations (average)=16.634
Google Scholar H-index=25, Citations (total)=1689
Orcid <https://orcid.org/0000-0002-9657-4169>
2020 Journal Impact Factor, Journal Citation Reports (Clarivate, 2021), IF (total)=334.628, IF (average, 61 journals)=5.486

NETWORKS AND MEMBERSHIPS

Memberships

2018-ongoing: member of the Italian Society of Biochemistry and Molecular Biology (SIB)

2012-ongoing: member of aimAKU (Italian Association of Alcaptonuria Patients) and administrator of the dedicated Facebook page (<http://www.facebook.com/alcaptonuria.italia/>)

HONOURS AND AWARDS

28/09/2007

Scholarship award – SIB - The Italian Biochemistry Society

Winner of a scholarship from SIB - Italian Biochemistry Society - for the poster presented to the 52nd national congress (Riccione, Italy, 26-28 September 2007)

OTHER SKILLS

CURRENT

Reviewer for scientific papers

83 verified reviews for several scientific journals

<https://publons.com/researcher/1654500/daniela-braconi/peer-review/>

2021

Evaluator of scientific projects

Reviewer for the evaluation of ARTES 4.0 projects to be admitted to funding for the extraordinary COVID call and call n.3

<https://www.artes4.it/>

2004 – CURRENT

Tutor of students

Teaching support and tutoring activity for the preparation of degree theses and for trainees, PhD students and Erasmus students; reports and co-reports of Master's degree theses

shorturl.at/muyAD

2020 – 2021

Supervisor of research projects

Management supervisor for the project LASSIE, funded by ARTES 4.0 (COVID call)

<https://blog.artes4.it/piattaforma-per-test-avanzati-di-virus-e-tessuti-biologici-lassie>

RESEARCH ACTIVITY

Research interests

- Analysis of the molecular mechanisms of rare diseases, in particular alkaptonuria
- Analysis of biomarkers related to oxidative and inflammatory stress in relation to pathological conditions
- Establishment and characterization of in vitro models for the study of rare diseases and the stress response
- Analysis of post-translational modifications of proteins, with particular attention to oxidative stress
- Analysis of the biological activity of natural compounds, including those deriving from waste material
- Proteomics and immunoproteomics of microorganisms (eg *Saccharomyces cerevisiae*, *Neisseria meningitidis*, *H. pylori*)

GRANTS RECEIVED

2022

F-CUR – Funding of Curiosity-driven projects, PSR 2021, University of Siena

Funding of 30,000 euros for the project "Preclinical Screening In Alkaptonuria" (SPIA)

Prof. Annalisa Santucci

Annalisa Santucci – Curriculum vitae sintetico

| | |
|------------|---|
| 2004-Oggi | Professore Ordinario di Biochimica (SSD BIO/10) |
| 2020-2024 | Membro del Comitato Scientifico del convegno FEBS 2027 |
| 2022 | Membro Comitato Scientifico della Messina University Press |
| 2015- 2021 | Direttore del Dipartimento di Eccellenza in Biotecnologie Chimica e Farmacia, Università di Siena |
| 2021-2023 | Membro del Consiglio di Indirizzo Fondazione Toscana Life Sciences |
| 2021 | Member of the SCIENTIFIC COMMITTEE OF 8TH European Workshop in Drug Synthesis MAY 21 2021 |
| 2021 | Membro del Comitato Scientifico-Organizzatore 61°SIB 2021 Congress |
| 2020-oggi | Fondatrice e Presidente CTS spin off Unisi SienabioACTIVE |
| 2019-2023 | Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare |
| 2019-oggi | Membro del Comitato Scientifico del Centro Regionale di Medicina di Precisione |
| 2020-oggi | Membro del Comitato Scientifico Executive Master Chemalux |
| 2021-oggi | Membro del Comitato Scientifico Clay |
| 2019-2021 | Membro del Comitato di Indirizzo del CdLM in Sustainable industrial pharmaceutical biotechnology |
| 2014-2020 | Coordinatore del Dottorato di Ricerca Executive Pegaso in Biochemistry and Molecular Biology-BiBiM 2.0. (Dottorato Executive Pegaso) - Università di Siena, Firenze, Pisa e CNR |
| 2017-Oggi | Membro Fondazione CRUI - Osservatorio Università-Imprese Gruppo di Lavoro "Dottorati industriali" Gruppo di Lavoro "Scienze della Vita e della Salute" – a) Sperimentazione Clinica Nuova direttiva EU; b) Formazione in sperimentazione e ricerca clinica |
| 2017- Oggi | Coordinatore Macronodo Life Sciences Università di Siena per il Competence Center Nazionale Industria 4.0 - ARTES 4.0 |
| 2017- Oggi | Referente per l'Università di Siena per il Cluster nazionale CTN BIG – Blue Italian Growth |
| 2017- Oggi | Membro del Gruppo di Lavoro Interministeriale BLUAMED Initiative |
| 2017-Oggi | Membro del Gruppo di Lavoro Bioeconomy Regione Toscana |
| 2019 | Membro Gruppo di lavoro PNR 2020-2026 - Bioeconomy, Food and Blue Growth |
| 2008-Oggi | Membro dell'International Advisory Board on Alkaptonuria |
| 2008-Oggi | Fondatore e Presidente del Comitato Scientifico di aimAKU – Associazione Italiana Pazienti AKU |
| 2009-2011 | Presidente del Corso di Laurea Magistrale in Pharmaceutical Biotechnology Università di Siena |
| 2008-2009 | Presidente del Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie per la Salute Umana Università di Siena |
| 2008-Oggi | Docente di Biochimica Applicata CTF Università di Siena |
| 2006-2008 | Membro del Comitato Scientifico del Polo Universitario della Val d'Elsa Università di Siena |
| 2008-Oggi | Membro dell'International Advisory Board on Alkaptonuria |
| 2004-2006 | Membro del Consiglio di Amministrazione dell'Università di Siena |
| 2004-2012 | Direttore del Centro Interdipartimentale per lo studio biochimico delle patologie osteoarticolari |
| 1986-Oggi | Socio SIB |

Organizzatrice di:

- 1988 – Scuola Nazionale di Scienza delle Proteine, SIB, Pontignano (SI), 22 Aug-2 Sep
- 1989 - IV Convegno Nazionale "Proteine '89", SIB, Siena, 14-16 Sep
- 1989 – COMETT Advanced Course on Protein Structural Aspects of Biotechnology, Edinburgh, UK, Sep
- 1991 – Corso Teorico Applicativo di Tecniche e Elettroforetiche, Fiorenzuola d'Arda (PC), 21-24 Jan
- 1996 – XI Convegno Nazionale "Proteine '96", SIB, Siena, 29-31 May
- 1999 - Workshop CEE "The Immunobiotechnology Workshop on Antibody Technology", Siena, 25 Apr

Prof. Annalisa Santucci

2005 – “Analisi Proteomica: dalla metodologia alle applicazioni”, serie di seminari, simposi ed attività di orientamento, 4 May -21 Jun 2005, various locations (Firenze, Pisa, Padova, Roma, Napoli, Milano)

2005 – Workshop ENEA “Saccharomyces cerevisiae: sistema modello per l’analisi delle risposte allo stress. Prospettive di ricerca e innovazione”, Rome 16 Dec

2008 – Seldi-Tof Users’ Meeting Bio-Rad, Siena 23-24 Oct

2009 – 3rd International Workshop on AKU, Siena, 27 Oct

2009 – Meeting of the International AKU Advisory Board, Siena, 28 Oct

2011 - 4th International Workshop on AKU, Cambridge, UK, Jan

2011- 5th International Workshop on AKU, Liverpool, UK, 18-19 Nov

2012 - 6th International Workshop on AKU, Piestany, Slovakia, 1-2 Nov

2012 - Conferenza dei Presidi Regione Toscana – “Centralità della Toscana nella ricerca mondiale su una malattia ultra-rara: l’alcaptonuria”, Firenze 3 Oct

2015 – Focus sulla prima malattia genetica: l’Alcaptonuria, Siena 1 Oct

2016 – La malattia di Lesch-Nyhan: nuove prospettive nella descrizione e nell’approccio diagnostico, terapeutico e assistenziale, Siena 15 Oct

2017 – Monogenic and Multifactorial Autoinflammatory Disorders International Advanced Course, Faculty Member, 14-17 dicembre 2017, Siena

2019 - 11th International Workshop on AKU, 28-30 January, Siena

2019 – Scuola Nazionale Dottorati in Biochimica 3-7 giugno, Brallo di Pregola (PV)

2019 – Riunione TUM SIB, Ancona 11 giugno 2019

2019 – 60° Congresso SIB, settembre 2019

2019 – 31° Riunione Nazionale “A. Castellani” dei Dottorandi di Ricerca in Discipline Biochimiche, giugno 2019

2020 – Giornata Nazionale delle Bioeconomia, Grosseto, 23 settembre 2020

2021 - Giornata Nazionale delle Bioeconomia, Siena, 27 maggio 2021

2021 - 32° Riunione Nazionale “A. Castellani” dei Dottorandi di Ricerca in Discipline Biochimiche, 13-16 settembre 2021

2021 – 61° Congresso SIB, 23-24 settembre 2021

2021 – Festival della Salute 2021, Siena, 11-14 novembre 2021

2021 - Siena Workshop - How the first human genetic disease may show the way toward Precision Medicine: the case of the ultra-rare disease alkaptonuria and ApreciseKUre digital ecosystem – Premio FEBS Science and Society, 16 dicembre 2021

Principali tematiche di ricerca:

Biochimica post-genomica

Meccanismi molecolari fisiopatologici di malattie metaboliche e rare

Bioeconomia

Autrice di oltre 210 pubblicazioni peer-reviewed su riviste internazionali e 10 capitoli di libri, Editor di 4 Special Issues.

Autore di due libri.

Invited speaker a oltre 20 convegni nazionali e internazionali.

H index: 39 Scopus

Inventore di 17 brevetti nazionali e internazionali

Titolare dei finanziamenti:

FMPS 2004: “Ricerca sulla qualità e tracciabilità dei prodotti alimentari in relazione con l’ambiente e la salute dell’uomo”

– Coordinator: Prof. Silvano Focardi; Coordinator of the Proteome and Metabolome Unit: Prof. Annalisa Santucci

Prof. Annalisa Santucci

FMPS 2003: "Ricerca sulla qualità e tracciabilità dei prodotti alimentari in relazione con l'ambiente e la salute dell'uomo"

– Coordinator: Prof. Silvano Focardi; Coordinator of the Proteome and Metabolome Unit: Prof. Annalisa Santucci

ARSIA 1997-2002 "Miglioramento qualitativo delle produzioni vitivinicole del materiale di propagazione -Innovazione della tecnica di vinificazione mediante interventi biotecnologici". Coordinator: E. Triolo; Responsible of the Proteomics and Biochemistry Unit: Prof. Annalisa Santucci

ARSIA 2001-2004: "Corretta gestione delle fermentazioni alcoliche nella produzione di vini toscani" Responsible of the Proteomics and Biochemistry Unit: Prof. Annalisa Santucci

FIRB 2001 (2002-2005): *Saccharomyces cerevisiae* come modello di cellula eucariote per lo studio dei processi di stress metabolico indotto da agenti perturbanti organici e/o inorganici. Protocollo: RBAU01JE9A, Responsible of the Proteomics and Biochemistry Unit: Prof. Annalisa Santucci

AIRC GRANT 2005–2007: Comparative analysis of gene expression profile and proteomics of pancreatic carcinoma

PAR 2006 University of Siena: Identification and characterization of new molecules with antiproliferative activity towards human osteoblastic cells.

FMPS 2006: Identification of new molecules with antiproliferative features for novel therapeutic strategies for the treatment of human osteosarcoma

FMPS 2006–2009: Clinical translation of preclinical knowledge in the field of muscle–skeletal tissue engineering for biological reconstruction of human material loss following traumtical and pathplogical events.

FMPS 2008-2009 - Studio proteomico e clinico della fisiopatologia dell'alcaptonuria e creazione di un'associazione di pazienti

FMPS 2010- Identificazione e analisi preclinica di molecole terapeutiche per il trattamento dell'alcaptonuria

TLS Orphan_01, grants 2008–2010: Studio proteomico e clinico della fisiopatologia dell'alcaptonuria ed allestimento di una terapia per il trattamento dell'ocronosi

ITT grants 2008: Identification, characterization and evaluation of novel molecules with antiproliferative activity on human osteosarcoma

TELETHON_grant GGP10058: Preclinical study of therapeutic agents for the treatment of ochronotic arthropathy

POR CREO FESR 2007-2013 _ATTIVITA' 1.1 - LINEA DI INTERVENTO 1.1.C: Realizzazione di sistemi ad elevata automazione per il monitoraggio di malattie infettive mediante il dosaggio di marcatori urinari (URIMARK)

FP7-HEALTH-2012-INNOVATION-1 - Clinical Development of Nitisinone for Alkaptonuria

Regione Toscana PROGETTI DI RICERCA NEL SETTORE NUTRACEUTICA - Studio degli effetti del silicio della birra della Val d'Orcia per il trattamento dell'osteoporosi e dell'osteoartrosi 2014-2016

BANDI PIF, PSR 2014-2020 della Regione Toscana, Annualità 2015 "OPENRICCIO-Ottenimenti di Prodotti Evoluti e Nuovi cosmetici e Ricognizioni Interattive per Catasto Castanicolo Ordinario

Progetto OMNIALGAE, Ministero dell'Ambiente e della Tutela del Territorio e del Mare, "Prodotti bioattivi da alghe infestanti", 2019-2023

MISE-Programma Progetti Proof of Concept 2020 POCARNO: Sviluppo di nuovi inibitori di HPPD per il trattamento di tirosinemie-SNIHTT febbraio 2021 agosto 2022

Effects of monoacylglycerols in colorectal tumors (MAGIC) Bando Salute Regione Toscana 2018

Progetto USALI Bando PIF Agroalimentare 2017

MISE-Bando "Fabbrica intelligente, Agrifood e Scienze della vita" Fondo per la crescita sostenibile - "Laboratorio 4.0 per la produzione di vaccini e biofarmaci"

"CHEBAPACK" "CHESTNUT SHELL BIO BASED PACKAGING BIO PACKAGING CON RICCI DI CASTAGANO", GAL FAR

Maremma S.c.a.r.l. e

Programma di Sviluppo Rurale 2014-2020 della Regione Toscana

ERASMUS + 022-1-MT01-KA210-VET-000082326

Prof. Annalisa Santucci

2022 - Fondo crescita sostenibile - Settore applicativo "Scienze della Vita" – Proposta progettuale n. 2261, denominata "MISS THAI – Molecular Interaction StudieS THrough Artificial Intelligence"

Prof.ssa Annalisa Santucci
Dipartimento di Biotecnologie, Chimica e Farmacia
Dipartimento di Eccellenza
Università degli Studi di Siena

Europass

Curriculum Vitae

Personal information

First name(s) / Surname(s) Rossella V. Parini

E-mail

Nationality

Marital status

Married, one daughter

Principal areas of expertise **Pediatrician and geneticist, expert in the treatment of patients with rare metabolic disorders**

Work experience

Dates

Occupation or position held **From January 2021**
Consultant at San Gerardo Hospital, Monza for adults with metabolic disorders (on a free basis)

Main activities and responsibilities
Collaboration with the other doctors of the Adult metabolic Center in the care of the patients

Name and address of employer
Type of business or sector
Ospedale San Gerardo, Via Pergolesi 33, 20900 Monza
III level University Hospital

Dates

Occupation or position held **From October 2017 on**
Consultant for San Raffaele Hospital, Milano for the research trial: "Haematopoietic stem cell gene therapy for the treatment of type I Mucopolysaccharidosis".

Main activities and responsibilities
Collaboration in the preparation of the protocol and CRF of the trial, in the clinical evaluation of the patients enrolled in the trial and in the analysis of the results of the trial.

Name and address of employer
Type of business or sector
Ospedale San Raffaele, via Olgettina 60, Milano
III level University Hospital

Dates

Occupation or position held **From March 2016 to December 2020**
Consultant for Rare Metabolic Diseases Unit of the Pediatric Department, Fondazione MBBM, San Gerardo Hospital, Monza

Main activities and responsibilities
Care of the metabolic patients, participating in clinical trials, PI of observational Clinical Studies on rare disease (FOS, MPS I Registry and MARS (MPS IV Registry), teaching students and nurses, organizing scientific meetings on metabolic disorders.

Name and address of employer
Type of business or sector
Fondazione MBBM, Azienda ospedaliera San Gerardo, Monza
III level University Hospital

Dates

Occupation or position held **From November 2003 to February 2016**
Permanent Hospital position, Chief of the rare Metabolic diseases Unit (Unità Operativa Semplice) of the Pediatric and Internal Medicine Department, San Gerardo Hospital, Monza

Main activities and responsibilities
General pediatrics and care of the metabolic patients, participating in clinical trials, organizing the activities of the other persons working in the Unit (2 pediatricians, 1 geneticist, 1 dietitian, 1 secretary)

Name and address of employer
Type of business or sector
Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza
III level University Hospital

| | | | | | | |
|--|----------------------|--|--------------------|-------------------|---|----|
| | Dates | 1981- November 2003 | | | | |
| Occupation or position held | | Permanent Hospital position, level 1 medical manager. | | | | |
| Main activities and responsibilities | | General pediatrics and care of metabolic patients. | | | | |
| Name and address of employer | | Azienda Ospedaliera Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano. | | | | |
| Type of business or sector | | III level University Hospital | | | | |
| Education and training | | | | | | |
| | Dates | 1992-1995 | | | | |
| Title of qualification awarded | | Board certification in Human Genetics | | | | |
| | Dates | 1983 | | | | |
| Title of qualification awarded | | Post-graduate training Clinique de Génétique Médicale, Hôpital Necker-Enfants Malades in Paris, France (prof Jean-Marie Saudubray) | | | | |
| | Dates | 1981 | | | | |
| Title of qualification awarded | | Post-graduate training Neonatal Intensive Care Unit of the Cornell University in New York, NY, USA | | | | |
| | Dates | 1981-1982 | | | | |
| Title of qualification awarded | | Board certification in Neonatology | | | | |
| | Dates | 1978-1981 | | | | |
| Title of qualification awarded | | Board certification in Pediatrics | | | | |
| | Dates | 1971-1977 | | | | |
| Title of qualification awarded | | Medical degree (cum laude) | | | | |
| Personal skills and competences | | | | | | |
| Mother tongue(s) | | Italian | | | | |
| Other language(s) | | 1) English and 2) French | | | | |
| Self-assessment | | | | | | |
| European level (*) | | | | | | |
| Language | Understanding | Speaking | Writing | | | |
| | Listening | Reading | Spoken interaction | Spoken production | | |
| 1 | B1 | B2 | B1 | B2 | 1 | B2 |
| 2 | B2 | B1 | B2 | B2 | 2 | A2 |
| Driving licence | B | | | | | |

Additional information

Dr. Parini is member of several international and national scientific societies or Study Groups, including the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), the American Society of Human Genetics (ASHG), the European Study Group for Lysosomal Disorders (ESGLD) and the Italian Pediatric Society (SIP), Italian Society for Inherited Metabolic Diseases and neonatal screening (SIMMESN).

As board member, she is active in patients' associations and disease registries: she is member of the Italian MPS Society (AIMPS) scientific advisory Board and of the Italian Glycogen storage Association (AIG) scientific advisory board; she participates in the MPS I European Board supported by Genzyme, the Fabry Outcome Survey (FOS) Pediatric task force and the Hunter Outcome Survey (HOS) board both supported by Shire and the MPS VI Clinical Surveillance Program advisory board supported by BioMarin.

Her publication list contains many articles, of which the vast majority has been published in English-language, peer-reviewed journals. She is (co-)author of 57 publications in indexed international journals in the last 5 years. She has authored several Italian book chapters and reviews on metabolic disorders. H-index = 46 (Web of Science); 41 (Scopus)

"In compliance with the GDPR and the Italian Legislative Decree no. 196 dated 30/06/2003, I hereby authorize you to use and process my personal details contained in this document"

02/02/2021

Curriculum Vitae



INFORMAZIONI PERSONALI

| | |
|-----------------|----------------------|
| Cognome e Nome | Innocenti Alessandro |
| E-mail | |
| Data di nascita | |

POSIZIONE ATTUALE

| | |
|--------------------------------------|--|
| Da aprile 2019 ad oggi | Dirigente Medico di Neurologia presso l'UO Neurologia e Stroke Unit dell'Ospedale Niguarda, Milano – Direttore Prof. Elio Clemente Agostoni |
| Principali attività e responsabilità | Attività clinica in reparto di Neurologia, ambulatorio di I e II livello, Day Hospital e Pronto Soccorso. Gestione in particolare del paziente con patologia nervosa periferica e neurooncologica. |

ESPERIENZA PROFESSIONALE

| | |
|--|---|
| Da febbraio 2018 a aprile 2019 | Contratto libero professionale in qualità di Medico Neurologo presso l'UO Neurologia e Stroke Unit dell'Ospedale Niguarda, Milano – Direttore Prof. Elio Clemente Agostoni Principali attività e responsabilità Attività clinica in reparto di Neurologia, ambulatorio di I e II livello, Day Hospital e Pronto Soccorso. Gestione in particolare del paziente con patologia nervosa periferica e neurooncologica. |
| Da maggio 2016 a settembre 2018 | Contratto libero professionale in qualità di Medico Neurologo presso l'U.O Neurologia e Stroke Unit dell'Ospedale San Luca - Istituto Auxologico Italiano, P.le Brescia 20, Milano – Direttore Dr. Vincenzo Silani Principali attività e responsabilità Attività clinica di guardia neurologica in Pronto Soccorso e Stroke Unit. |
| settembre '16 – febbraio 2018 | Contratto libero professionale a tempo indeterminato in qualità di Medico Neurologo presso la Stroke Unit del Reparto di Neurologia dell'Ospedale Policlinico San Donato, S.Donato Mse – Responsabile Prof. Luciano Bet, Direttore Prof. Giovanni Meola Principali attività e responsabilità Attività clinica in reparto di Stroke Unit, ambulatorio di I e II livello, e Pronto Soccorso. Gestione specialistica e subacuta del paziente con patologia cerebrovascolare. In ambito di ricerca clinica, partecipazione a studio di relazione tra l'aggregazione piastrinica e le recidive ictali ischemiche. |
| ottobre'14 – settembre 2016 | Contratto di collaborazione coordinata e continuativa, quindi Contratto libero professionale in qualità di Medico Neurologo presso la U.O. Neurologia Il NeuroOncologia dell'Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano – Direttore Dr. Antonio Silvani Principali attività e responsabilità Attività clinica in reparto, ambulatorio di I e II livello e Day Hospital. Gestione del paziente neurologico e neurooncologico. Collaborazione multidisciplinare con neurochirurghi, neuroradiologi, radioterapisti. Attività di ricerca prevalentemente svolta nell'ambito di trial farmacologici in campo neurooncologico, in particolare per quanto riguarda il reclutamento e l'inserimento del paziente, la gestione della chemioterapia, le decisioni cliniche e di protocollo sperimentale, il follow up, la raccolta dei dati e le analisi preliminari degli stessi. |

| | |
|--------------------------------------|---|
| febbraio'14 – settembre 2014 | Contratto individuale di lavoro a tempo determinato con la qualifica di Dirigente Medico in sostituzione di personale assente per maternità presso la U.O. Neurologia II – NeuroOncologia dell'Istituto Neurologico Carlo Besta, via Celoria 11, Milano – Primario f.f. Dr. A. Silvani |
| Principali attività e responsabilità | Attività clinica in reparto, ambulatorio di I e II livello e Day Hospital. Gestione del paziente oncologico e neurooncologico: diagnosi, terapie, gestione delle complicate, collaborazione multidisciplinare con neurochirurghi, neuroradiologi, radioterapisti. Cooperazione attiva nell'ambito di trials clinici farmacologici |
| dicembre 2010 - gennaio 2014 | Dottorato di Scienze fisiopatologiche, neuropsicobiologiche e assistenziali del ciclo della vita, Università degli Studi di Milano – Direttore Prof. R. Weinstein: attività svolta presso il Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Parma (Prof. M. Gentilucci, Prof. G. Rizzolatti) |
| Principali attività e responsabilità | Attività di ricerca in Neurofisiologia e Neuroscienze presso il Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Parma, Prof. M. Gentilucci, Prof. G. Rizzolatti; utilizzo di cinematica, EMG, TMS, software (es. Matlab, Statistica, SPSS) applicati alla ricerca sperimentale. |
| dicembre 2010 - gennaio 2014 | Contratto libero professionale in qualità di Medico Neurologo presso la Clinica Neurologica III dell'A.O. San Paolo, Milano – Direttore Prof. E. Capitani |
| Principali attività e responsabilità | Attività clinica in reparto, ambulatorio di I e II livello, e Pronto Soccorso. Attività diagnostica in ambito neurofisiologico, in particolare nell'ambito della diagnostica elettromiografica. |
| febbraio '07 - novembre 2010 | Medico specializzando in Neurologia presso la Clinica Neurologica III dell'Università degli Studi di Milano, A.O. San Paolo – Direttore Prof. E. Capitani |
| Principali attività e responsabilità | Attività formativa clinica. Attività di ricerca bibliografica, partecipazione a congressi nazionali. |
| settembre '06 - gennaio 2007 | Medico specializzando in Neurologia c/o la l'Unità di Neurologia Riabilitativa della Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano - Direttore Prof. R. Nemni |
| Principali attività | Attività formativa clinica. |
| luglio '04 - ottobre 2005 | Studente frequentatore c/o Clinica Neurologica III - A.O. S.Paolo Milano – Direttore Prof H. Spinnler e presso Dipartimento di Fisiologia Umana dell'Università degli Studi di Milano - Prof. P. Cavallari. |
| Principali attività e responsabilità | Attività di ricerca in Fisiologia Umana: studi sulla modulazione dell'eccitabilità spinale. Attività di reparto. |

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

| | |
|--|---|
| dicembre 2010 - gennaio 2014 | Dottorato di ricerca |
| Principali materie/abilità professionali oggetto di studio | Attività di ricerca in ambito neurologico, neurofisiologico e fisiologico, con utilizzo di cinematica, EMG, TMS, software (es. Matlab, Statistica, SPSS) applicati alla ricerca sperimentale. Titolo di Dottorato rilasciato in data 3.6.2014. Tesi discussa il 10.3.2014: "Il ruolo del sistema motorio nella comprensione verbale" Tutor: Prof.ssa M.C. Saetti. Coordinatore della Scuola: Prof. R.L. Weinstein. |
| Istituto di formazione | Università degli Studi di Milano – Scuola di Dottorato di ricerca in "Scienze Fisiopatologiche, Neuropsicobiologiche e Assistenziali del Ciclo della Vita" (direttore Prof. R.L. Weinstein) – XXVI ciclo (frequenza c/o Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Parma, Prof. M. Gentilucci, Prof. G. Rizzolatti) |
| settembre'06 - novembre 2010 | Specializzazione in Neurologia |
| Principali materie/abilità professionali oggetto di studio | Scuola di specializzazione in Neurologia, con formazione in ambito neurologico sia clinico che di ricerca; acquisizione di competenze elettrofisiologiche, ed in particolare elettromiografiche. Specializzazione conseguita in data 8.11.2010 con votazione di 70/70 e lode. Tesi: "Effetto di classe grammaticale nella produzione libera di parole. Studio sperimentale in soggetti normali e in diversi tipi di patologia neurologica" Relatore: Prof. C. Mariani. Correlatore: Prof. E. Capitani. |

| | |
|--|--|
| Istituto di formazione | Università degli Studi di Milano |
| novembre 2007 | Corso residenziale in Epilettologia clinica e strumentale "Le epilessie. Aspetti clinici ed elettroencefalografici - 8th Europa Course" |
| Principali materie/abilità professionali oggetto di studio | |
| Istituto di formazione | European Epilepsy Academy - Gargnano (BS) - Prof. R. Canger, Prof.ssa M.P. Canevini, Prof. G. Avanzini |
| ottobre 2007 | Corso residenziale in Elettromiografia e Potenziali Evocati "Elettromiografia e potenziali evocati" |
| Principali materie/abilità professionali oggetto di studio | |
| Istituto di formazione | Bussolengo (VR) - Prof. R. Bassi |
| marzo 2006 | Abilitazione allo svolgimento della Professione di Medico Chirurgo e iscrizione all'Albo Professionale |
| settembre 1999 - ottobre 2005 | Laurea in Medicina e Chirurgia |
| Principali tematiche/competenza professionali possedute | Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia: frequenza come allievo interno presso la Clinica Neurologica III (prof. H. Spinnler) ed il Dipartimento di Fisiologia Umana (prof. P. Cavallari). Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita in data 19.10.2005 con votazione di 110/110 e lode. Tesi: "Effetti cognitivi della stimolazione cronica del subtalamo in pazienti parkinsoniani". Relatore: prof.ssa M. Cristina Saetti |
| Istituto di formazione | Università degli Studi di Milano |

ATTIVITÀ SCIENTIFICA E DI RICERCA

Il dr. Alessandro Innocenti ha sviluppato un interesse scientifico verso le Neuroscienze sin dagli anni del corso di Laurea, quando ha frequentato il laboratorio di Fisiologia Umana dell'Università degli Studi di Milano (Prof. Cavallari) partecipando a esperimenti di modulazione dell'eccitabilità spinale. Si è laureato cum laude nel 2005 con una tesi sugli effetti cognitivi della DBS nei pazienti parkinsoniani; ha conseguito la specialità cum laude nel 2010 con una tesi di ambito neuropsicologico. Dopo la specializzazione, il dr. Innocenti ha vinto un Dottorato di Ricerca presso l'Università degli Studi di Milano. Il Dottorato è stato prevalentemente svolto presso il Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Parma (Prof. Gentilucci, Prof. Rizzolatti), noto a livello nazionale ed internazionale per gli studi sui neuroni mirror e lo sviluppo delle funzioni cognitive superiori quali il linguaggio o l'empatia. Presso tale Dipartimento, il dr. Innocenti ha indagato le basi neurologiche del sistema semantico; per fare questo, si è avvalso di numerose tecniche strumentali quali la cinematica, l'EMG, la TMS single pulse, l'EEG. Ha inoltre attivamente partecipato al disegno ed alla progettazione di esperimenti scientifici, alla realizzazione degli stessi in ogni fase, alla stesura e pubblicazione dei risultati.

L'interesse per la clinica e la ricerca è proseguito in parallelo anche negli anni successivi, durante i quali ha lavorato presso la Neurologia II – NeuroOncologia dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (Dr. Silvani). Nello specifico, il dr. Innocenti si è occupato di trial sperimentali farmacologici nazionali ed internazionali, alcuni dei quali ancora in corso (es. EORTC 1320), partecipando al reclutamento ed al follow up dei pazienti. Ha inoltre organizzato la stesura di database sia retrospettivi che prospettici, di portata anche nazionale e tuttora in fase di compilazione (es. database sul medulloblastoma dell'adulto). Infine, egli ha svolto attività di ad hoc reviewer ed attività didattica per corsi di laurea in scienze infermieristiche.

Il dr. Innocenti è primo autore o coautore di 21 articoli pubblicati su riviste scientifiche indicizzate in Medline e di numerosi abstract presentati a congressi nazionali ed internazionali. H-Index: 5.

Il presente curriculum ha funzione di autocertificazione ai sensi del D.P.R. n. 445 del 28/12/2000.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Dlgs 196 del 30 giugno 2003.

In fede,
Dr. Alessandro Innocenti

Milano, 30 Agosto 2022

Simone Baldovino

CURRICULUM VITAE

Nato nel '75, laureato in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Torino nel 2001 con 110/110 e dignità di stampa con una tesi dal titolo "Proteasomi cerebrali umani: implicazioni nella presentazione degli antigeni".

Specializzato in patologia clinica presso l'Università di Torino nel 2006 con 70/70, lode e dignità di stampa con una tesi dal titolo "La rete regionale piemontese per le malattie rare".

Dal 2002 opera presso il Centro Multidisciplinare Universitario di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare dell'ASL Città di Torino, Centro di Coordinamento tecnico della Rete Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta dove ha svolto sia attività clinica che organizzativa relativa alle malattie rare.

L'attività clinica è stata rivolta principalmente alla diagnosi e alla cura di pazienti affetti da sclerosi tuberosa, dermatosi bulloso autoimmuni, amiloidosi sistemiche, immunodeficienze primitive e da vasculiti sistemiche.

L'attività organizzativa è invece rivolta alla gestione del registro interregionale delle malattie rare e all'organizzazione di percorsi clinico-diagnostici per specifici gruppi di malattie rare (amiloidosi sistemiche, sclerosi sistemica progressiva, angioedema ereditario, malattie lisosomiali, linfedema primitivo).

Dall'ottobre 2005 è segretario del tavolo tecnico-specialistico istituito dalla Regione Piemonte in supporto alla Rete Regionale delle Malattie Rare.

Dal novembre 2005 è ricercatore in Patologia Clinica dapprima presso il Dipartimento di Medicina ed Oncologia Sperimentale e successivamente presso il Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche dell'Università di Torino. Dal 2013 è membro della Commissione Ricerca del dipartimento

Dal marzo 2017 è referente della Regione Piemonte presso la Subarea Malattie Rare della Commissione salute, dal marzo 2018 è referente regionale per il Registro delle Malformazioni congenite e dal marzo 2020 è referente regionale per l'Azione Centrale – Progetto esecutivo "Sordità infantile e patologie oculari congenite. Analisi dell'efficacia ed efficienza dei protocolli di screening uditivo e visivo neonatale.

Dal 2018 è direttore del Master in Malattie Rare dell'Università di Torino.

Ha pubblicato articoli su argomenti di ricerca di base e clinica nel campo delle malattie rare Immunomediate e sull'organizzazione sanitaria relativa alle malattie rare.

Pubblicazioni in extenso dal 2017 al 2021

1. Rossi D, Sciascia S, Fenoglio R, Ferro M, Baldovino S, Kamgaing J, Ventrella F, Kalikatzaros I, Viziello L, Solfietti L, Barreca A, Roccatello D. Cryoglobulinemic glomerulonephritis: clinical presentation and histological features, diagnostic pitfalls and controversies in the management. State of the art and the experience on a large monocentric cohort treated with B cell depletion therapy. *Minerva Med.* 2021 Apr;112(2):162-174.
2. Fenoglio R, Baldovino S, Sciascia S, De Simone E, Del Vecchio G, Ferro M, Quattrocchio G, Naretto C, Roccatello D. Efficacy of low or standard rituximab-based protocols and comparison to Ponticelli's regimen in membranous nephropathy. *J Nephrol.* 2021 Apr;34(2):565-571.
3. Fenoglio R, Baldovino S, Ferro M, Sciascia S, Rabajoli G, Quattrocchio G, Beltrame G, Naretto C, Rossi D, Alpa M, Barreca A, Papotti MG, Roccatello D. Outcome of patients with severe AL amyloidosis and biopsy-proven renal involvement ineligible for bone marrow transplantation. *J Nephrol.* 2021 Feb;34(1):231-240.
4. Vaisitti T, Sorbini M, Callegari M, Kalantari S, Bracciamà V, Arruga F, Vanzino SB, Rendine S, Togliatto G, Giachino D, Pelle A, Cocchi E, Benvenuta C, Baldovino S, Rollino C, Fenoglio R, Sciascia S, Tamagnone M, Vitale C, Calabrese G, Biancone L, Bussolino S, Savoldi S, Borzumati M, Cantaluppi V, Chiappero F, Ungari S, Peruzzi L, Roccatello D, Amoroso A, Deaglio S. Clinical exome sequencing is a powerful tool in the diagnostic flow of monogenic kidney diseases: an Italian experience. *J Nephrol.* 2020 Nov 23.
5. Roccatello D, Fenoglio R, Naretto C, Baldovino S, Sciascia S, Ferro M, Rossi D. Daratumumab Monotherapy in Severe Patients with AL Amyloidosis and Biopsy-Proven Renal Involvement: A Real Life Experience. *J Clin Med.* 2020 Oct 9;9(10):3232.
6. Radin M, Sciascia S, Bazzan M, Bertero T, Carignola R, Montabone E, Montaruli B, Vaccarino A, Cecchi I, Rubini E, Roccatello D, Baldovino S; Piedmont and Aosta Valley APS Consortium. Antiphospholipid Syndrome Is Still a Rare Disease- Estimated Prevalence in the Piedmont and Aosta Valley Regions of Northwest Italy: Comment on the Article by Duarte-García et al. *Arthritis Rheumatol.* 2020 Oct;72(10):1774-1776.
7. Sciascia S, Radin M, Ramirez C, Seaman A, Bentow C, Casas S, Cecchi I, Rubini E, Foddai SG, Baldovino S, Fenoglio R, Menegatti E, Roccatello D, Mahler M. Evaluation of novel assays for the detection of autoantibodies in antiphospholipid syndrome. *Autoimmun Rev.* 2020 Oct;19(10):102641.
8. Salvatore M, Polizzi A, De Stefano MC, Floridia G, Baldovino S, Roccatello D, Sciascia S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatopoulos P, Bembi B, Da Riol RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, Sangiuolo F, Brancati F, Taruscio D. Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian undiagnosed Rare diseases network. *Ital J Pediatr.* 2020 Sep 14;46(1):130.

9. Roccatello D, Fenoglio R, Baldovino S, Naretto C, Ferro M, Barreca A, Rossi D, Sciascia S. Towards a novel target therapy for renal diseases related to plasma cell dyscrasias: The example of AL amyloidosis. *Autoimmun Rev.* 2020 Sep;19(9):102622.
10. Cabras M, Carrozzo M, Gambino A, Broccoletti R, Sciascia S, Baldovino S, Arduino PG. Value of colchicine as treatment for recurrent oral ulcers: A systematic review. *J Oral Pathol Med.* 2020 Sep;49(8):731-740.
11. Sciascia S, Radin M, Cecchi I, Fenoglio R, De Marchi A, Besso L, Baldovino S, Rossi D, Miraglia P, Rubini E, Roccatello D. Anti-beta-2-glycoprotein I domain 1 identifies antiphospholipid antibodies-related injuries in patients with concomitant lupus nephritis. *J Nephrol.* 2020 Aug;33(4):757-762.
12. Roccatello D, Fenoglio R, Sciascia S, Naretto C, Rossi D, Ferro M, Barreca A, Malavasi F, Baldovino S. CD38 and Anti-CD38 Monoclonal Antibodies in AL Amyloidosis: Targeting Plasma Cells and beyond. *Int J Mol Sci.* 2020 Jun 10;21(11):4129.
13. Manganaro M, Baldovino S; Working group of the Piedmont and Aosta Valley Section of the SIN. First considerations on the SARS-CoV-2 epidemic in the Dialysis Units of Piedmont and Aosta Valley, Northern Italy. *J Nephrol.* 2020 Jun;33(3):393-395.
14. Sciascia S, Aprà F, Baffa A, Baldovino S, Boaro D, Boero R, Bonora S, Calcagno A, Cecchi I, Cinnirella G, Converso M, Cozzi M, Crosasso P, De Iaco F, Di Perri G, Eandi M, Fenoglio R, Giusti M, Imperiale D, Imperiale G, Livigni S, Manno E, Massara C, Milone V, Natale G, Navarra M, Oddone V, Osella S, Piccioni P, Radin M, Roccatello D, Rossi D. Pilot prospective open, single-arm multicentre study on off-label use of tocilizumab in patients with severe COVID-19. *Clin Exp Rheumatol.* 2020 May-Jun;38(3):529-532.
15. Sciascia S, Radin M, Cecchi I, Di Nunzio P, Buccarano N, Di Gregorio F, Valeria M, Osella S, Crosasso P, Favuzzi MD, Rubini E, Foddai SG, Baldovino S, Roccatello D, Rossi D. Tailoring Tofacitinib Oral Therapy in Rheumatoid Arthritis: The TuTORApp-A Usability Study. *Int J Environ Res Public Health.* 2020 May 15;17(10):3469.
16. Sciascia S, Radin M, Cecchi I, Bertolaccini ML, Bertero MT, Rubini E, Vaccarino A, Bazzan M, Giachino O, Baldovino S, Rossi D, Mengozzi G, Roccatello D. Identifying phenotypes of patients with antiphospholipid antibodies: results from a cluster analysis in a large cohort of patients. *Rheumatology (Oxford).* 2021 Mar 2;60(3):1106-1113.
17. Arduino PG, Broccoletti R, Carbone M, Conrotto D, Sciannameo V, Gambino A, Cabras M, Carrozzo M, Baldovino S. The prompt use of rituximab could decrease adverse effects in patient with pemphigus vulgaris: A preliminary evaluation. *J Oral Pathol Med.* 2020 Feb;49(2):177-180.
18. Ciaramitaro P, Garbossa D, Peretta P, Piatelli G, Massimi L, Valentini L, Migliaretti G, Baldovino S, Roccatello D, Kodra Y, Taruscio D; Interregional Chiari and Syringomyelia Consortium; on behalf of the Interregional Chiari and Syringomyelia Consortium. Syringomyelia and Chiari Syndrome Registry: advances in epidemiology, clinical phenotypes and natural history based on a North Western Italy cohort. *Ann Ist Super Sanita.* 2020 Jan-Mar;56(1):48-58.
19. Fenoglio R, Sciascia S, Baldovino S, Roccatello D. Acute kidney injury associated with glomerular diseases. *Curr Opin Crit Care.* 2019 Dec;25(6):573-579.
20. Arduino PG, Broccoletti R, Carbone M, Gambino A, Sciannameo V, Conrotto D, Cabras M, Sciascia S, Ricceri F, Baldovino S, Carrozzo M. Long-term evaluation of pemphigus vulgaris:

A retrospective consideration of 98 patients treated in an oral medicine unit in north-west Italy. *J Oral Pathol Med.* 2019 May;48(5):406-412.

21. Sciascia S, Radin M, Cecchi I, Rubini E, Scotta A, Rolla R, Montaruli B, Pergolini P, Mengozzi G, Muccini E, Baldovino S, Ferro M, Vaccarino A, Mahler M, Menegatti E, Roccatello D. Reliability of Lupus Anticoagulant and Anti- phosphatidylserine/prothrombin Autoantibodies in Antiphospholipid Syndrome: A Multicenter Study. *Front Immunol.* 2019 Mar 5;10:376.
22. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I, Castori M, Caglioti A, Sanguolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2018 Sep;26(9):1266-1271.
23. Radin M, Roccatello D, Baldovino S, Sciascia S. Facilitated subcutaneous immunoglobulin treatment in pemphigus vulgaris. *BMJ Case Rep.* 2018 May 30;2018:bcr2017223302.
24. Baldovino S, Menegatti E, Roccatello D, Sciascia S. Immunological Rare Diseases. *Adv Exp Med Biol.* 2017;1031:497-509.
25. Sciascia S, Radin M, Schreiber K, Fenoglio R, Baldovino S, Roccatello D. Chronic kidney disease and anticoagulation: from vitamin K antagonists and heparins to direct oral anticoagulant agents. *Intern Emerg Med.* 2017 Dec;12(8):1101-1108.
26. Roccatello D, Sciascia S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Radin M, Fenoglio R, Baldovino S, Menegatti E. The "4 plus 2" rituximab protocol makes maintenance treatment unneeded in patients with refractory ANCA-associated vasculitis: A 10 years observation study. *Oncotarget.* 2017 May 23;8(32):52072-52077.
27. Roccatello D, Sciascia S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Radin M, Barreca A, Fenoglio R, Baldovino S, Menegatti E. High-Dose Rituximab Ineffective for Focal Segmental Glomerulosclerosis: A Long-Term Observation Study. *Am J Nephrol.* 2017;46(2):108-113.
28. Roccatello D, Sciascia S, Rossi D, Naretto C, Bazzan M, Solfietti L, Baldovino S, Menegatti E. Outpatient percutaneous native renal biopsy: safety profile in a large monocentric cohort. *BMJ Open.* 2017 Jun 21;7(6):e015243.
29. Roccatello D, Sciascia S, Rossi D, Solfietti L, Fenoglio R, Menegatti E, Baldovino S. The challenge of treating hepatitis C virus-associated cryoglobulinemic vasculitis in the era of anti-CD20 monoclonal antibodies and direct antiviral agents. *Oncotarget.* 2017 Jun 20;8(25):41764-41777.

Curriculum Vitae

ROCCATELLO Dario

PERSONAL INFORMATION

 University of Turin, Department of Clinical and Biological Sciences
Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley, Department of Rare, Immunologic, Hematologic and Immunohematologic Diseases, and SCDU Nephrology and Dialysis, S. Giovanni Bosco Hospital, Turin, Italy.



[Sex](#) | [Date of birth](#) | [Nationality](#)

Medical License for practice: 10802 (Turin – Italy)

POSITION

Head of Hospital Department

WORK EXPERIENCE

| | |
|----------------------|---|
| April 2015 - ongoing | Director of the Department of Medicine - San G. Bosco Hospital, Turin |
| June 2013 - ongoing | Director of the Division of Nephrology - San G. Bosco Hospital, Turin |
| 2013 - ongoing | Coordinator of the Master in Practical Rheumatology , University of Turin |
| 2013 - ongoing | Full Professor of Nephrology , Faculty of Medicine, University of Turin |
| 2009 - ongoing | Director of the Department of Rare, Immunological, Hematological, Immunohaematological Diseases - San G. Bosco Hospital, Turin |
| 2005 - ongoing | Coordinator of the Master in Rare Diseases , University of Turin |
| 2002 - ongoing | Director of the Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley - San G. Bosco Hospital, Turin |
| 2001 - 2013 | Full Professor of Clinical Pathology , Faculty of Medicine, University of Turin |
| 1997 - 2009 | Clinical Consultant in Nephrology at the Valdese Evangelical Hospital of Turin |
| 1990 - 1996 | Head of Unit of Renal Clinical Pathophysiology - San G. Bosco Hospital, Turin |
| 1981 - 1990 | Assistant at the Division of Nephrology - San G. Bosco Hospital, Turin |

EDUCATION AND TRAINING

- | | |
|-----------|---|
| 1999 | - SDA "Bocconi" University, SDA Bocconi School of Management, Milan Management Course in Public Health - Awarding of Medical Manager |
| 1986-1989 | - University of Turin - Specialization in Nuclear Medicine |
| 1979-1982 | - University of Turin - Specialization in Nephrology |
| 1973-1979 | - University of Turin - Degree in Medicine and Surgery (cum laude) |

PERSONAL SKILLS

Mother tongue(s) Italian

| Other language(s) | Reading skills | | | Writing skills | | Verbal skills | |
|-------------------|----------------|----|---------|----------------|---------|---------------|--|
| | English | C1 | English | C1 | English | C1 | |
| French | | C1 | French | C1 | French | C1 | |
| | | | | | | | |

Levels: A1/2: Basic user - B1/2: Independent user - C1/2 Proficient user
Common European Framework of Reference for Languages

ORGANISATIONAL / MANAGERIAL SKILLS

- Organization of three Master Degree Courses in Rare Diseases, University of Turin
- Organization of the 1st Master Degree Course in Practical Rheumatology, University of Turin
- Organization of the Master Degree Course in Nephrology and Dialysis For nurses, University of Turin
- Organization of three International Conferences
- Organization of 19 National Congresses
- Organization of 17 cycles of Scientific Conferences
- Organization of 18 training courses for biologists: "Blood Sampling and Management of Biological Samples in Biomedical Laboratories"
- Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley
- Direction of two Clinical Units (Clinical Immunology and Nephrology)
- Direction of two Hospital Departments (Department of Rare, Immunological, Hematological and Immunohaematological Diseases and Department of Medical Area)

JOB-RELATED SKILLS

- Member of the National College of Biologists
- Member of the National Board for Clinical Pathologists as a representative at European Level
- Member of the National Research Board, Health Area
- Member of the Ethics Committee Board (Turin)
- Member of the Academy of Medicine of Turin
- Member of the Editorial Board of the Journal of Nephrology, the Italian Journal of Nephrology and the Journal of Molecular and Clinical Pathology
- Member of the Board of the Italian Group of Renal Immunopathology and Director of the Italian Group of Therapeutic Apheresis
- Experience in leading several phase I to IV clinical studies, according to GCP rules.

COLLABORATIONS

- Ongoing scientific collaboration with the Lupus Clinic, St. Thomas Hospital in London and more recently with the Pathology Department at the Mayo Clinic in Rochester (USA)
- Visitor Investigator at the Mayo Clinic in Rochester (USA), Department of Clinical Nephrology, Professor F. Fervenza
- Collaboration with the Pathology Department at Brown University in Providence, Rhode Island (USA)
- Visitor Investigator at the Renal Unit, Royal Adelaide Hospital North Terrace, Adelaide, Australia
- Visitor Investigator at the laboratories of M. Frank, Director of the Department of Health & Human Services National Institutes of Health in Bethesda, Maryland, USA
- "Attaché Associé Scientifique" at the Histocompatibility Laboratory (CTS) of the Centre Hospitalier Regional et Universitaire de Grenoble (France)

TEACHING ACTIVITY

- Full Professor of Nephrology, School of Medicine, University of Turin
- Full Professor of Clinical Pathology School of Medicine, University of Turin

OTHER INFORMATIONS

- More than 400 scientific contributions (full-peer reviewed publications, book chapters or abstracts)
- More than 150 invited oral presentations or lectures
- More than 250 conferences contributions

PUBLICATIONS

International level

- 228 peer-reviewed publication indexed on PubMed
- 10 book chapters in English
- 1 book in English (Author and Editor)

National Level

- 122 full papers
- 14 book chapters
- 3 books in Italian (Author and Editor)

"In compliance with the Italian Legislative Decree no. 196 dated 30/06/2003, I hereby authorize the recipient of this document to use and process my personal details for the purpose of recruiting and selecting staff and I confirm to be informed of my rights in accordance to art. 7 of the above mentioned decree."

CURRICULUM VITAE OF

SAVINO SCIASCIA
MD, PhD

Associate Professor in Nephrology and Dialysis
CMID-Multidisciplinary Centre for Immunopathology and Rare Diseases
Department of Clinical and Biological Sciences
University di Torino, Italy

Eligible for Full Professor in Nephrology
Eligible for Full Professor in Rheumatology
Eligible for Associate Professor in Clinical Pathology

He is the author or co-author of over 210 scientific publications, more than 50% of which he first/last author.
He has an H-index of 34, for a total of 4,418 citations (updated from WoS, July 2021).

Office: San Giovanni Bosco Hospital, Torino, Italy

MEDICAL QUALIFICATIONS:

- M.D
(University of Torino, Italy) 2008
- Post Graduate Training in Clinical Pathology
(University of Torino, Italy & King's College London, UK) 2014
- PhD
Complex Systems for Life Sciences (Università di Torino) Project: "A translational medicine approach to neuropsychiatric lupus focusing on thrombotic manifestations: from bench to bedside and back to bench again. Supervisors prof Dario Roccatello (Università di Torino) and prof. MA Khamashta (King's College, London)
- GMC Specialist Register entry in Biochemical Pathology 2014

OTHER QUALIFICATIONS

- Post Graduated Course, Statistics,
(Berkeley University, California, United States) 2013
- Certificate Degree in Nephropatology
(ISN-International Society of Nephrology) 2020

AWARDS

- Prize for young researchers at 13° Convegno di Patologia Immune e Malattie Orfane, Torino, Italy, 2010 (contribution to the life of patients with connective tissue disease)
- Young Researcher Award at the 9th International Congress on Systemic Lupus Erythematosus (LUPUS 2010), Vancouver, Canada, 2010
- Travel Grant Award for the European League Against Rheumatic Disease (EULAR), London, UK, 2011
- Young researchers award, VIII International Forum on Antiphospholipid Antibodies, Padova, Italy, 2011
- TALENT Competition Winner, Thrombosis Academy for Learning Education and Networking Training, Berlin, Germany December 2017
- EULAR / ACR exchange Award - ACR in San Diego, California, November 2017
- Fellow of International Society of Thrombosis and Haemostasis, 2017
- Honorary Member of Asiatic Society of Obstetrics and Gynecology, Shanghai, 2019
- Honorary Member of the Romanian Society of Internal Medicine 2019
- Guelfo Marcucci Award conferred by the Carlo Erba Foundation for the field of non-oncological haematology for the studies conducted on thrombotic microangiopathy, 2019

CURRENT EMPLOYMENT

Associate Professor and Consultant at Nephrology and Dialysis, CMID-Multidisciplinary Centre for Immunopathology and Rare Diseases Department of Clinical and Biological Sciences, University di Torino, Italy at (University di Torino, Italy) (2021-ongoing)

CONCOMITANT APPOINTMENT

- Visiting Scholar in Rheumatology at University of California, San Francisco (UCSF), 2016-ongoing
- Member of the Steering Committee of the AntiPhospholipid Syndrome Alliance For Clinical Trials and InternatiOnal Networking ("APS ACTION") (2017-ongoing)
- Member of the Steering Committee of the UNESCO Chair for Sustainable Development (2018, ongoing)
- Member of the Undiagnosed Rare Diseases" Italia-USA Network (2016-ongoing)
- Member of the Emerging Eular NETwork-EMEUNET (2017-)
- Expert of the European Reference Network for Rare Diseases (ERN)- ReCONNECT (2019, ongoing)
- Member of the EULAR Task Force for Cardiovascular Risk for Rheumatic Diseases (2020-21)
- Member of the EULAR Task Force for the recommendations for a core data set for pregnancy registries in rheumatology (2019-2020)
- Member of the Commissione Malattie Rare-OMCEO, Torino (2018-ongoing)

Previously:

- RDTB-MED14, Department of Clinical and Biological Sciences, University di Torino, Italy
- RDTA-MED05, Department of Clinical and Biological Sciences, University di Torino, Italy
- Clinical Fellow in the Departments of Rheumatology, (Lupus Unit) Guy's and St Thomas' Foundation Trust (2011-2014)
- Post graduated trainer in Clinical Pathology at the Multidisciplinary Center for Immunopathology Research and Rare Diseases, (CMID). University of Torino, Italy (2009-2011)
- Research Assistant. Laboratory of Molecular Biology, Biomedical Science and Human Oncology, AO San Giovanni Battista-Molinette- Torino (2008-2009)

SOCIETY MEMBERSHIP

- Società Italiana di Nefrologia (2014-)
- Società Italiana di Allergologia e Immunologia Clinica (2016-ongoing)
- Società Italiana di Reumatologia (2015-)
- Società Italiana di Immunologia, Immunologia Clinica Allergologia-SIICA, (2012-)
- International Society on Thrombosis and Haemostasis, ISTH (2017-)

RESEARCH LEADERSHIP & CONTRIBUTIONS TO NATIONAL or INTERNATIONAL GUIDELINES

- Member of Task force of the ERKNET-European Reference Network for Rare Renal Diseases
- Member of Thrombotic Microangiopathy Task force of the ERKNET-European Reference Network for Rare Renal Diseases
- Co-author of the 14th International Congress on Antiphospholipid Antibodies Task Force Report on antiphospholipid syndrome laboratory diagnostics and trends task force recommendation (see listing under original publications)
- Chair of the 16th International Congress on Antiphospholipid Antibodies Task Force Report on clinical recommendation
- Member of Task force of the Italian Society of Rheumatology for the development of the guidelines for the management of Large Vessels Vasculitis.

TEACHING ACTIVITY

Undergraduate courses

- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, MedInTO Medicine and Surgery, Clinical methodology and semeiotics (2012-ongoing)
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, MedInTO Medicine and Surgery, ADE - Overview on rare, rheumatic and nephrologic diseases (2014-ongoing)
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, MedInTO Medicine and Surgery, ADE -Acquired and inherited thrombophilia: diagnosis and management (2014-ongoing),
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, Nursing Degree, Laboratory Medicine and Clinical Pathology (2012-ongoing) (Orbassano CAN A&B, Cuneo CAN A&B)

Postgraduate courses

- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, Post-graduated Training in Nephrology (2017-ongoing)
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, Post-graduated Training in Clinical Pathology, (2014-ongoing)
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, Post-graduated Training in Allergy & Clinical Immunology (2017-ongoing)
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, Master's in clinical Rheumatology – (2013-ongoing)
- University of Torino (Italy), Department of Clinical and Biological Sciences, Master in Rare Diseases – (2013-ongoing)
- University of Torino (Italy), MASRA, in Socio-environmental sustainability of agri-food networks (2018-ongoing)
- Universidad de Córdoba, PhD Board Member in Biomedicine, Instituto Maimónides de investigación biomédica de Córdoba Departamento de Medicina) (February 2016-ongoing)
- Universitat de les Illes Balears, Doctorat en Investigació Traslacional en Salut Pública i Malalties d'Alta Prevalença (TISP) (2018-ongoing)

PUBLICATIONS

- 1: **Sciascia** S, Radin M, Bazzan M, Montaruli B, Cosseddu D, Norbiato C, Bertero MT, Carignola R, Bacco B, Gallo Cassarino S, Roccatello D. Antiphospholipid Antibodies and Infection: <i>Non Nova Sed Nove</i>. Front Immunol. 2021 Jun 16;12:687534. doi: 10.3389/fimmu.2021.687534. PMID: 34220842; PMCID: PMC8242935.
- 2: Roccatello D, **Sciascia** S. A toggle switch linking coagulation and innate immunity in antiphospholipid antibody syndrome. Kidney Int. 2021 Jun 30:S0085-2538(21)00660-8. doi: 10.1016/j.kint.2021.06.027. Epub ahead of print. PMID: 34216676.
- 3: Cabras M, Gambino A, Broccoletti R, **Sciascia** S, Arduino PG. Lack of evidence in reducing risk of MRONJ after teeth extractions with systemic antibiotics. J Oral Sci. 2021;63(3):217-226. doi: 10.2334/josnusd.21-0016. PMID: 34193777.
- 4: Erkan D, **Sciascia** S, Bertolaccini ML, Cohen H; APS ACTION Executive Committee. Correction to: Antiphospholipid Syndrome Alliance for Clinical Trials and International Networking (APS ACTION): 10-Year Update. Curr Rheumatol Rep. 2021 Jun 23;23(7):48. doi: 10.1007/s11926-021-01034-6. Erratum for: CurrRheumatol Rep. 2021 May 1;23(6):45. PMID: 34160696.
- 5: Radin M, Foddai SG, Barinotti A, Cecchi I, Rubini E, **Sciascia** S, Roccatello D. Reducing the diagnostic delay in Antiphospholipid Syndrome over time: a real world observation. Orphanet J Rare Dis. 2021 Jun 16;16(1):280. doi: 10.1186/s13023-021-01906-1. PMID: 34134750; PMCID: PMC8207757.

- 6: Hasbani GE, Taher AT, Sunji N, **Sciascia** S, Uthman I. Antiphospholipid antibodies and cerebrovascular thrombosis in the pediatric population: Few answers to many questions. *Lupus.* 2021 Jun 4:9612033211021488. doi: 10.1177/09612033211021488. Epub ahead of print. PMID: 34082580.
- 7: Dey D, **Sciascia** S, Pons-Estel GJ, Ding H, Shen N. Health Disparities in Rheumatic Diseases: Understanding Global Challenges in Africa, Europe, Latin America, and Asia and Proposing Strategies for Improvement. *Rheum Dis Clin North Am.* 2021 Feb;47(1):119-132. doi: 10.1016/j.rdc.2020.09.009. PMID: 34042051.
- 8: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Levy RA, Erkan D. 16th International congress on antiphospholipid antibodies task force report on clinical manifestations of antiphospholipid syndrome. *Lupus.* 2021 Jul;30(8):1314-1326. doi: 10.1177/09612033211020361. Epub 2021 May 27. PMID: 34039107.
- 9: Roccatello D, **Sciascia** S, Fenoglio R, Rossi D. A new challenge for lupus nephritis management: Induction therapy without immunosuppressive maintenance regimen. *Autoimmun Rev.* 2021 Jul;20(7):102844. doi: 10.1016/j.autrev.2021.102844. Epub 2021 May 7. PMID: 33971336.
- 10: Erkan D, **Sciascia** S, Bertolaccini ML, Cohen H; APS ACTION Executive Committee. Antiphospholipid Syndrome Alliance for Clinical Trials and International Networking (APS ACTION): 10-Year Update. *Curr Rheumatol Rep.* 2021 May 1;23(6):45. doi: 10.1007/s11926-021-01008-8. Erratum in: *Curr Rheumatol Rep.* 2021 Jun 23;23(7):48. PMID: 33932165; PMCID: PMC8088198.
- 11: Roccatello D, **Sciascia** S, Naretto C, Alpa M, Fenoglio R, Ferro M, Quattrocchio G, Rubini E, Rahbani E, Rossi D. A Prospective Study on Long-Term Clinical Outcomes of Patients With Lupus Nephritis Treated With an Intensified B-Cell Depletion Protocol Without Maintenance Therapy. *Kidney Int Rep.* 2021 Feb 3;6(4):1081-1087. doi: 10.1016/j.kir.2021.01.027. PMID: 33912758; PMCID: PMC8071649.
- 12: Bettoli A, Sinico RA, Schiavon F, Monti S, Bozzolo EP, Franceschini F, Govoni M, Lunardi C, Guida G, Lopalco G, Paolazzi G, Vacca A, Gregorini G, Leccese P, Piga M, Conti F, Fraticelli P, Quartuccio L, Alberici F, Salvarani C, Bettio S, Negrini S, Selmi C, **Sciascia** S, Moroni G, Colla L, Manno C, Urban ML, Vannacci A, Pozzi MR, Fabbri P, Polti S, Felicetti M, Marchi MR, Padoan R, Delvino P, Caporali R, Montecucco C, Dagna L, Cariddi A, Toniati P, Tamanini S, Furini F, Bortoluzzi A, Tinazzi E, Delfino L, Badiu I, Rolla G, Venerito V, Iannone F, Berti A, Bortolotti R, Racanelli V, Jeannin G, Padula A, Cauli A, Priori R, Gabrielli A, Bond M, Tedesco M, Pazzola G, Tomietto P, Pellecchio M, Marvisi C, Maritati F, Palmisano A, Dejaco C, Willeit J, Kiechl S, Olivotto I, Willeit P, Prisco D, Vaglio A, Emmi G; Italian EGPA Consortium. Risk of acute arterial and venous thromboembolic events in eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome). *Eur Respir J.* 2021 May 6;57(5):2004158. doi: 10.1183/13993003.04158-2020. PMID: 33833031.
- 13: Nissen CB, **Sciascia** S, de Andrade D, Atsumi T, Bruce IN, Cron RQ, Hendricks O, Roccatello D, Stach K, Trunfio M, Vinet É, Schreiber K. The role of antirheumatics in patients with COVID-19. *Lancet Rheumatol.* 2021 Jun;3(6):e447-e459. doi: 10.1016/S2665-9913(21)00062-X. Epub 2021 Mar 30. PMID: 33817665; PMCID: PMC8009617.
- 14: Radin M, Foddi S, Cecchi I, Rubini E, Barinotti A, Mahler M, Seaman A, Ramirez C, Casas S, Roccatello D, **Sciascia** S. Improving the clinical accuracy in patients with antiphospholipid antibodies using anti-phosphatidylserine/prothrombin and anti-beta2 glycoprotein I domain and particle-based multi-analyte technology. *Thromb Res.* 2021 Jun;202:100-103. doi: 10.1016/j.thromres.2021.03.019. Epub 2021 Mar 22. PMID: 33798802.
- 15: Cecchi I, Radin M, Rodríguez-Carrio J, Tambralli A, Knight JS, **Sciascia** S. Utilizing type I interferon expression in the identification of antiphospholipid syndrome subsets. *Expert Rev Clin Immunol.* 2021 Apr;17(4):395-406. doi: 10.1080/1744666X.2021.1901581. Epub 2021 Mar 30. PMID: 33686921.
- 16: El Hasbani G, Taher AT, **Sciascia** S, Uthman I. Antiphospholipid syndrome: the need for new international classification criteria. *Expert Rev Clin Immunol.* 2021 Apr;17(4):385-394. doi: 10.1080/1744666X.2021.1900733. Epub 2021 Mar 17. PMID: 33682558.
- 17: Gregis A, Ghisalberti C, **Sciascia** S, Sottile F, Peano C. Community Garden Initiatives Addressing Health and Well-Being Outcomes: A Systematic Review of Infodemiology Aspects, Outcomes, and Target

Populations. Int J Environ Res Public Health. 2021 Feb 17;18(4):1943. doi: 10.3390/ijerph18041943. PMID: 33671320; PMCID: PMC7922762.

18: Rossi D, Cecchi I, **Sciascia** S, Naretto C, Alpa M, Roccatello D. An agent-to- agent real life comparison study of tocilizumab versus abatacept in giant cell arteritis. Clin Exp Rheumatol. 2021 Mar-Apr;39 Suppl 129(2):125-128. Epub 2021 Feb 23. PMID: 33635228.

19: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Rubini E, Foddai SG, Barinotti A, Vaccarino A, Rossi D, Roccatello D. Incidence of a First Thrombo-Embolic Event in Patients With Systemic Lupus Erythematosus and Anti-phosphatidylserine/prothrombin Antibodies: A Prospective Study. Front Med (Lausanne). 2021 Feb 1;8:621590. doi: 10.3389/fmed.2021.621590. PMID: 33598471; PMCID: PMC7882486.

20: Cecchi I, Radin M, Rubini E, Foddai SG, Barinotti A, Roccatello D, **Sciascia** S. Clinical manifestations in patients with antiphospholipid antibodies: Beyond thrombosis and pregnancy loss. Lupus. 2021 May;30(6):884-892. doi: 10.1177/0961203321995248. Epub 2021 Feb 16. PMID: 33593163.

21: Rossi D, **Sciascia** S, Cecchi I, Saracco M, Montabone E, Modena V, Pellerito R, Carignola R, Roccatello D. A 3-Year Observational Study of Patients with Progressive Systemic Sclerosis Treated with an Intensified B Lymphocyte Depletion Protocol: Clinical and Immunological Response. J Clin Med. 2021 Jan 14;10(2):292. doi: 10.3390/jcm10020292. PMID: 33466837; PMCID: PMC7830314.

22: El Hasbani G, Viola M, **Sciascia** S, Taher AT, Uthman I. Antiphospholipid Antibodies in Inflammatory and Autoimmune Rheumatic and Musculoskeletal Diseases Beyond Lupus: A Systematic Review of the Available Evidence. Rheumatol Ther. 2021 Mar;8(1):81-94. doi: 10.1007/s40744-020-00273-w. Epub 2021 Jan 9. PMID: 33420626; PMCID: PMC7991011.

23: Schreiber K, **Sciascia** S, Wehrmann F, Weiß C, Leipe J, Krämer BK, Stach K. The effect of hydroxychloroquine on platelet activation in model experiments. J Thromb Thrombolysis. 2021 Jan 2. doi: 10.1007/s11239-020-02325-y. Epub ahead of print. PMID: 33387204.

24: Radin M, Cecchi I, Foddai SG, Rubini E, Barinotti A, Ramirez C, Seaman A, Roccatello D, Mahler M, **Sciascia** S. Validation of the Particle-Based Multi- Analyte Technology for Detection of Anti-PhosphatidylSerine/Prothrombin Antibodies. Biomedicines. 2020 Dec 17;8(12):622. doi: 10.3390/biomedicines8120622. PMID: 33348782; PMCID: PMC7766094.

25: Barinotti A, Radin M, Cecchi I, Foddai SG, Rubini E, Roccatello D, **Sciascia** S, Menegatti E. Genetic Factors in Antiphospholipid Syndrome: Preliminary Experience with Whole Exome Sequencing. Int J Mol Sci. 2020 Dec 15;21(24):9551. doi: 10.3390/ijms21249551. PMID: 33333988; PMCID: PMC7765384.

26: Fenoglio R, Roccatello D, De Simone E, Del Vecchio G, Ferro M, Quattrocchio G, Barreca A, **Sciascia** S. The Challenging Management of Cancer: An Immunonephrologist's Perspective. Kidney Blood Press Res. 2021;46(1):114-120. doi: 10.1159/000511256. Epub 2020 Dec 16. PMID: 33326976.

27: Gkrouzman E, Sevim E, Finik J, Andrade D, Pengo V, **Sciascia** S, Tektonidou MG, Ugarte A, Chighizola CB, Belmont HM, Lopez-Pedrera C, Ji L, Fortin P, Efthymiou M, de Jesus GR, Branch DW, Nalli C, Petri M, Rodriguez E, Cervera R, Knight JS, Atsumi T, Willis R, Bertolaccini ML, Cohen H, Rand J, Erkan D; APS ACTION+. Antiphospholipid Antibody Profile Stability Over Time: Prospective Results From the APS ACTION Clinical Database and Repository. J Rheumatol. 2021 Apr;48(4):541-547. doi: 10.3899/jrheum.200513. Epub 2020 Sep 1. PMID: 33259328.

28: Barhaiya M, Zuily S, Ahmadzadeh Y, Amigo MC, Avcin T, Bertolaccini ML, Branch DW, de Jesus G, Devreese KMJ, Frances C, Garcia D, Guillemin F, Levine SR, Levy RA, Lockshin MD, Ortel TL, Seshan SV, Tektonidou M, Wahl D, Willis R, Naden R, Costenbader K, Erkan D; New APS Classification Criteria Collaborators. Development of New International Antiphospholipid Syndrome Classification Criteria Phase I/II Report: Generation and Reduction of Candidate Criteria. Arthritis Care Res (Hoboken). 2020 Nov 30. doi: 10.1002/acr.24520. Epub ahead of print. PMID: 33253499.

29: Vaisitti T, Sorbini M, Callegari M, Kalantari S, Bracciamà V, Arruga F, Vanzino SB, Rendine S, Tigliatto G, Giachino D, Pelle A, Cocchi E, Benvenuta C, Baldovino S, Rollino C, Fenoglio R, **Sciascia** S, Tamagnone M, Vitale C, Calabrese G, Biancone L, Bussolino S, Savoldi S, Borzumati M, Cantaluppi V, Chiappero F, Savino Sciascia, MD PhD CV 2021

Ungari S, Peruzzi L, Roccatello D, Amoroso A, Deaglio S. Clinical exome sequencing is a powerful tool in the diagnostic flow of monogenic kidney diseases: an Italian experience. *J Nephrol.* 2020 Nov 23. doi: 10.1007/s40620-020-00898-8. Epub ahead of print. PMID: 33226606.

30: Schreiber K, Radin M, Cecchi I, Rubini E, Roccatello D, Jacobsen S, Cuadrado MJ, **Sciascia** S. The global antiphospholipid syndrome score in women with systemic lupus erythematosus and adverse pregnancy outcomes. *Clin Exp Rheumatol.* 2020 Nov 12. Epub ahead of print. PMID: 33200742.

31: Rossi D, **Sciascia** S, Fenoglio R, Ferro M, Baldovino S, Kamgaing J, Ventrella F, Kalikatzaros I, Viziello L, Solfietti L, Barreca A, Roccatello D. Cryoglobulinemic glomerulonephritis: clinical presentation and histological features, diagnostic pitfalls and controversies in the management. State of the art and the experience on a large monocentric cohort treated with B cell depletion therapy. *Minerva Med.* 2021 Apr;112(2):162-174. doi: 10.23736/S0026-4806.20.07076-7. Epub 2020 Nov 16. PMID: 33198442.

32: Quattrocchio G, Barreca A, Demarchi A, Fenoglio R, Ferro M, Del Vecchio G, Massara C, Rollino C, **Sciascia** S, Roccatello D. Long-term effects of intensive B cell depletion therapy in severe cases of IgG4-related disease with renal involvement. *Immunol Res.* 2020 Dec;68(6):340-352. doi: 10.1007/s12026-020-09163-3. Epub 2020 Nov 10. PMID: 33174125; PMCID: PMC7674183.

33: Schreiber K, **Sciascia** S, Bruce IN, Giles I, Cuadrado MJ, Cohen H, Gordon C, Isenberg D, Jacobsen S, Middeldorp S, Mosca M, Pavord S, Radin M, Roccatello D, Salmon J, Vinet E, Voss A, Watkins L, Hunt BJ. Hydroxychloroquine in patients with rheumatic diseases during the COVID-19 pandemic: a letter to clinicians. *Lancet Rheumatol.* 2020 Dec;2(12):e735-e736. doi: 10.1016/S2665-9913(20)30382-9. Epub 2020 Oct 29. PMID: 33163976; PMCID: PMC7598898.

34: Mancardi D, Arrigo E, Cozzi M, Cecchi I, Radin M, Fenoglio R, Roccatello D, **Sciascia** S. Endothelial dysfunction and cardiovascular risk in lupus nephritis: New roles for old players? *Eur J Clin Invest.* 2021 Feb;51(2):e13441. doi: 10.1111/eci.13441. Epub 2020 Nov 15. PMID: 33128260.

35: Meissner Y, Fischer-Betz R, Andreoli L, Costedoat-Chalumeau N, De Cock D, Dolhain RJEM, Forger F, Goll D, Molto A, Nelson-Piercy C, Özdemir R, Raio L, Rodríguez-García SC, **Sciascia** S, Wallenius M, Zbinden A, Zink A, Strangfeld A. EULAR recommendations for a core data set for pregnancy registries in rheumatology. *Ann Rheum Dis.* 2021 Jan;80(1):49-56. doi: 10.1136/annrheumdis-2020-218356. Epub 2020 Oct 14. PMID: 33055080; PMCID: PMC7788063.

36: Roccatello D, Fenoglio R, Naretto C, Baldovino S, **Sciascia** S, Ferro M, Rossi D. Daratumumab Monotherapy in Severe Patients with AL Amyloidosis and Biopsy- Proven Renal Involvement: A Real Life Experience. *J Clin Med.* 2020 Oct 9;9(10):3232. doi: 10.3390/jcm9103232. PMID: 33050272; PMCID: PMC7600836.

37: Trunfio M, Salvador E, Cabodi D, Marinaro L, Alcantarini C, Gaviragli A, Trentalange A, Lipani F, **Sciascia** S, Roccatello D, Bonora S, Di Perri G, Calcagno A; e-COVID Study group. Anti-Xa monitoring improves low-molecular-weight heparin effectiveness in patients with SARS-CoV-2 infection. *Thromb Res.* 2020 Dec;196:432-434. doi: 10.1016/j.thromres.2020.09.039. Epub 2020 Oct 8. PMID: 33049598; PMCID: PMC7543686.

38: Fenoglio R, Roccatello D, **Sciascia** S. Rituximab, Cyclophosphamide, and Corticosteroids for ANCA Vasculitis: The Good, the Bad, and the Ugly. *Kidney Blood Press Res.* 2020;45(6):784-791. doi: 10.1159/000509608. Epub 2020 Oct 12. PMID: 33045710.

39: Sevim E, Zisa D, Andrade D, **Sciascia** S, Pengo V, Tektonidou MG, Ugarte A, Gerosa M, Belmont HM, Aguirre Zamorano MA, Fortin PR, Ji L, Efthymiou M, Cohen H, Branch DW, de Jesus GR, Andreoli L, Petri M, Rodriguez E, Cervera R, Knight JS, Atsumi T, Willis R, Roubey R, Bertolaccini ML, Erkan D, Barbhaiya M; APS ACTION Investigators. Characteristics of Antiphospholipid Antibody Positive Patients in AntiPhospholipid Syndrome Alliance for Clinical Trials and InternatiONal Networking. *Arthritis Care Res (Hoboken).* 2020 Sep 28. doi: 10.1002/acr.24468. Epub ahead of print. PMID: 32986935.

40: Radin M, Cecchi I, Rubini E, Foddai SG, Barinotti A, Menegatti E, Roccatello D, **Sciascia** S. Treatment of antiphospholipid syndrome. *Clin Immunol.* 2020 Dec;221:108597. doi: 10.1016/j.clim.2020.108597. Epub 2020 Sep 19. PMID: 32961331.

- 41: Chighizola CB, Crisafulli F, Hoxha A, Carubbi F, Bellan M, Monti S, Costa L, Baldi C, Radin M, Praino E, Coletto LA, Pregnolato F, **Sciascia** S, Sainaghi PP, Bellis E, Ramoni V, Quartuccio L, Alunno A, Gerosa M, Andreoli L; SIRyoung. Psychosocial burden in young patients with primary anti-phospholipid syndrome: an Italian nationwide survey (The AQUEOUS study). *Clin Exp Rheumatol.* 2020 Sep 16. Epub ahead of print. PMID: 32940209.
- 42: Salvatore M, Polizzi A, De Stefano MC, Floridia G, Baldovino S, Roccatello D, **Sciascia** S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatropoulos P, Bembi B, Da Rioli RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, Sangiuolo F, Brancati F, Taruscio D. Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian undiagnosed Rare diseases network. *Ital J Pediatr.* 2020 Sep 14;46(1):130. doi: 10.1186/s13052-020-00883-8. PMID: 32928283; PMCID: PMC7488856.
- 43: de Jesús GR, Benson AE, Chighizola CB, **Sciascia** S, Branch DW. 16th International Congress on Antiphospholipid Antibodies Task Force Report on Obstetric Antiphospholipid Syndrome. *Lupus.* 2020 Oct;29(12):1601-1615. doi: 10.1177/0961203320954520. Epub 2020 Sep 3. PMID: 32883160.
- 44: Radin M, **Sciascia** S, Bazzan M, Bertero T, Carignola R, Montabone E, Montaruli B, Vaccarino A, Cecchi I, Rubini E, Roccatello D, Baldovino S; Piedmont and Aosta Valley APS Consortium. Antiphospholipid Syndrome Is Still a Rare Disease-Estimated Prevalence in the Piedmont and Aosta Valley Regions of Northwest Italy: Comment on the Article by Duarte-García et al. *Arthritis Rheumatol.* 2020 Oct;72(10):1774-1776. doi: 10.1002/art.41401. Epub 2020 Sep 6. PMID: 32840055.
- 45: **Sciascia** S, Radin M, Ramirez C, Seaman A, Bentow C, Casas S, Cecchi I, Rubini E, Foddai SG, Baldovino S, Fenoglio R, Menegatti E, Roccatello D, Mahler M. Evaluation of novel assays for the detection of autoantibodies in antiphospholipid syndrome. *Autoimmun Rev.* 2020 Oct;19(10):102641. doi: 10.1016/j.autrev.2020.102641. Epub 2020 Aug 13. PMID: 32801044.
- 46: Foddai SG, Radin M, Cecchi I, Gaito S, Orpheu G, Rubini E, Barinotti A, Menegatti E, Mengozzi G, Roccatello D, Manetta T, Donati Marello B, Benedetto C, Marozio L, **Sciascia** S. The prevalence of antiphospholipid antibodies in women with late pregnancy complications and low-risk for chromosomal abnormalities. *J Thromb Haemost.* 2020 Nov;18(11):2921-2928. doi: 10.1111/jth.15053. Epub 2020 Sep 21. PMID: 32780559.
- 47: Bettoli A, Pregnolato F, **Sciascia** S, Emmi G, Prisco D, Meroni PL. Association of subcutaneous belimumab and long-term antimarial treatment reduces antiphospholipid antibodies levels in systemic lupus erythematosus: post-hoc analysis of a randomised placebo-controlled trial-comment on: 'Effect of belimumab treatment on antiphospholipid antibody levels: post-hoc analysis based on two randomised placebo-controlled trials in systemic lupus erythematosus' by Chatzidionysiou <i>et al</i>. *Ann Rheum Dis.* 2020 Aug 4:annrheumdis-2020-218377. doi: 10.1136/annrheumdis-2020-218377. Epub ahead of print. PMID: 32753414.
- 48: Zuijly S, Clerc-Urmès I, Bauman C, Andrade D, **Sciascia** S, Pengo V, Tektonidou MG, Ugarte A, Gerosa M, Michael Belmont H, Zamorano MAA, Fortin P, Ji L, Efthymiou M, Cohen H, Branch DW, Jesus GR, Nalli C, Petri M, Rodriguez E, Cervera R, Knight JS, Atsumi T, Willis R, Bertolaccini ML, Vega J, Wahl D, Erkan D; APS ACTION Investigators. Cluster analysis for the identification of clinical phenotypes among antiphospholipid antibody-positive patients from the APS ACTION Registry. *Lupus.* 2020 Jul 23:961203320940776. doi: 10.1177/0961203320940776. Epub ahead of print. PMID: 32703117; PMCID: PMC8216235.
- 49: Radin M, Schreiber K, Cecchi I, Bortoluzzi A, Crisafulli F, de Freitas CM, Bacco B, Rubini E, Foddai SG, Padovan M, Gallo Cassarino S, Franceschini F, Andrade D, Benedetto C, Govoni M, Bertero T, Marozio L, Roccatello D, Andreoli L, **Sciascia** S. Impact of the new 2019 EULAR/ACR classification criteria for Systemic Lupus Erythematosus in a multicenter cohort study of 133 women with undifferentiated connective tissue disease. *Arthritis Care Res (Hoboken).* 2020 Jul 23. doi: 10.1002/acr.24391. Epub ahead of print. PMID: 32702197.
- 50: Chighizola CB, **Sciascia** S, Andreoli L, Meroni PL. Beyond current concepts in anti-phospholipid syndrome: The 16th International Congress on Anti-phospholipid Antibodies (ICAPA) in Manchester.

Autoimmun Rev. 2020 Sep;19(9):102615. doi: 10.1016/j.autrev.2020.102615. Epub 2020 Jul 11. PMID: 32663623.

51: Roccatello D, Fenoglio R, Baldovino S, Naretto C, Ferro M, Barreca A, Rossi D, **Sciascia** S. Towards a novel target therapy for renal diseases related to plasma cell dyscrasias: The example of AL amyloidosis. Autoimmun Rev. 2020 Sep;19(9):102622. doi: 10.1016/j.autrev.2020.102622. Epub 2020 Jul 12. PMID: 32663622.

52: Fenoglio R, Baldovino S, **Sciascia** S, De Simone E, Del Vecchio G, Ferro M, Quattrocchio G, Naretto C, Roccatello D. Efficacy of low or standard rituximab- based protocols and comparison to Ponticelli's regimen in membranous nephropathy. J Nephrol. 2021 Apr;34(2):565-571. doi: 10.1007/s40620-020-00781-6. Epub 2020 Jun 27. PMID: 32594370.

53: Bazzan M, Montaruli B, **Sciascia** S, Cosseddu D, Norbiato C, Roccatello D. Low ADAMTS 13 plasma levels are predictors of mortality in COVID-19 patients. Intern Emerg Med. 2020 Aug;15(5):861-863. doi: 10.1007/s11739-020-02394-0. Epub 2020 Jun 18. PMID: 32557383; PMCID: PMC7300200.

54: Roccatello D, Fenoglio R, **Sciascia** S, Naretto C, Rossi D, Ferro M, Barreca A, Malavasi F, Baldovino S. CD38 and Anti-CD38 Monoclonal Antibodies in AL Amyloidosis: Targeting Plasma Cells and beyond. Int J Mol Sci. 2020 Jun 10;21(11):4129. doi: 10.3390/ijms21114129. PMID: 32531894; PMCID: PMC7312896.

55: Fenoglio R, Baldovino S, Ferro M, **Sciascia** S, Rabajoli G, Quattrocchio G, Beltrame G, Naretto C, Rossi D, Alpa M, Barreca A, Papotti MG, Roccatello D. Outcome of patients with severe AL amyloidosis and biopsy-proven renal involvement ineligible for bone marrow transplantation. J Nephrol. 2021 Feb;34(1):231-240. doi: 10.1007/s40620-020-00748-7. Epub 2020 May 29. PMID: 32472525.

56: Fenoglio R, **Sciascia** S, Naretto C, De Simone E, Del Vecchio G, Ferro M, Quattrocchio G, Roccatello D. Rituximab in severe immunoglobulin-A vasculitis (Henoch-Schönlein) with aggressive nephritis. Clin Exp Rheumatol. 2020 Mar- Apr;38 Suppl 124(2):195-200. Epub 2020 May 22. PMID: 32441647.

57: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Di Nunzio P, Buccarano N, Di Gregorio F, Valeria M, Osella S, Crosasso P, Favuzzi MD, Rubini E, Foddai SG, Baldovino S, Roccatello D, Rossi D. Tailoring Tofacitinib Oral Therapy in Rheumatoid Arthritis: The TuTORApp-A Usability Study. Int J Environ Res Public Health. 2020 May 15;17(10):3469. doi: 10.3390/ijerph17103469. PMID: 32429245; PMCID: PMC7277549.

58: **Sciascia** S, Schreiber K, Radin M, Roccatello D, Krämer BK, Stach K. Hydroxychloroquine reduces IL-6 and pro-thrombotic status. Autoimmun Rev. 2020 Jul;19(7):102555. doi: 10.1016/j.autrev.2020.102555. Epub 2020 May 12. PMID: 32413408.

59: **Sciascia** S, Aprà F, Baffa A, Baldovino S, Boaro D, Boero R, Bonora S, Calcagno A, Cecchi I, Cinnirella G, Converso M, Cozzi M, Crosasso P, De Iaco F, Di Perri G, Eandi M, Fenoglio R, Giusti M, Imperiale D, Imperiale G, Livigni S, Manno E, Massara C, Milone V, Natale G, Navarra M, Oddone V, Osella S, Piccioni P, Radin M, Roccatello D, Rossi D. Pilot prospective open, single-arm multicentre study on off-label use of tocilizumab in patients with severe COVID-19. Clin Exp Rheumatol. 2020 May-Jun;38(3):529-532. Epub 2020 May 1. PMID: 32359035.

60: Cabras M, Carrozzo M, Gambino A, Broccoletti R, **Sciascia** S, Baldovino S, Arduino PG. Value of colchicine as treatment for recurrent oral ulcers: A systematic review. J Oral Pathol Med. 2020 Sep;49(8):731-740. doi: 10.1111/jop.13020. Epub 2020 May 12. PMID: 32281694.

61: Nascimento IS, Radin M, Gândara APR, **Sciascia** S, de Andrade DCO. Global antiphospholipid syndrome score and anti-β2-glycoprotein I domain I for thrombotic risk stratification in antiphospholipid syndrome: A four-year prospective study. Lupus. 2020 Jun;29(7):676-685. doi: 10.1177/0961203320916527. Epub 2020 Apr 11. PMID: 32279584.

62: Radin M, Foddai SG, Cecchi I, Rubini E, Schreiber K, Roccatello D, Bertolaccini ML, **Sciascia** S. Antiphosphatidylserine/Prothrombin Antibodies: An Update on Their Association with Clinical Manifestations of Antiphospholipid Syndrome. Thromb Haemost. 2020 Apr;120(4):592-598. doi: 10.1055/s-0040-1705115. Epub 2020 Mar 17. PMID: 32185783.

- 63: Radin M, Cecchi I, Schreiber K, Rubini E, Roccatello D, Cuadrado MJ, **Sciascia** S. Pregnancy success rate and response to heparins and/or aspirin differ in women with antiphospholipid antibodies according to their Global Antiphospholipid Syndrome Score. *Semin Arthritis Rheum.* 2020 Jun;50(3):553-556. doi: 10.1016/j.semarthrit.2020.01.007. Epub 2020 Jan 28. PMID: 32089355.
- 64: Cecchi I, Perez-Sanchez C, **Sciascia** S, Radin M, Arias de la Rosa I, Barbaresco Puerto N, Scudeler L, Perez-Sanchez L, Patiño Trives AM, Aguirre Zamorano MA, Menegatti E, Roccatello D, Lopez-Pedrera C. Circulating microRNAs as potential biomarkers for monitoring the response to in vivo treatment with Rituximab in systemic lupus erythematosus patients. *Autoimmun Rev.* 2020 Apr;19(4):102488. doi: 10.1016/j.autrev.2020.102488. Epub 2020 Feb 13. PMID: 32062026.
- 65: Gilcrease GW, Padovan D, Heffler E, Peano C, Massaglia S, Roccatello D, Radin M, Cuadrado MJ, **Sciascia** S. Is air pollution affecting the disease activity in patients with systemic lupus erythematosus? State of the art and a systematic literature review. *Eur J Rheumatol.* 2020 Jan 1;7(1):31-34. doi: 10.5152/eurjrheum.2019.19141. PMID: 32023206; PMCID: PMC7001995.
- 66: **Sciascia** S, Radin M, Baldovino S, Roccatello D. Filling the gap in antiphospholipid syndrome diagnosis: a patient's story. *Lupus.* 2020 Mar;29(3):236-238. doi: 10.1177/0961203320903810. Epub 2020 Jan 29. PMID: 31996110.
- 67: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Fenoglio R, De Marchi A, Besso L, Baldovino S, Rossi D, Miraglia P, Rubini E, Roccatello D. Anti-beta-2-glycoprotein I domain 1 identifies antiphospholipid antibodies-related injuries in patients with concomitant lupus nephritis. *J Nephrol.* 2020 Aug;33(4):757-762. doi: 10.1007/s40620-019-00698-9. Epub 2020 Jan 23. PMID: 31974856.
- 68: Radin M, Schreiber K, Cecchi I, Bortoluzzi A, Crisafulli F, de Freitas CM, Bacco B, Rubini E, Foddai SG, Padovan M, Gallo Cassarino S, Franceschini F, Andrade D, Benedetto C, Govoni M, Bertero T, Marozio L, Roccatello D, Andreoli L, **Sciascia** S. A multicentre study of 244 pregnancies in undifferentiated connective tissue disease: maternal/fetal outcomes and disease evolution. *Rheumatology (Oxford).* 2020 Sep 1;59(9):2412-2418. doi: 10.1093/rheumatology/kez620. PMID: 31943123.
- 69: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Bertolaccini ML, Bertero MT, Rubini E, Vaccarino A, Bazzan M, Giachino O, Baldovino S, Rossi D, Mengozzi G, Roccatello D. Identifying phenotypes of patients with antiphospholipid antibodies: results from a cluster analysis in a large cohort of patients. *Rheumatology (Oxford).* 2021 Mar 2;60(3):1106-1113. doi: 10.1093/rheumatology/kez596. PMID: 31840749.
- 70: **Sciascia** S, Cecchi I, Massara C, Rossi D, Radin M, Ladehesa PL, Guiñazu F, Rubini E, Foddai SG, Alba P, Escudero A, Menegatti E, Roccatello D. Thermography in systemic sclerosis patients and other rheumatic diseases: Diagnosis, disease activity assessment, and therapeutic monitoring. *Autoimmun Rev.* 2020 Feb;19(2):102449. doi: 10.1016/j.autrev.2019.102449. Epub 2019 Dec 12. PMID: 31838167.
- 71: Fenoglio R, **Sciascia** S, Baldovino S, Roccatello D. Acute kidney injury associated with glomerular diseases. *Curr Opin Crit Care.* 2019 Dec;25(6):573-579. doi: 10.1097/MCC.0000000000000675. PMID: 31689245.
- 72: **Sciascia** S, Cecchi I, Radin M, Rubini E, Suárez A, Roccatello D, Rodríguez- Carrio J. IgG Anti-high-Density Lipoproteins Antibodies Discriminate Between Arterial and Venous Events in Thrombotic Antiphospholipid Syndrome Patients. *Front Med (Lausanne).* 2019 Sep 26;6:211. doi: 10.3389/fmed.2019.00211. PMID: 31612138; PMCID: PMC6775216.
- 73: Radin M, Schreiber K, **Sciascia** S, Roccatello D, Cecchi I, Aguirre Zamorano MÁ, Cuadrado MJ. Prevalence of Antiphospholipid Antibodies Negativisation in Patients with Antiphospholipid Syndrome: A Long-Term Follow-Up Multicentre Study. *Thromb Haemost.* 2019 Dec;119(12):1920-1926. doi: 10.1055/s-0039-1696687. Epub 2019 Oct 6. PMID: 31587246.
- 74: Rossi D, **Sciascia** S, Roccatello D. Nailfold Capillaroscopy Patterns. *Isr Med Assoc J.* 2019 Jul;21(7):497-498. PMID: 31507129.

- 75: Radin M, **Sciascia** S, Cecchi I, Mengozzi G, Roccatello D. The potential role of SLE-key test in identifying patients with Systemic Lupus Erythematosus: Results from a prospective, real-world experience. *Eur J Intern Med.* 2019 Oct;68:e12-e14. doi: 10.1016/j.ejim.2019.07.026. Epub 2019 Aug 2. PMID: 31378436.
- 76: Efthymiou M, Mackie IJ, Lane PJ, Andrade D, Willis R, Erkan D, **Sciascia** S, Krillis S, Bison E, Borges Galhardo Vendramini M, Romay-Penabad Z, Qi M, Tektonidou M, Ugarte A, Chighizola C, Belmont HM, Aguirre MA, Ji L, Branch DW, de Jesus G, Fortin PR, Andreoli L, Petri M, Cervera R, Rodriguez E, Knight JS, Atsumi T, Vega J, Sevim E, Bertolaccini ML, Pengo V, Cohen H; APS ACTION. Comparison of real world and core laboratory lupus anticoagulant results from the Antiphospholipid Syndrome Alliance for Clinical Trials and International Networking (APS ACTION) clinical database and repository. *J Thromb Haemost.* 2019 Dec;17(12):2069-2080. doi: 10.1111/jth.14596. Epub 2019 Sep 8. PMID: 31364274.
- 77: Pérez-Sánchez C, Cecchi I, Barroja N, Patiño-Trives AM, Luque-Tévar M, Pérez-Sánchez L, Ibáñez-Costa A, Arias de la Rosa I, Ortega R, Escudero A, Castro MC, Radin M, Roccatello D, **Sciascia** S, Aguirre MÁ, Collantes E, López-Pedrera C; BIOSAR Study Group. Early restoration of immune and vascular phenotypes in systemic lupus erythematosus and rheumatoid arthritis patients after B cell depletion. *J Cell Mol Med.* 2019 Sep;23(9):6308-6318. doi: 10.1111/jcmm.14517. Epub 2019 Jul 26. PMID: 31347786; PMCID: PMC6714224.
- 78: Radin M, **Sciascia** S, Erkan D, Pengo V, Tektonidou MG, Ugarte A, Meroni P, Ji L, Belmont HM, Cohen H, Ramires de Jesús G, Branch DW, Fortin PR, Andreoli L, Petri M, Rodriguez E, Rodriguez-Pinto I, Knight JS, Atsumi T, Willis R, Gonzalez E, Lopez-Pedrera R, Rossi Gandara AP, Borges Gualhardo Vendramini M, Banzato A, Sevim E, Barbhaiya M, Efthymiou M, Mackie I, Bertolaccini ML, Andrade D; APS ACTION. The adjusted global antiphospholipid syndrome score (aGAPSS) and the risk of recurrent thrombosis: Results from the APS ACTION cohort. *Semin Arthritis Rheum.* 2019 Dec;49(3):464-468. doi: 10.1016/j.semarthrit.2019.04.009. Epub 2019 May 2. PMID: 31153708; PMCID: PMC7402528.
- 79: Roccatello D, Fenoglio R, **Sciascia** S. The dilemma of treating hepatitis C virus-associated cryoglobulinemia. *Curr Opin Rheumatol.* 2019 Sep;31(5):499-504. doi: 10.1097/BOR.0000000000000624. PMID: 31090590.
- 80: Radin M, Schreiber K, Cuadrado MJ, Cecchi I, Andreoli L, Franceschini F, Caleiro T, Andrade D, Gibbone E, Khamashtha M, Buyon J, Izmirly P, Aguirre MA, Benedetto C, Roccatello D, Marozio L, **Sciascia** S. Pregnancy outcomes in mixed connective tissue disease: a multicentre study. *Rheumatology (Oxford).* 2019 Nov 1;58(11):2000-2008. doi: 10.1093/rheumatology/kez141. PMID: 31079145.
- 81: Arias de la Rosa I, Radin M, Cecchi I, Rubini E, Pérez-Sánchez C, Aguirre MÁ, Menegatti E, Barroja N, Collantes E, **Sciascia** S, Roccatello D, López Pedrera C. Translational validation of the Global Antiphospholipid Syndrome Score in patients with thrombotic APS. *Rheumatology (Oxford).* 2019 Oct 1;58(10):1870-1872. doi: 10.1093/rheumatology/kez166. PMID: 31034051.
- 82: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Rubini E, Scotta A, Rolla R, Montaruli B, Pergolini P, Mengozzi G, Muccini E, Baldovino S, Ferro M, Vaccarino A, Mahler M, Menegatti E, Roccatello D. Reliability of Lupus Anticoagulant and Anti-phosphatidylserine/prothrombin Autoantibodies in Antiphospholipid Syndrome: A Multicenter Study. *Front Immunol.* 2019 Mar 5;10:376. doi: 10.3389/fimmu.2019.00376. PMID: 30891041; PMCID: PMC6411647.
- 83: Arduino PG, Broccoletti R, Carbone M, Gambino A, Sciannameo V, Conrotto D, Cabras M, **Sciascia** S, Ricceri F, Baldovino S, Carrozzo M. Long-term evaluation of pemphigus vulgaris: A retrospective consideration of 98 patients treated in an oral medicine unit in north-west Italy. *J Oral Pathol Med.* 2019 May;48(5):406-412. doi: 10.1111/jop.12847. Epub 2019 Mar 28. PMID: 30860627.
- 84: **Sciascia** S, Willis R, Pengo V, Krilis S, Andrade D, Tektonidou MG, Ugarte A, Chighizola C, Branch DW, Levy RA, Nalli C, Fortin PR, Petri M, Rodriguez E, Rodriguez-Pinto I, Atsumi T, Nascimento I, Rosa R, Banzato A, Erkan D, Cohen H, Efthymiou M, Mackie I, Bertolaccini ML; APS ACTION. The comparison of real world and core laboratory antiphospholipid antibody ELISA results from antiphospholipid syndrome alliance for clinical trials & international networking (APS ACTION) clinical database and repository analysis. *Thromb Res.* 2019 Mar;175:32-36. doi: 10.1016/j.thromres.2019.01.010. Epub 2019 Jan 18. PMID: 30685523.

- 85: **Sciascia** S, Yazdany J, Dall'Era M, Fenoglio R, Radin M, Aggarwal I, Cuadrado MJ, Schreiber K, Barreca A, Papotti M, Roccatello D. Anticoagulation in patients with concomitant lupus nephritis and thrombotic microangiopathy: a multicentre cohort study. *Ann Rheum Dis.* 2019 Jul;78(7):1004-1006. doi: 10.1136/annrheumdis-2018-214559. Epub 2018 Dec 14. PMID: 30552172; PMCID: PMC6565439.
- 86: **Sciascia** S, Radin M. Thrombotic antiphospholipid syndrome. *Lupus.* 2018 Oct;27(1_suppl):21-27. doi: 10.1177/0961203318801686. PMID: 30452325.
- 87: Cecchi I, Pérez Sánchez L, **Sciascia** S, Roccatello D. Multifocal avascular osteonecrosis despite appropriate anticoagulation therapy in a patient with systemic lupus erythematosus and antiphospholipid syndrome. *BMJ Case Rep.* 2018 Nov 1;2018:bcr2018225532. doi: 10.1136/bcr-2018-225532. PMID: 30389732; PMCID: PMC6214383.
- 88: Enriquez Merayo E, **Sciascia** S, Roccatello D, Cuadrado MJ. Can we treat systemic lupus erythematosus and other autoimmune diseases without oral steroids? *Expert Rev Clin Immunol.* 2018 Nov;14(11):877-879. doi: 10.1080/1744666X.2018.1527219. Epub 2018 Oct 17. PMID: 30328733.
- 89: de Jesús GR, **Sciascia** S, Andrade D, Barbhaya M, Tektonidou M, Banzato A, Pengo V, Ji L, Meroni PL, Ugarte A, Cohen H, Branch DW, Andreoli L, Belmont HM, Fortin PR, Petri M, Rodriguez E, Cervera R, Knight JS, Atsumi T, Willis R, Nascimento IS, Rosa R, Erkan D, Levy RA; APS ACTION. Factors associated with first thrombosis in patients presenting with obstetric antiphospholipid syndrome (APS) in the APS Alliance for Clinical Trials and International Networking Clinical Database and Repository: a retrospective study. *BJOG.* 2019 Apr;126(5):656-661. doi: 10.1111/1471-0528.15469. Epub 2018 Oct 24. PMID: 30222236; PMCID: PMC7382947.
- 90: Vizio B, Boita M, Cristiano C, Mazibrada J, Bosco O, Novarino A, Prati A, **Sciascia** S, Rolla G, Ciuffreda L, Montruccio G, Bellone G. Thymic stromal lymphopoietin in human pancreatic ductal adenocarcinoma: expression and prognostic significance. *Oncotarget.* 2018 Aug 28;9(67):32795-32809. doi: 10.18632/oncotarget.25997. PMID: 30214685; PMCID: PMC6132354.
- 91: **Sciascia** S, Radin M, Unlu O, Erkan D, Roccatello D. Infodemiology of antiphospholipid syndrome: Merging informatics and epidemiology. *Eur J Rheumatol.* 2018 Jul;5(2):92-95. doi: 10.5152/eurjrheum.2018.17105. Epub 2018 Jan 22. PMID: 30185355; PMCID: PMC6072687.
- 92: Radin M, Cecchi I, Rubini E, Schreiber K, Roccatello D, Mahler M, **Sciascia** S. Prevalence and significance of anti-phosphatidylserine antibodies: A pooled analysis in 5992 patients. *Thromb Res.* 2018 Oct;170:28-31. doi: 10.1016/j.thromres.2018.07.031. Epub 2018 Aug 2. PMID: 30096511.
- 93: **Sciascia** S, Radin M, Roccatello D, Sanna G, Bertolaccini ML. Recent advances in the management of systemic lupus erythematosus. *F1000Res.* 2018 Jun 29;7:F1000 Faculty Rev-970. doi: 10.12688/f1000research.13941.1. PMID: 30026918; PMCID: PMC6039948.
- 94: Fenoglio R, **Sciascia** S, Beltrame G, Mesiano P, Ferro M, Quattrocchio G, Menegatti E, Roccatello D. Rituximab as a front-line therapy for adult-onset minimal change disease with nephrotic syndrome. *Oncotarget.* 2018 Jun 22;9(48):28799-28804. doi: 10.18632/oncotarget.25612. PMID: 29989000; PMCID: PMC6034752.
- 95: Radin M, Roccatello D, Baldovino S, **Sciascia** S. Facilitated subcutaneous immunoglobulin treatment in pemphigus vulgaris. *BMJ Case Rep.* 2018 May 30;2018:bcr2017223302. doi: 10.1136/bcr-2017-223302. PMID: 29848521; PMCID: PMC5976112.
- 96: **Sciascia** S, Rubini E, Radin M, Cecchi I, Rossi D, Roccatello D. Anticardiolipin and anti-beta 2 glycoprotein-I antibodies disappearance in patients with systemic lupus erythematosus and antiphospholipid syndrome while on belimumab. *Ann Rheum Dis.* 2018 Nov;77(11):1694-1695. doi: 10.1136/annrheumdis-2018-213496. Epub 2018 May 18. PMID: 29776976.
- 97: **Sciascia** S, Radin M, Cecchi I, Rubini E, Bazzan M, Roccatello D. Long-term effect of B-cells depletion alone as rescue therapy for severe thrombocytopenia in primary antiphospholipid syndrome. *Semin Arthritis Rheum.* 2019 Feb;48(4):741-744. doi: 10.1016/j.semarthrit.2018.04.001. Epub 2018 Apr 11. PMID: 29747993.

- 98: Pérez-Sánchez C, Arias-de la Rosa I, Aguirre MÁ, Luque-Tévar M, Ruiz-Limón P, Barbarroja N, Jiménez-Gómez Y, Ábalos-Aguilera MC, Collantes-Estevez E, Segui P, Velasco F, Herranz MT, Lozano-Herrero J, Hernandez-Vidal MJ, Martínez C, González-Conejero R, Radin M, **Sciascia** S, Cecchi I, Cuadrado MJ, López-Pedrera C. Circulating microRNAs as biomarkers of disease and typification of the atherothrombotic status in antiphospholipid syndrome. *Haematologica.* 2018 May;103(5):908-918. doi: 10.3324/haematol.2017.184416. Epub 2018 Mar 15. PMID: 29545345; PMCID: PMC5927979.
- 99: Ruffatti A, Tonello M, Hoxha A, **Sciascia** S, Cuadrado MJ, Latino JO, Udry S, Reshetnyak T, Costedoat-Chalumeau N, Morel N, Marozio L, Tincani A, Andreoli L, Haladyj E, Meroni PL, Gerosa M, Alijotas-Reig J, Tenti S, Mayer-Pickel K, Simchen MJ, Bertero MT, De Carolis S, Ramoni V, Mekinian A, Grandone E, Maina A, Serrano F, Pengo V, Khamashta MA. Effect of Additional Treatments Combined with Conventional Therapies in Pregnant Patients with High-Risk Antiphospholipid Syndrome: A Multicentre Study. *Thromb Haemost.* 2018 Apr;118(4):639-646. doi: 10.1055/s-0038-1632388. Epub 2018 Feb 28. PMID: 29490410.
- 100: Radin M, Bertero L, Roccatello D, **Sciascia** S. Severe Multi-Organ Failure and Hypereosinophilia: When to Call It "Idiopathic"? *J Investig Med High Impact Case Rep.* 2018 Feb 15;6:2324709618758347. doi: 10.1177/2324709618758347. PMID: 29479541; PMCID: PMC5818087.
- 101: Radin M, Ugolini-Lopes MR, **Sciascia** S, Andrade D. Extra-criteria manifestations of antiphospholipid syndrome: Risk assessment and management. *Semin Arthritis Rheum.* 2018 Aug;48(1):117-120. doi: 10.1016/j.semarthrit.2017.12.006. Epub 2018 Jan 5. PMID: 29395258.
- 102: Schreiber K, **Sciascia** S, de Groot PG, Devreese K, Jacobsen S, Ruiz- Irastorza G, Salmon JE, Shoenfeld Y, Shovman O, Hunt BJ. Antiphospholipid syndrome. *Nat Rev Dis Primers.* 2018 Jan 25;4:18005. doi: 10.1038/nrdp.2018.5. Erratum for: *Nat Rev Dis Primers.* 2018 Jan 11;4:17103. PMID: 29368699.
- 103: **Sciascia** S, Radin M, Sanna G, Cecchi I, Roccatello D, Bertolaccini ML. Clinical utility of the global anti-phospholipid syndrome score for risk stratification: a pooled analysis. *Rheumatology (Oxford).* 2018 Apr 1;57(4):661-665. doi: 10.1093/rheumatology/kex466. PMID: 29342292.
- 104: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Naretto C, Bazzan M, Solfietti L, Sandrone M, Radin M, Baldovino S, Menegatti E. Safety of outpatient percutaneous native renal biopsy in systemic autoimmune diseases: results from a monocentric cohort. *Lupus.* 2018 Jul;27(8):1393-1394. doi: 10.1177/0961203317751645. Epub 2018 Jan 11. PMID: 29325491.
- 105: Schreiber K, **Sciascia** S, de Groot PG, Devreese K, Jacobsen S, Ruiz- Irastorza G, Salmon JE, Shoenfeld Y, Shovman O, Hunt BJ. Antiphospholipid syndrome. *Nat Rev Dis Primers.* 2018 Jan 11;4:17103. doi: 10.1038/nrdp.2017.103. Erratum in: *Nat Rev Dis Primers.* 2018 Jan 25;4:18005. PMID: 29321641.
- 106: Jackson WG, Oromendia C, Unlu O, Erkan D, DeSancho MT; Antiphospholipid Syndrome Alliance for Clinical Trials and International Networking. Recurrent thrombosis in patients with antiphospholipid antibodies and arterial thrombosis on antithrombotic therapy. *Blood Adv.* 2017 Nov 16;1(25):2320-2324. doi: 10.1182/bloodadvances.2017008185. PMID: 29296881; PMCID: PMC5729618.
- 107: Baldovino S, Menegatti E, Roccatello D, **Sciascia** S. Immunological Rare Diseases. *Adv Exp Med Biol.* 2017;1031:497-509. doi: 10.1007/978-3-319-67144-4_26. PMID: 29214588.
- 108: Radin M, Schreiber K, Cecchi I, Roccatello D, Cuadrado MJ, **Sciascia** S. The risk of ischaemic stroke in primary antiphospholipid syndrome patients: a prospective study. *Eur J Neurol.* 2018 Feb;25(2):320-325. doi: 10.1111/ene.13499. Epub 2017 Dec 2. PMID: 29082583.
- 109: **Sciascia** S, Radin M. What can Google and Wikipedia can tell us about a disease? Big Data trends analysis in Systemic Lupus Erythematosus. *Int J Med Inform.* 2017 Nov;107:65-69. doi: 10.1016/j.ijmedinf.2017.09.002. Epub 2017 Sep 14. PMID: 29029693.
- 110: **Sciascia** S, Radin M, Schreiber K, Fenoglio R, Baldovino S, Roccatello D. Chronic kidney disease and anticoagulation: from vitamin K antagonists and heparins to direct oral anticoagulant agents. *Intern Emerg Med.* 2017 Dec;12(8):1101-1108. doi: 10.1007/s11739-017-1753-2. Epub 2017 Sep 19. PMID: 28929298.
- 111: Schreiber K, Radin M, **Sciascia** S. Current insights in obstetric antiphospholipid syndrome. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2017 Dec;29(6):397-403. doi: 10.1097/GCO.0000000000000406. PMID: 28915160.

- 112: **Sciascia** S, Coloma-Bazán E, Radin M, Bertolaccini ML, López-Pedrera C, Espinosa G, Meroni PL, Cervera R, Cuadrado MJ. Can we withdraw anticoagulation in patients with antiphospholipid syndrome after seroconversion? *Autoimmun Rev.* 2017 Nov;16(11):1109-1114. doi: 10.1016/j.autrev.2017.09.004. Epub 2017 Sep 9. PMID: 28899804.
- 113: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Radin M, Fenoglio R, Baldovino S, Menegatti E. The "4 plus 2" rituximab protocol makes maintenance treatment unneeded in patients with refractory ANCA-associated vasculitis: A 10 years observation study. *Oncotarget.* 2017 May 23;8(32):52072-52077. doi: 10.18632/oncotarget.18120. PMID: 28881714; PMCID: PMC5581013.
- 114: Rossi D, Zanatta E, Marson P, **Sciascia** S, Polito P, Roccatello D, Cozzi F. How I treat patients with systemic sclerosis in clinical practice. *Autoimmun Rev.* 2017 Oct;16(10):1024-1028. doi: 10.1016/j.autrev.2017.07.018. Epub 2017 Aug 1. PMID: 28778710.
- 115: Radin M, Cecchi I, Roccatello D, Meroni PL, **Sciascia** S. Prevalence and Thrombotic Risk Assessment of Anti- β_2 Glycoprotein I Domain I Antibodies: A Systematic Review. *Semin Thromb Hemost.* 2018 Jul;44(5):466-474. doi: 10.1055/s-0037-1603936. Epub 2017 Aug 4. PMID: 28778105.
- 116: **Sciascia** S, Amigo MC, Roccatello D, Khamashta M. Diagnosing antiphospholipid syndrome: 'extra-criteria' manifestations and technical advances. *Nat Rev Rheumatol.* 2017 Sep;13(9):548-560. doi: 10.1038/nrrheum.2017.124. Epub 2017 Aug 3. PMID: 28769114.
- 117: Erkan D, Unlu O, **Sciascia** S, Belmont HM, Branch DW, Cuadrado MJ, Gonzalez E, Knight JS, Uthman I, Willis R, Zhang Z, Wahl D, Zuily S, Tektonidou MG; APS ACTION. Hydroxychloroquine in the primary thrombosis prophylaxis of antiphospholipid antibody positive patients without systemic autoimmune disease. *Lupus.* 2018 Mar;27(3):399-406. doi: 10.1177/0961203317724219. Epub 2017 Aug 1. PMID: 28764618.
- 118: Ribero S, **Sciascia** S, Borradori L, Lipsker D. The Cutaneous Spectrum of Lupus Erythematosus. *Clin Rev Allergy Immunol.* 2017 Dec;53(3):291-305. doi: 10.1007/s12016-017-8627-2. PMID: 28752372.
- 119: Schreiber K, Stach K, **Sciascia** S, Hunt BJ. Hydroxychloroquine and the eye: an old unsolved problem. *Eye (Lond).* 2017 Dec;31(12):1744. doi: 10.1038/eye.2017.130. Epub 2017 Jul 14. PMID: 28707672; PMCID: PMC5733287.
- 120: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Radin M, Barreca A, Fenoglio R, Baldovino S, Menegatti E. High-Dose Rituximab Ineffective for Focal Segmental Glomerulosclerosis: A Long-Term Observation Study. *Am J Nephrol.* 2017;46(2):108-113. doi: 10.1159/000477944. Epub 2017 Jul 13. PMID: 28700988.
- 121: Pérez-Sánchez C, Aguirre MÁ, Ruiz-Limón P, Ábalos-Aguilera MC, Jiménez- Gómez Y, Arias-de la Rosa I, Rodríguez-Ariza A, Fernández-Del Río L, González- Reyes JA, Segui P, Collantes-Estévez E, Barbarroja N, Velasco F, **Sciascia** S, Cecchi I, Cuadrado MJ, Villalba JM, López-Pedrera C. Ubiquinol Effects on Antiphospholipid Syndrome Prothrombotic Profile: A Randomized, Placebo- Controlled Trial. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2017 Oct;37(10):1923-1932. doi: 10.1161/ATVBAHA.117.309225. Epub 2017 Jul 6. PMID: 28684614.
- 122: Alongi F, Giaj-Levra N, **Sciascia** S, Fozza A, Fersino S, Fiorentino A, Mazzola R, Ricchetti F, Buglione M, Buonfrate D, Roccatello D, Ricardi U, Bisoffi Z. Radiotherapy in patients with HIV: current issues and review of the literature. *Lancet Oncol.* 2017 Jul;18(7):e379-e393. doi: 10.1016/S1470-2045(17)30440-0. PMID: 28677574.
- 123: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Naretto C, Bazzan M, Solfietti L, Baldovino S, Menegatti E. Outpatient percutaneous native renal biopsy: safety profile in a large monocentric cohort. *BMJ Open.* 2017 Jun 21;7(6):e015243. doi: 10.1136/bmjopen-2016-015243. PMID: 28637732; PMCID: PMC5734246.
- 124: Schreiber K, Breen K, Cohen H, Jacobsen S, Middeldorp S, Pavord S, Regan L, Roccatello D, Robinson SE, **Sciascia** S, Seed PT, Watkins L, Hunt BJ. HYdroxychloroquine to Improve Pregnancy Outcome in Women with AnTIphospholipid Antibodies (HYPATIA) Protocol: A Multinational Randomized Controlled Trial of Hydroxychloroquine versus Placebo in Addition to Standard Treatment in Pregnant Women with Savino Sciascia, MD PhD CV 2021

Antiphospholipid Syndrome or Antibodies. *Semin Thromb Hemost*. 2017 Sep;43(6):562-571. doi: 10.1055/s-0037-1603359. Epub 2017 Jun 13. PMID: 28609801.

125: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Solfietti L, Fenoglio R, Menegatti E, Baldovino S. The challenge of treating hepatitis C virus-associated cryoglobulinemic vasculitis in the era of anti-CD20 monoclonal antibodies and direct antiviral agents. *Oncotarget*. 2017 Jun 20;8(25):41764-41777. doi: 10.18632/oncotarget.16986. PMID: 28454112; PMCID: PMC5522247.

126: **Sciascia** S, Radin M, Bazzan M, Roccatello D. Antiphospholipid antibodies: crossroads between autoimmunity and infections? *Intern Emerg Med*. 2017 Jun;12(4):557-558. doi: 10.1007/s11739-017-1664-2. Epub 2017 Apr 12. PMID: 28405796.

127: Radin M, Schreiber K, Costanzo P, Cecchi I, Roccatello D, Baldovino S, Bazzan M, Cuadrado MJ, **Sciascia** S. The adjusted Global Antiphospholipid Syndrome Score (aGAPSS) for risk stratification in young APS patients with acute myocardial infarction. *Int J Cardiol*. 2017 Aug 1;240:72-77. doi: 10.1016/j.ijcard.2017.02.155. Epub 2017 Mar 24. PMID: 28385357.

128: **Sciascia** S, Mompean E, Radin M, Roccatello D, Cuadrado MJ. Rate of Adverse Effects of Medium- to High-Dose Glucocorticoid Therapy in Systemic Lupus Erythematosus: A Systematic Review of Randomized Control Trials. *Clin Drug Investig*. 2017 Jun;37(6):519-524. doi: 10.1007/s40261-017-0518-z. PMID: 28357813.

129: Leone A, Radin M, Almarzooqi AM, Al-Saleh J, Roccatello D, **Sciascia** S, Khamashta M. Autologous hematopoietic stem cell transplantation in Systemic Lupus Erythematosus and antiphospholipid syndrome: A systematic review. *Autoimmun Rev*. 2017 May;16(5):469-477. doi: 10.1016/j.autrev.2017.03.008. Epub 2017 Mar 7. PMID: 28279836.

130: **Sciascia** S, Radin M, Yazdany J, Tektonidou M, Cecchi I, Roccatello D, Dall'Era M. Expanding the therapeutic options for renal involvement in lupus: eculizumab, available evidence. *Rheumatol Int*. 2017 Aug;37(8):1249-1255. doi: 10.1007/s00296-017-3686-5. Epub 2017 Mar 3. PMID: 28258475.

131: Schreiber K, Stach K, **Sciascia** S. Lupus nephritis and pregnancy outcome. *Autoimmun Rev*. 2017 Apr;16(4):433-434. doi: 10.1016/j.autrev.2017.02.001. Epub 2017 Feb 3. PMID: 28167150.

132: Radin M, **Sciascia** S. Infodemiology of systemic lupus erythematosus using Google Trends. *Lupus*. 2017 Jul;26(8):886-889. doi: 10.1177/0961203317691372. Epub 2017 Feb 5. PMID: 28162030.

133: **Sciascia** S, Radin M, Yazdany J, Levy RA, Roccatello D, Dall'Era M, Cuadrado MJ. Efficacy of belimumab on renal outcomes in patients with systemic lupus erythematosus: A systematic review. *Autoimmun Rev*. 2017 Mar;16(3):287-293. doi: 10.1016/j.autrev.2017.01.010. Epub 2017 Jan 29. PMID: 28147262.

134: **Sciascia** S, Radin M, Bazzan M, Roccatello D. Novel diagnostic and therapeutic frontiers in thrombotic anti-phospholipid syndrome. *Intern Emerg Med*. 2017 Feb;12(1):1-7. doi: 10.1007/s11739-016-1596-2. Epub 2017 Jan 2. PMID: 28044251.

135: Radin M, **Sciascia** S, Roccatello D, Cuadrado MJ. Infliximab Biosimilars in the Treatment of Inflammatory Bowel Diseases: A Systematic Review. *BioDrugs*. 2017 Feb;31(1):37-49. doi: 10.1007/s40259-016-0206-1. PMID: 28035633.

136: **Sciascia** S, Baldovino S, Schreiber K, Solfietti L, Radin M, Cuadrado MJ, Menegatti E, Erkan D, Roccatello D. Thrombotic risk assessment in antiphospholipid syndrome: the role of new antibody specificities and thrombin generation assay. *Clin Mol Allergy*. 2016 Jul 15;14:6. doi: 10.1186/s12948-016-0043-2. PMID: 27429595; PMCID: PMC4947367.

137: Khamashta M, Taraborelli M, **Sciascia** S, Tincani A. Antiphospholipid syndrome. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2016 Feb;30(1):133-48. doi: 10.1016/j.bepr.2016.04.002. Epub 2016 May 4. PMID: 27421221.

- 138: Roccatello D, **Sciascia** S, Baldovino S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Di Simone D, Menegatti E. Improved (4 Plus 2) Rituximab Protocol for Severe Cases of Mixed Cryoglobulinemia: A 6-Year Observational Study. *Am J Nephrol.* 2016;43(4):251-60. doi: 10.1159/000445841. Epub 2016 Apr 29. PMID: 27161362.
- 139: Gaj-Levra N, **Sciascia** S, Fiorentino A, Fersino S, Mazzola R, Ricchetti F, Roccatello D, Alongi F. Radiotherapy in patients with connective tissue diseases. *Lancet Oncol.* 2016 Mar;17(3):e109 -e117. doi: 10.1016/S1470-2045(15)00417-9. Epub 2016 Mar 2. PMID: 26972857.
- 140: Zhang H, Chambers W, **Sciascia** S, Cuadrado MJ. Emerging therapies in systemic lupus erythematosus: from clinical trial to the real life. *Expert Rev Clin Pharmacol.* 2016;9(5):681-94. doi: 10.1586/17512433.2016.1155446. Epub 2016 Mar 10. PMID: 26907827.
- 141: Roccatello D, **Sciascia** S, Di Simone D, Solfietti L, Naretto C, Fenoglio R, Baldovino S, Menegatti E. New insights into immune mechanisms underlying response to Rituximab in patients with membranous nephropathy: A prospective study and a review of the literature. *Autoimmun Rev.* 2016 Jun;15(6):529-38. doi: 10.1016/j.autrev.2016.02.014. Epub 2016 Feb 11. PMID: 26876383.
- 142: **Sciascia** S, Lopez-Pedrera C, Cecchi I, Pecoraro C, Roccatello D, Cuadrado MJ. Non-vitamin K antagonist oral anticoagulants and antiphospholipid syndrome. *Rheumatology (Oxford).* 2016 Oct;55(10):1726-35. doi: 10.1093/rheumatology/kev445. Epub 2016 Feb 3. PMID: 26843482.
- 143: Menegatti E, Messina M, Oddone V, Rubini E, **Sciascia** S, Naretto C, Baldovino S, Roccatello D. Immunogenetics of complement in mixed cryoglobulinaemia. *Clin Exp Rheumatol.* 2016 May-Jun;34(3 Suppl 97):S12-5. Epub 2016 Feb 2. PMID: 26842656.
- 144: Bazzan M, Vaccarino A, Stella S, **Sciascia** S, Montaruli B, Bertero MT, Carignola R, Roccatello D; Piedmont APS Consortium. Patients with antiphospholipid syndrome and thrombotic recurrences: A real world observation (the Piedmont cohort study). *Lupus.* 2016 Apr;25(5):479-85. doi: 10.1177/0961203315617538. Epub 2015 Dec 8. PMID: 26657216.
- 145: **Sciascia** S, Baldovino S, Schreiber K, Solfietti L, Roccatello D. Antiphospholipid Syndrome and the Kidney. *Semin Nephrol.* 2015 Sep;35(5):478-86. doi: 10.1016/j.semephrol.2015.08.009. PMID: 26573550.
- 146: **Sciascia** S, Hunt BJ, Talavera-Garcia E, Lliso G, Khamashta MA, Cuadrado MJ. The impact of hydroxychloroquine treatment on pregnancy outcome in women with antiphospholipid antibodies. *Am J Obstet Gynecol.* 2016 Feb;214(2):273.e1-273.e8. doi: 10.1016/j.ajog.2015.09.078. Epub 2015 Sep 30. PMID: 26429521.
- 147: **Sciascia** S, Branch DW, Levy RA, Middeldorp S, Pavord S, Roccatello D, Ruiz- Irastorza G, Tincani A, Khamashta M, Schreiber K, Hunt BJ. The efficacy of hydroxychloroquine in altering pregnancy outcome in women with antiphospholipid antibodies. Evidence and clinical judgment. *Thromb Haemost.* 2016 Jan;115(2):285-90. doi: 10.1160/TH15-06-0491. Epub 2015 Sep 17. PMID: 26421409.
- 148: Roccatello D, **Sciascia** S, Baldovino S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Di Simone D, Simoncini M, Menegatti E. A 4-year observation in lupus nephritis patients treated with an intensified B-lymphocyte depletion without immunosuppressive maintenance treatment-Clinical response compared to literature and immunological re-assessment. *Autoimmun Rev.* 2015 Dec;14(12):1123-30. doi: 10.1016/j.autrev.2015.07.017. Epub 2015 Aug 2. PMID: 26244817.
- 149: **Sciascia** S, Talavera-Garcia E, Roccatello D, Baldovino S, Mengatti E, Cuadrado MJ. Upcoming biological therapies in systemic lupus erythematosus. *Int Immunopharmacol.* 2015 Aug;27(2):189-93. doi: 10.1016/j.intimp.2015.04.049. Epub 2015 May 28. PMID: 26028152.
- 150: **Sciascia** S, Cuadrado MJ. Thematic issue: Biologics in autoimmune diseases. *Int Immunopharmacol.* 2015 Aug;27(2):179. doi: 10.1016/j.intimp.2015.05.006. Epub 2015 May 8. PMID: 25962817.
- 151: **Sciascia** S, Breen K, Hunt BJ. Rivaroxaban use in patients with antiphospholipid syndrome and previous venous thromboembolism. *Blood Coagul Fibrinolysis.* 2015 Jun;26(4):476-7. doi: 10.1097/MBC.0000000000000247. Erratum in: *Blood Coagul Fibrinolysis.* 2015 Jul;26(5):597. Savino, **Sciascia** [corrected to **Sciascia**, Savino]. PMID: 25923780.

- 152: Lie G, **Sciascia** S, Cuadrado MJ. Biosimilar vs biological agents in rheumatology: When are biosimilar agents similar enough? *Int Immunopharmacol.* 2015 Aug;27(2):220-3. doi: 10.1016/j.intimp.2015.04.022. Epub 2015 Apr 20. PMID: 25907240.
- 153: Rossi D, Modena V, **Sciascia** S, Roccatello D. Rheumatoid arthritis: Biological therapy other than anti-TNF. *Int Immunopharmacol.* 2015 Aug;27(2):185-8. doi: 10.1016/j.intimp.2015.03.019. Epub 2015 Mar 31. PMID: 25840282.
- 154: Abreu MM, Danowski A, Wahl DG, Amigo MC, Tektonidou M, Pacheco MS, Fleming N, Domingues V, **Sciascia** S, Lyra JO, Petri M, Khamashta M, Levy RA. The relevance of "non-criteria" clinical manifestations of antiphospholipid syndrome: 14th International Congress on Antiphospholipid Antibodies Technical Task Force Report on Antiphospholipid Syndrome Clinical Features. *Autoimmun Rev.* 2015 May;14(5):401-14. doi: 10.1016/j.autrev.2015.01.002. Epub 2015 Jan 29. PMID: 25641203.
- 155: Simoes J, **Sciascia** S, Camara I, Baldovino S, Karim Y, Roccatello D, Cuadrado MJ. Use of intravenous immunoglobulin in patients with active vasculitis associated with concomitant infection. *J Clin Rheumatol.* 2015 Jan;21(1):35-7. doi: 10.1097/RHU.0000000000000201. PMID: 25539433.
- 156: Leone A, **Sciascia** S, Kamal A, Khamashta M. Biologicals for the treatment of systemic lupus erythematosus: current status and emerging therapies. *Expert Rev Clin Immunol.* 2015 Jan;11(1):109 -16. doi: 10.1586/1744666X.2015.994508. Epub 2014 Dec 16. PMID: 25511179.
- 157: Raso S, **Sciascia** S, Kuzenko A, Castagno I, Marozio L, Bertero MT. Bridging therapy in antiphospholipid syndrome and antiphospholipid antibodies carriers: case series and review of the literature. *Autoimmun Rev.* 2015 Jan;14(1):36-42. doi: 10.1016/j.autrev.2014.09.002. Epub 2014 Sep 18. PMID: 25242343.
- 158: **Sciascia** S, Bertolaccini ML. Antibodies to phosphatidylserine/prothrombin complex and the antiphospholipid syndrome. *Lupus.* 2014 Oct;23(12):1309-12. doi: 10.1177/0961203314538332. PMID: 25228735.
- 159: **Sciascia** S, Bertolaccini ML. Thrombotic risk assessment in APS: the Global APS Score (GAPSS). *Lupus.* 2014 Oct;23(12):1286-7. doi: 10.1177/0961203314541317. PMID: 25228728.
- 160: **Sciascia** S, Hunt BJ. New oral anticoagulants in the management of venous thromboembolism: a major advance? *Eur J Vasc Endovasc Surg.* 2014 Nov;48(5):487-8. doi: 10.1016/j.ejvs.2014.07.007. Epub 2014 Aug 21. PMID: 25150440.
- 161: **Sciascia** S, Sanna G, Murru V, Roccatello D, Khamashta MA, Bertolaccini ML. The global antiphospholipid syndrome score in primary APS. *Rheumatology (Oxford).* 2015 Jan;54(1):134-8. doi: 10.1093/rheumatology/keu307. Epub 2014 Aug 13. PMID: 25122726.
- 162: **Sciascia** S, Cuadrado MJ, Sanna G, Murru V, Roccatello D, Khamashta MA, Bertolaccini ML. Thrombotic risk assessment in systemic lupus erythematosus: validation of the global antiphospholipid syndrome score in a prospective cohort. *Arthritis Care Res (Hoboken).* 2014 Dec;66(12):1915-20. doi: 10.1002/acr.22388. PMID: 24964745.
- 163: **Sciascia** S, Bertolaccini ML, Roccatello D, Khamashta MA, Sanna G. Autoantibodies involved in neuropsychiatric manifestations associated with systemic lupus erythematosus: a systematic review. *J Neurol.* 2014 Sep;261(9):1706-14. doi: 10.1007/s00415-014-7406-8. Epub 2014 Jun 21. PMID: 24952022.
- 164: **Sciascia** S, Sanna G, Khamashta MA, Cuadrado MJ, Erkan D, Andreoli L, Bertolaccini ML; APS Action. The estimated frequency of antiphospholipid antibodies in young adults with cerebrovascular events: a systematic review. *Ann Rheum Dis.* 2015 Nov;74(11):2028-33. doi: 10.1136/annrheumdis-2014-205663. Epub 2014 Jun 18. PMID: 24942381.
- 165: Barbieri D, Nebiaj A, Strammiello R, Agosti R, **Sciascia** S, Gallinella G, Landini MP, Caliceti U, Venturoli S. Detection of HPV16 African variants and quantitative analysis of viral DNA methylation in oropharyngeal

squamous cell carcinomas. *J Clin Virol.* 2014 Jul;60(3):243-9. doi: 10.1016/j.jcv.2014.04.014. Epub 2014 Apr 28. PMID: 24845262.

166: Bertolaccini ML, Amengual O, Andreoli L, Atsumi T, Chighizola CB, Forastiero R, de Groot P, Lakos G, Lambert M, Meroni P, Ortel TL, Petri M, Rahman A, Roubey R, **Sciascia** S, Snyder M, Tebo AE, Tincani A, Willis R. 14th International Congress on Antiphospholipid Antibodies Task Force. Report on antiphospholipid syndrome laboratory diagnostics and trends. *Autoimmun Rev.* 2014 Sep;13(9):917-30. doi: 10.1016/j.autrev.2014.05.001. Epub 2014 May 10. PMID: 24824074.

167: **Sciascia** S, Khamashta MA, D'Cruz DP. Targeted therapy in antiphospholipid syndrome. *Curr Opin Rheumatol.* 2014 May;26(3):269-75. doi: 10.1097/BOR.0000000000000051. PMID: 24646948. 168: **Sciascia** S, Cuadrado MJ, Khamashta M, Roccatello D. Renal involvement in antiphospholipid syndrome. *Nat Rev Nephrol.* 2014 May;10(5):279-89. doi: 10.1038/nrneph.2014.38. Epub 2014 Mar 18. PMID: 24642799.

169: **Sciascia** S, Khamashta MA, Bertolaccini ML. New tests to detect antiphospholipid antibodies: anti-prothrombin (aPT) and anti-phosphatidylserine/prothrombin (aPS/PT) antibodies. *Curr Rheumatol Rep.* 2014 May;16(5):415. doi: 10.1007/s11926-014-0415-x. PMID: 24609824.

170: **Sciascia** S, Sanna G, Murru V, Khamashta MA, Bertolaccini ML. Validation of a commercially available kit to detect anti-phosphatidylserine/prothrombin antibodies in a cohort of systemic lupus erythematosus patients. *Thromb Res.* 2014 Mar;133(3):451-4. doi: 10.1016/j.thromres.2013.12.001. Epub 2013 Dec 7. PMID: 24342537.

171: **Sciascia** S, Cuadrado MJ, Karim MY. Management of infection in systemic lupus erythematosus. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2013 Jun;27(3):377-89. doi: 10.1016/j.beprh.2013.07.002. PMID: 24238694.

172: **Sciascia** S, Sanna G, Murru V, Roccatello D, Khamashta MA, Bertolaccini ML. Anti-prothrombin (aPT) and anti-phosphatidylserine/prothrombin (aPS/PT) antibodies and the risk of thrombosis in the antiphospholipid syndrome. A systematic review. *Thromb Haemost.* 2014 Feb;111(2):354-64. doi: 10.1160/TH13-06-0509. Epub 2013 Oct 31. PMID: 24172938.

173: Camara I, **Sciascia** S, Simoes J, Pazzola G, Salas V, Karim Y, Roccatello D, Cuadrado MJ. Treatment with intravenous immunoglobulins in systemic lupus erythematosus: a series of 52 patients from a single centre. *Clin Exp Rheumatol.* 2014 Jan-Feb;32(1):41-7. Epub 2013 Sep 12. PMID: 24029366.

174: Bertolaccini ML, **Sciascia** S, Sanna G, Khamashta MA. Antiphosphatidylserine/prothrombin antibodies in systemic lupus erythematosus. *J Rheumatol.* 2013 Sep;40(9):1620. doi: 10.3899/jrheum.130295. PMID: 23996998.

175: **Sciascia** S, Bertolaccini ML, Ateka-Barrutia O. Long-term follow-up of young adults with stroke. *JAMA.* 2013 Jul 17;310(3):321. doi: 10.1001/jama.2013.7924. PMID: 23860993.

176: Albonico M, Rinaldi L, **Sciascia** S, Morgoglion ME, Piemonte M, Maurelli MP, Musella V, Utzinger J, Ali SM, Ame SM, Cringoli G. Comparison of three copromicroscopic methods to assess albendazole efficacy against soil-transmitted helminth infections in school-aged children on Pemba Island. *Trans R Soc Trop Med Hyg.* 2013 Aug;107(8):493-501. doi: 10.1093/trstmh/trt051. PMID: 23843559.

177: Cuadrado MJ, **Sciascia** S, Bosch X, Khamashta MA, Ramos-Casals M. Is it time for biosimilars in autoimmune diseases? *Autoimmun Rev.* 2013 Aug;12(10):954-7. doi: 10.1016/j.autrev.2013.02.005. Epub 2013 Mar 28. PMID: 23542505.

178: Fernandez IJ, Piccin O, **Sciascia** S, Cavicchi O, Repaci A, Vicennati V, Fiorentino M. Clinical significance of BRAF mutation in thyroid papillary cancer. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2013 Jun;148(6):919-25. doi: 10.1177/0194599813481942. Epub 2013 Mar 12. PMID: 23482475.

179: **Sciascia** S, Sanna G, Murru V, Roccatello D, Khamashta MA, Bertolaccini ML. GAPSS: the Global Anti-Phospholipid Syndrome Score. *Rheumatology (Oxford).* 2013 Aug;52(8):1397-403. doi: 10.1093/rheumatology/kes388. Epub 2013 Jan 12. PMID: 23315788.

- 180: Bertolaccini ML, **Sciascia** S, Murru V, Garcia-Fernandez C, Sanna G, Khamashta MA. Prevalence of antibodies to prothrombin in solid phase (aPT) and to phosphatidylserine-prothrombin complex (aPS/PT) in patients with and without lupus anticoagulant. *Thromb Haemost.* 2013 Feb;109(2):207-13. doi: 10.1160/TH12-07-0527. Epub 2012 Dec 20. PMID: 23254928.
- 181: Rossi D, Russo A, Manna E, Binello G, Baldovino S, **Sciascia** S, Roccatello D. The role of nail-video-capillaroscopy in early diagnosis of scleroderma. *Autoimmun Rev.* 2013 Jun;12(8):821-5. doi: 10.1016/j.autrev.2012.11.006. Epub 2012 Dec 4. PMID: 23219768.
- 182: Baldovino S, Montin D, Martino S, **Sciascia** S, Menegatti E, Roccatello D. Common variable immunodeficiency: crossroads between infections, inflammation and autoimmunity. *Autoimmun Rev.* 2013 Jun;12(8):796-801. doi: 10.1016/j.autrev.2012.11.003. Epub 2012 Dec 4. PMID: 23219764.
- 183: **Sciascia** S, Piras D, Baldovino S, Russo A, Naretto C, Rossi D, Alpa M, Roccatello D. Mycophenolate mofetil as steroid-sparing treatment for elderly patients with giant cell arteritis: report of three cases. *Aging Clin Exp Res.* 2012 Jun;24(3):273-7. doi: 10.1007/BF03325257. PMID: 23114555.
- 184: Bertolaccini ML, Murru V, **Sciascia** S, Sanna G, Khamashta MA. The clinical value of testing for antibodies to phosphatidylethanolamine (aPE) in patients with systemic lupus erythematosus (SLE). *Thromb Res.* 2012 Dec;130(6):914-8. doi: 10.1016/j.thromres.2012.06.008. Epub 2012 Oct 15. PMID: 23079292.
- 185: **Sciascia** S, Lopez-Pedrera C, Roccatello D, Cuadrado MJ. Catastrophic antiphospholipid syndrome (CAPS). *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2012 Aug;26(4):535-41. doi: 10.1016/j.berh.2012.07.005. PMID: 23040365.
- 186: **Sciascia** S, Murru V, Sanna G, Roccatello D, Khamashta MA, Bertolaccini ML. Clinical accuracy for diagnosis of antiphospholipid syndrome in systemic lupus erythematosus: evaluation of 23 possible combinations of antiphospholipid antibody specificities. *J Thromb Haemost.* 2012 Dec;10(12):2512 -8. doi: 10.1111/jth.12014. PMID: 23025466.
- 187: Meijide H, **Sciascia** S, Sanna G, Khamashta MA, Bertolaccini ML. The clinical relevance of IgA anticardiolipin and IgA anti-β2 glycoprotein I antiphospholipid antibodies: a systematic review. *Autoimmun Rev.* 2013 Jan;12(3):421-5. doi: 10.1016/j.autrev.2012.08.002. Epub 2012 Aug 19. PMID: 22951216.
- 188: **Sciascia** S, Bertolaccini ML, Baldovino S, Roccatello D, Khamashta MA, Sanna G. Central nervous system involvement in systemic lupus erythematosus: Overview on classification criteria. *Autoimmun Rev.* 2013 Jan;12(3):426-9. doi: 10.1016/j.autrev.2012.08.014. Epub 2012 Aug 25. PMID: 22944298.
- 189: Pintard PJ, D'Sa A, **Sciascia** S. Medical students' attitudes about mental illness. *Psychiatr Serv.* 2012 Aug;63(8):836. doi: 10.1176/appi.ps.20120p836. PMID: 22854733.
- 190: **Sciascia** S, Bertolaccini ML, Roccatello D, Khamashta MA. Independent validation of the antiphospholipid score for the diagnosis of antiphospholipid syndrome. *Ann Rheum Dis.* 2013 Jan;72(1):142-3. doi: 10.1136/annrheumdis-2012-201985. Epub 2012 Jul 28. PMID: 22843492.
- 191: **Sciascia** S, Roccatello D, Bertero MT, Di Simone D, Cosseddu D, Vaccarino A, Bazzan M, Rossi D, Garcia-Fernandez C, Ceberio L, Stella S, Menegatti E, Baldovino S. 8-isoprostanate, prostaglandin E2, C-reactive protein and serum amyloid A as markers of inflammation and oxidative stress in antiphospholipid syndrome: a pilot study. *Inflamm Res.* 2012 Aug;61(8):809-16. doi: 10.1007/s00011-012-0468-0. Epub 2012 May 26. PMID: 22638905.
- 192: Bertero MT, Bazzan M, Carignola R, Montaruli B, Silvestro E, **Sciascia** S, Vaccarino A, Baldovino S, Roccatello D; Antiphospholipid Piedmont Consortium. Antiphospholipid syndrome in northwest Italy (APS Piedmont Cohort): demographic features, risk factors, clinical and laboratory profile. *Lupus.* 2012 Jun;21(7):806-9. doi: 10.1177/0961203312446974. PMID: 22635240.
- 193: **Sciascia** S, Giachino O, Roccatello D. Prevention of thrombosis relapse in antiphospholipid syndrome patients refractory to conventional therapy using intravenous immunoglobulin. *Clin Exp Rheumatol.* 2012 May-Jun;30(3):409-13. Epub 2012 Jun 26. PMID: 22513222.

- 194: **Sciascia** S, Ceberio L, Garcia-Fernandez C, Roccatello D, Karim Y, Cuadrado MJ. Systemic lupus erythematosus and infections: clinical importance of conventional and upcoming biomarkers. *Autoimmun Rev.* 2012 Dec;12(2):157-63. doi: 10.1016/j.autrev.2012.03.009. Epub 2012 Apr 1. PMID: 22498788.
- 195: **Sciascia** S, Roccatello D, Rossi D, Russo A, Mereuta MO, Cavallo R. High- titer Anti-aquaporin-4-IgG-associated Myelitis in Rhupus Syndrome. *J Rheumatol.* 2012 Apr;39(4):871-3. doi: 10.3899/jrheum.110873. PMID: 22467952.
- 196: Gajj Levra N, Cuniberti FA, Rava A, Vietti G, **Sciascia** S. Health literacy and discharge instruction adherence. *J Gen Intern Med.* 2012 Mar;27(3):273. doi: 10.1007/s11606-011-1969-1. PMID: 22246903; PMCID: PMC3286558.
- 197: Kuzenko A, **Sciascia** S, Silvestro E, Badiu I, Morsolini M, Rovere ME, Bertero MT. Resolutive pulmonary endarterectomy in a non-compliant patient with systemic lupus erythematosus and antiphospholipid syndrome. *Rheumatol Int.* 2013 Jul;33(7):1889-93. doi: 10.1007/s00296-011-2346-4. Epub 2012 Jan 6. PMID: 22223400.
- 198: **Sciascia** S. Medical students need training to approach chronic pain. *Pain Med.* 2011 Nov;12(11):1692; author reply 1693. doi: 10.1111/j.1526-4637.2011.01259.x. PMID: 22099064.
- 199: **Sciascia** S, Rossi D, Roccatello D. Interleukin 6 blockade as steroid- sparing treatment for 2 patients with giant cell arteritis. *J Rheumatol.* 2011 Sep;38(9):2080-1. doi: 10.3899/jrheum.110496. PMID: 21885526.
- 200: **Sciascia** S, Bazzan M, Baldovino S, Vaccarino A, Rossi D, Russo A, Roccatello D. Antiphospholipid syndrome and relapsing polychondritis: an unusual association. *Lupus.* 2011 Oct;20(12):1336-7. doi: 10.1177/0961203311409270. Epub 2011 Jul 22. PMID: 21784779.
- 201: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Russo A, Menegatti E, Baldovino S. Long-term effects of rituximab added to cyclophosphamide in refractory patients with vasculitis. *Am J Nephrol.* 2011;34(2):175-80. doi: 10.1159/000329535. Epub 2011 Jul 8. PMID: 21757891.
- 202: Roccatello D, Rossi D, Marletto F, Naretto C, **Sciascia** S, Baldovino S, Piras D, Giachino O. Long-term effects of methylprednisolone pulses and mycophenolate mofetil in IgA nephropathy patients at risk of progression. *J Nephrol.* 2012 Mar-Apr;25(2):198-203. doi: 10.5301/JN.2011.8452. PMID: 21725921.
- 203: **Sciascia** S, Naretto C, Rossi D, Bazzan M, Roccatello D. Treatment-induced downregulation of antiphospholipid antibodies: effect of rituximab alone on clinical and laboratory features of antiphospholipid syndrome. *Lupus.* 2011 Oct;20(10):1106-8. doi: 10.1177/0961203311400115. Epub 2011 Jun 7. PMID: 21652607.
- 204: Bertero T, Parisi F, De Rosa G, **Sciascia** S. How to improve our ability to predict adverse events in major surgery of SLE patients? *Autoimmun Rev.* 2011 Jul;10(9):525-6. doi: 10.1016/j.autrev.2011.04.002. Epub 2011 Apr 12. PMID: 21511061.
- 205: Cavicchi O, Caliceti U, Fernandez IJ, Ceroni AR, Marcantoni A, **Sciascia** S, Sottilli S, Piccin O. Laryngeal neuromonitoring and neurostimulation versus neurostimulation alone in thyroid surgery: a randomized clinical trial. *Head Neck.* 2012 Feb;34(2):141-5. doi: 10.1002/hed.21681. Epub 2011 Apr 5. PMID: 21469244.
- 206: **Sciascia** S, Cosseddu D, Montaruli B, Kuzenko A, Bertero MT. Risk Scale for the diagnosis of antiphospholipid syndrome. *Ann Rheum Dis.* 2011 Aug;70(8):1517-8. doi: 10.1136/ard.2010.145177. Epub 2011 Mar 14. PMID: 21402561.
- 207: Roccatello D, **Sciascia** S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Baldovino S, Menegatti E, La Grotta R, Modena V. Intensive short-term treatment with rituximab, cyclophosphamide and methylprednisolone pulses induces remission in severe cases of SLE with nephritis and avoids further immunosuppressive maintenance therapy. *Nephrol Dial Transplant.* 2011 Dec;26(12):3987-92. doi: 10.1093/ndt/gfr109. Epub 2011 Mar 8. PMID: 21385860.
- 208: Ruffatti A, Del Ross T, Ciprian M, Bertero MT, **Sciascia** S, Scarpato S, Montecucco C, Rossi S, Caramaschi P, Biasi D, Doria A, Rampudda M, Monica N, Fischetti F, Picillo U, Brucato A, Salvan E, Vittorio Savino **Sciascia**, MD PhD CV 2021

P, Meroni P, Tincani A; Antiphospholipid Syndrome Study Group of Italian Society of Rheumatology. Risk factors for a first thrombotic event in antiphospholipid antibody carriers: a prospective multicentre follow-up study. *Ann Rheum Dis.* 2011 Jun;70(6):1083-6. doi: 10.1136/ard.2010.142042. Epub 2011 Feb 1. Erratum in: *Ann Rheum Dis.* 2011 Aug;70(8):1520. Salvatore, **Sciascia** [corrected to **Sciascia**, Savino]. PMID: 21285115.

209: Malinovschi A, Pizzimenti S, **Sciascia** S, Heffler E, Badiu I, Rolla G. Exhaled breath condensate nitrates, but not nitrites or FENO, relate to asthma control. *Respir Med.* 2011 Jul;105(7):1007 -13. doi: 10.1016/j.rmed.2010.12.016. Epub 2011 Jan 31. PMID: 21277184.

210: Bucca CB, Culla B, Guida G, **Sciascia** S, Bellone G, Moretto A, Heffler E, Bugiani M, Rolla G, Brussino L. Unexplained chronic cough and vitamin B-12 deficiency. *Am J Clin Nutr.* 2011 Mar;93(3):542-8. doi: 10.3945/ajcn.110.000802. Epub 2011 Jan 19. PMID: 21248188.

211: **Sciascia** S, Mario F, Bertero MT. Chronic Budd-Chiari syndrome, abdominal varices, and caput medusae in 2 patients with antiphospholipid syndrome. *J Clin Rheumatol.* 2010 Sep;16(6):302. doi: 10.1097/RHU.0b013e3181ef7116. PMID: 20808175.

212: Brussino L, Badiu I, **Sciascia** S, Bugiani M, Heffler E, Guida G, Malinovschi A, Bucca C, Rolla G. Oxidative stress and airway inflammation after allergen challenge evaluated by exhaled breath condensate analysis. *Clin Exp Allergy.* 2010 Nov;40(11):1642-7. doi: 10.1111/j.1365-2222.2010.03604.x. Epub 2010 Aug 18. PMID: 20726860.

213: **Sciascia** S, Kaur G, Melhem E, Khaniyev S, Ouedraogo A, Chigudu S; Lancet Student Team and all Regional Advisors. Prioritisation of health research. *Lancet.* 2010 Aug 14;376(9740):513-4. doi: 10.1016/S0140-6736(10)61248-2. PMID: 20709226.

214: Guida G, Culla B, Scirelli T, Bellone G, **Sciascia** S, Brussino L, Novero D, Palestro G, Heffler E, Gavarotti P, Rolla G, Bucca C. Exhaled nitric oxide and nitric oxide synthase expression in Hodgkin's disease. *Int J Immunopathol Pharmacol.* 2009 Oct-Dec;22(4):1027-34. doi: 10.1177/039463200902200418. PMID: 20074466.

215: Culla B, Guida G, Brussino L, Tribolo A, Cicolin A, **Sciascia** S, Badiu I, Mietta S, Bucca C. Increased oral nitric oxide in obstructive sleep apnoea. *Respir Med.* 2010 Feb;104(2):316-20. doi: 10.1016/j.rmed.2009.09.020. Epub 2009 Oct 23. PMID: 19854036.

216: **Sciascia** S, Bertero MT. Osteonecrosis and antiphospholipid antibodies. *Intern Med.* 2009;48(9):737 -8. doi: 10.2169/internalmedicine.48.2063. Epub 2009 May 1. PMID: 19420825.

217: **Sciascia** S, Kuzenko A, Bertero MT. Medical image. Palatal perforation. Wegener granulomatosis. *N Z Med J.* 2009 Feb 27;122(1290):122-3. PMID: 19319176.

218: Demaestri M, **Sciascia** S, Kuzenko A, Bergia R, Barberis L, Lanza MG, Bertero MT. Neonatal lupus in triplet pregnancy of a patient with undifferentiated connective tissue disease evolving to systemic lupus erythematosus. *Lupus.* 2009 Apr;18(4):368-71. doi: 10.1177/0961203308097512. PMID: 19276307.

SELECTED BOOK CHAPTERS

1. Khamashta M, **Sciascia** S, Bertolaccini ML. Anticardiolipin Antibodies. Autoantibodies (Third Edition). Pages 735–739. Edited by:Yehuda Shoenfeld, Pier Luigi Meroni and M. Eric Gershwin. 2014 Elsevier
2. **Sciascia** S, Roccatello D, Lopez C, Cuadradro MJ. The Future Potential use of Biosimilar targeting B Cells. Drugs Targeting B-Cells in Autoimmune Diseases Pages 277-284. Edited by Xavier Bosch, Manuel Ramos-Casals, Munther A Khamashta. Springer 2013.
3. **Sciascia** S and Khamashta M. Antiphospholipid Syndrome. inPractice Rheumatology. Editor in Chief: David G. Borenstein Last Reviewed:7/16/14https://www.inpractice.com/Textbooks/Rheumatology.aspx

4. **Sciascia S.** "Biosimilars: Available Data and Ongoing Trials" Specialty Pharmacy Education Center. <http://www.specialtycme.org/products/1228/bios-102-biosimilars-available-data-and-ongoing-trials-0-5-hours>
5. **Sciascia S at al.** Antiphospholipd Syndromre. in Systemic Lupus Erythematosus. Edited by:George C. Tsokos. 2016 Elsevier
6. Schreiber K, **Sciascia S**, Hunt BJ, Antiphospholipid Antibodies and Syndrome:Complexities in Diagnosis and Managementin Nonmalignant Hematology – 2015. Springer
1. **Sciascia et al.** Systemic Lupus Erythematosus: Clinical Aspects. Connective Tissue Disease. A Comprehensive Guide - Volume 1. Editors: Roccatello, Dario, Emmi, Lorenzo (Eds.). Springer, 2016
2. **Sciascia S et al.** Autoantibodies and Biomarkers: Diagnostic Aspects. Connective Tissue Disease. A Comprehensive Guide - Volume 1. Editors: Roccatello, Dario, Emmi, Lorenzo (Eds.). Springer, 2016
3. **Sciascia Set al.** Parotid and Submandibular Involvement in Sjögren's SyndromeA Comprehensive Guide - Volume 1. Editors: Roccatello, Dario, Emmi, Lorenzo (Eds.). Springer, 2016
4. **Sciascia S& Roccatello D.** Il rene nelle vasculiti . Manuale di Nefrologia Second edition (2017) GARIBOTTO G., PONTREMOLI R.
5. **Sciascia S&** Roccatello D. Nefropatia da APS. Manuale di Nefrologia Second edition (2017) GARIBOTTO G., PONTREMOLI R.
6. **Sciascia S&** Roccatello D. Le vasculiti crioglobulinemiche. Manuale di Nefrologia Second edition (2017) GARIBOTTO G., PONTREMOLI R.
7. **Sciascia S at al.** Antiphospholipd Syndromre. in Systemic Lupus Erythematosus. 2nd Edition. Edited by:George C. Tsokos. 2020 Elsevier

MEMBERSHIP OF EDITORIAL BOARD

- The Lancet Regional Advisor, Students area. 2008-2011
- Editorial Board of International Journal of Student Research 2010-12
- BMC Rheumatology (2019-): Associated Editor
- International Journal of Environmental Research and Public Health (2019-)
- Current Autoimmunity (2019-)
- Autoimmunity Highlights (2019-)
- Frontiers Medicine (2019-)

REFEREE FOR (selection):

- NEJM
- BMJ
- Frontiers in Medicine
- Frontiers in Immunology
- Annals of Internal Medicine
- Scientific Reports
- Journal of Nephrology
- Journal of Thrombosis and Haemostasis
- Lupus
- Thrombosis & Haemostasis
- Clinical and Experimental Rheumatology
- Rheumatology
- Annals of Internal Medicine
- Medicine (Baltimore)
- European Journal of Internal Medicine

Torino, 07/07/2021

DR. GIULIA PELAIA

CURRICULUM VITAE

Personal

Date of birth:

Place of birth:

Citizenship: Italian.

Foreign language: English.

Work address: Department of Health Sciences, University “Magna Græcia” of Catanzaro, Italy.

E-mail:

Mobile phone:

Education

2014 - High School Degree at the Scientific High School “Luigi Siciliani”, Catanzaro, Italy, with top marks.

2020 - Medical Degree at the University “Magna Graecia” of Catanzaro, Italy, with honors (“summa cum laude”).

Work experience

2018-2020 – Internal medical student at Oncohematology Unit, University Hospital “Magna Graecia”, Catanzaro, Italy.

January 2021 - August 2021 – Resident at the Post-graduate Specialization School of Internal Medicine, University “Magna Graecia” of Catanzaro, Italy.

November 2021 - current – Resident at the Post-graduate Specialization School of Pediatrics, University “Magna Graecia” of Catanzaro, Italy.

Clinical and research interests

My clinical activity as well as my current research experience and scientific production primarily deal with the pathobiology of asthma, and also regard the molecular mechanisms underlying the therapeutic actions of the main drugs used for asthma treatment. In particular, I am interested in the recent advances referring to the biological therapies of severe asthma.

Publications

- 1) Pelaia C, **Pelaia G**, Crimi C, Maglio A, Gallelli L, Terracciano R, Vatrella A. Tezepelumab: a potential new biological therapy for severe refractory asthma. *Int J Mol Sci* 9:4369, 2021.
- 2) Pelaia C, **Pelaia G**, Longhini F, Crimi C, Calabrese C, Gallelli L, Sciacqua A, Vatrella A. Monoclonal antibodies targeting alarmins: a new perspective for biological therapies of severe asthma. *Biomedicines* 29:1108, 2021.
- 3) Pelaia C, Pastori D, Armentaro G, Miceli S, Cassano V, Barbara K, **Pelaia G**, Perticone M, Maio R, Pignatelli P, Violi F, Perticone F, Sesti G, Sciacqua A. Predictors of renal function worsening in patients with chronic obstructive pulmonary disease (COPD): a multicenter observational study. *Nutrients* 13:2811, 2021.
- 4) Pelaia C, **Pelaia G**, Crimi C, Longhini F, Lombardo N, Savino R, Sciacqua A, Vatrella A. Biologics in severe asthma. *Minerva Med* 113:51-62, 2022.
- 5) Pelaia C, **Pelaia G**, Crimi C, Maglio A, Stanziola AA, Calabrese C, Terracciano R, Longhini F, Vatrella A. Novel biological therapies for severe asthma endotypes. *Biomedicines* 2022, *in press*.

May 23, 2022

Dichiarazione sostitutiva di certificazione e dell'atto di notorietà ai sensi degli artt. 46 e 47 e degli artt. 75 e 76 del DPR 445/2000 e successive modificazioni ed integrazioni. Il sottoscritto Landolina Davide, sotto la propria responsabilità, ai sensi e per gli effetti degli articoli 46 e 47 del DPR 445/2000, consapevole di quanto prescritto dagli articoli 75 e 76 del medesimo DPR, rispettivamente sulla responsabilità penale prevista per chi rende false dichiarazioni e sulla decadenza dai benefici eventualmente conseguenti al provvedimento emanato sulla base di dichiarazioni non veritiere,

Dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità.

Dati personali Ferlito Annalisa Giulia

Istruzione 27/03/2019 Università degli Studi di Catania

Laurea in Medicina e Chirurgia

Titolo: "Natural History of Subependimal Giant Cell Astrocytoma (SEGA) in Tuberous Sclerosis"

Valutazione: 110/110

24/07/2019 Università degli studi di Catania

Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo

19/08/2019

Iscrizione all'Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri di Catania

O.M. CT n 15996

Esperienze

lavorative Dal 01/10/2020 al 31/12/2020 **ASP CALTANISSETTA**

Incarico provvisorio di sostituzione nella qualità di medico di continuità assistenziale espletata presso il Presidio Sanitario di Santa Caterina Villarmosa.

Dal 26/01/2021 ad oggi

Scuola di specializzazione in Pediatria

presso l'Università degli Studi "Magna Graecia" di Catanzaro

Capacità

linguistiche Lingua madre: **Italiano**

Altre lingue:

Inglese Livello parlato Livello scritto

Sufficiente Sufficiente

Capacità

nell'uso

delle tecnologie Buona conoscenza dei programmi Microsoft Office e sistemi operativi Windows

Lucy Castaldo

 Indirizzo:

 Indirizzo:

 Indirizzo e-mail:

 Numero di telefono:

Data di nascita:

Nazionalità:

ESPERIENZA LAVORATIVA

[30/06/2020 - 30/09/2020] **Medico di continuità assistenziale**

Asp CZ

Città: Catanzaro

Paese: Italia

[01/10/2020 - 06/2021] **Medico di continuità assistenziale**

Asp Cz

Città: Borgia

Paese: Italia

[18/11/2020 - 15/01/2021] **Medico di Contact Tracing**

Asp Cz

Città: Catanzaro

Paese: Italia

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

[2007] **Diploma di maturità scientifica**

Liceo statale Giosuè Carducci di Nola

Indirizzo: via seminario 87, 80035, Nola, Italia

[23/10/2019] **Laurea magistrale in Medicina e chirurgia**

Università degli studi Magna Graecia di Catanzaro

Indirizzo: Viale Europa, 88100, Catanzaro, Italia

[26/01/2021 - Attuale] **Specializzazione in Pediatria**

Università degli studi Magna Graecia di Catanzaro

Indirizzo: Ospedale Pugliese Ciacciò di Catanzaro, Catanzaro, Italia

COMPETENZE LINGUISTICHE

Lingua madre: italiano

Altre lingue:

inglese

ASCOLTO A2 LETTURA B1 SCRITTURA A1

PRODUZIONE ORALE A1 INTERAZIONE ORALE A1

COMPETENZE DIGITALI

Le mie competenze digitali

Padronanza del Pacchetto Office (Word Excel PowerPoint ecc) | Social Network | Utilizzo del browser | Windows | InternetExplorer | Google | Gestione autonoma della posta e-mail | Elaborazione delle informazioni | Android | GoogleChrome | Safari

CONFERENZE E SEMINARI

[06/07/2021 - 07/07/2021] **La Genetica per il Pediatra** Lamezia Terme

Relatore

[02/12/2021 - 04/12/2021] **SIMMESN 2021** Bologna

[13/11/2021] **GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA** Catanzaro

[17/09/2021] **22 Convegno Nazionale di Aggiornamento in Pediatria** Cosenza

[15/06/2021] **Seminario Online 'LA PAROLA AI GIOVANI'**

ATTIVITÀ SOCIALI E POLITICHE

[03/06/2018 - 03/07/2019] **Clown Therapy** Catanzaro

SISM catanzaro

PUBBLICAZIONI

[2021]

Abstract: Follow-up di due fratelli affetti da MPS IVA: l'importanza di un precoce inizio della Terapia Enzimatica Sostitutiva.

UO Pediatria, Universita' Magna Graecia, Catanzaro, Italy

Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Cognome/Nome **Giannotta Antonina Francesca**
Indirizzo
Telefono
E-mail
Cittadinanza
Data di nascita
Sesso

Settore professionale

Esperienza professionale

Da novembre 2021 ad aprile 2022, nell'ambito della formazione specialistica, periodo di formazione extra-reteformativa presso l'Azienda Sanitaria dell'Alto Adige - Ospedale di Brunico reparto pediatria dott.ssa W. Cassar con raggiungimento di un buon grado di autonomia nella gestione di: pazienti pediatrici ricoverati in lungodegenza, gestione del neonato sano e critico, assistenza al parto fisiologico ed operativo, diagnostica ecografica di base (eco-anche, eco addome).

2018-2021: nell'ambito della formazione specialistica, collaborazione nella gestione degli ambulatori di: Reumatologia pediatrica (Prof.ssa R.Gallizzi), Gastroenterologia pediatrica e Celiachia (Dott.ssa Laura Giancotti), Genetica e Malattie del Metabolismo ed ambulatorio di Ipotiroidismo Congenito (Prof.ssa Daniela Concolino), Nefrologia Pediatrica (Dott. Bruno Mercuri), Allergologia ed Immunologia pediatrica (Dott.ssa Elisa Anastasio); collaborazione attiva nella gestione di pazienti pediatrici ricoverati c/o l'U.O. di Pediatria del G.O.M. di Reggio C., nella gestione di neonati fisiologici e critici c/o l'U.O. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale del G.O.M. di Reggio C. , assistenza al parto.

Date

Dall'1 novembre 2018 ad oggi, Medico Specializzando in Pediatria c/o l'A.O. Pugliese-Ciaccio di Catanzaro.

Dal 2014 al 2018 Medico di Guardia c/o il servizio di Continuità Assistenziale dell'ASL di Vibo Valentia.

Da Gennaio 2015 a settembre 2018 Medico Sostituto c/o studi Medicina Generale dell'ASL di Vibo Valentia (dott. Russo F.M. ,dott. Panzitta-Molè, dott.ssa Pinto L., dott. Nicolino).

Dall'1 novembre 2016 a luglio 2018 Medico Specializzando di Medicina Legale presso l'AOU Ospedali Riuniti di Ancona Torrette.

Giugno-Luglio 2015 Medico Incaricato c/o CGE (Centro Gioco Educativo) in Porto d'Ascoli (AP).

Da Giugno 2014 ad Aprile 2015 Tirocinante c/o Pronto Soccorso dell'Ospedale di Vibo Valentia.

Luglio-Agosto 2014 Medico di Guardia c/o il servizio di Guardia Medica Turistica in collaborazione con la Protezione Civile di Vibo Valentia.

Istruzione e formazione

| | Date Titolo della qualifica rilasciata Principali tematiche/competenze professionali possedute | Gennaio 2020: conseguimento del Diploma Siumb in Ecografia Pediatrica e Neonatale. Febbraio 2019: conseguimento del Diploma Siumb in Ecografia di base. 29-30 Novembre 2018: partecipazione al 19° Meeting Nazionale di Gentica, Immunologia e Pediatria d'Urgenza, Messina. 9 novembre 2018: partecipazione alla Giornata Diabetologica Selliese, Sellia Marina. 28 Febbraio 2014: Abilitazione all'Esercizio della Professione Medica. 24 Ottobre 2013: Laurea in Medicina e Chirurgia c/o l'Università degli Studi di Messina Luglio 2005: Diploma di Maturità Classica. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|---|---|------------------|---------|--|---------|---------|---------|-------------------|------------------|--|-------|--------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Capacità e competenze personali | Capacità di approcciarsi correttamente al paziente ed ai suoi familiari in tutte le tappe dell'iter diagnostico-terapeutico e di collaborare e condurre un lavoro d'equipe con altri professionisti. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Madrelingua | Italiano | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Altra(e) lingua(e) | Inglese, Tedesco | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Autovalutazione | <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Comprensione</th> <th colspan="2">Parlato</th> <th>Scritto</th> </tr> <tr> <th>Ascolto</th> <th>Lettura</th> <th>Interazione orale</th> <th>Produzione orale</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Buono</td> <td>Ottimo</td> <td>Buono</td> <td>Buono</td> <td>Buono</td> </tr> <tr> <td>Buono</td> <td>Buono</td> <td>Buono</td> <td>Buono</td> <td>Buono</td> </tr> </tbody> </table> | Comprensione | | Parlato | | Scritto | Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale | | Buono | Ottimo | Buono |
| Comprensione | | Parlato | | Scritto | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Buono | Ottimo | Buono | Buono | Buono | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Buono | Buono | Buono | Buono | Buono | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Capacità e competenze informatiche | Informatica di base: capacità utilizzare i principali sistemi operativi (Windows) e programmi di uso comune (pacchetto Office); capacità di utilizzare i principali motori di ricerca internet e la posta elettronica. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Altre capacità e competenze | Capacità di condurre un esame ecografico completo e di stilarne adeguatamente il relativo referto, grazie alla frequentazione di studi di ecografia internistica (dott. Giovanni Vallone) e servizi ospedalieri di ecografia (serv. autonomo di ecografia, serv. ecografie post-natali Ospedali Riuniti di RC). | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Patente | Patente di Guida categoria B. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 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" | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Firma

CV breve dott.ssa SIMONA SESTITO

COGNOME E NOME: Sestito Simona

LUOGO e DATA DI NASCITA:

STATO CIVILE:

RESIDENZA:

e-mail:

TITOLI DI STUDIO

Giugno 1999 - Diploma di maturità scientifica

Votazione: 100/100

25/01/2006 - Laurea in Medicina e Chirurgia, Università “Magna Graecia” di Catanzaro

Votazione: 110/110 e lode

26/07/2006 - Esame di Stato

Abilitazione alla professione di medico chirurgo

N° iscrizione all’Albo dei Medici di Catanzaro 6575

16/09/2011- Specializzazione in Pediatria, Università “Magna Graecia” di Catanzaro

Votazione: 70/70 e lode

CURRICULUM PROFESSIONALE

- Da **Dicembre 2011 a Dicembre 2017**: Medico Specialista dedicato alla realizzazione del Progetto “Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostico terapeutici per alcune malattie rare in ambito pediatrico” svolto presso l’U.O. di Pediatria Universitaria dell’Università “Magna Graecia” di Catanzaro.
- Dal **1/07/2012 a Settembre 2018**: Medico del Servizio a supporto di servizi di terapia enzimatica sostitutiva in regime domiciliare nell’ambito di alcune forme di malattie da accumulo Lisosomiale.
Consulente Medico per la predisposizione di nuovi servizi di assistenza domiciliare anche in aree terapeutiche diverse da quelle suddette (Angioedema Ereditario, Emofilia, Acromegalia, Diabete, Stipsi cronica funzionale, Sindrome dell’intestino corto, ecc.)
CAREGIVING brand of Healthcare Network Partners Italy Srl
- Dal **1/10/2018 a febbraio 2020** Dirigente Medico presso U.O. Pediatria e Neonatologia Ospedale “Basso Ionio” Soverato (CZ)
- Dal **01/03/2020 a tutt’oggi** Ricercatore a tempo Determinato di tipo A Settore Scientifico Disciplinare Med 38, Pediatria Generale e Specialistica, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche. Università “Magna Graecia” di Catanzaro

ATTIVITA’ DIDATTICA

- Cultore di Materia: SSD Med-38 -Pediatria Generale e Specialistica dal 2011 a tutt’oggi presso Università degli Studi “Magna Graecia” di Catanzaro
- Insegnamento di Pediatria Generale e Specialistica (MED 38) dal 2020 nel corso di laurea in Medicina e Chirurgia, in vari corsi di laurea specialistica e nella scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi “Magna Graecia” di Catanzaro

ATTIVITA’ SCIENTIFICA

Le linee elettive di ricerca vertono essenzialmente su:

- 1) sindromologia con particolare riferimento all’identificazione di variazioni fenotipiche nell’ambito di sindromi malformative e caratterizzazione molecolare di sindromi genetiche rare;
- 2) malattie metaboliche con particolare interesse alle aminoacidopatie ed in particolare alla Fenilchetonuria e alle malattie da accumulo lisosomiale (Mucopolisaccaridosi, m.Fabry, m. Gaucher,ecc.)

Elenco pubblicazioni 2016-2021

Gastrointestinal symptoms of patients with Fabry disease

Pensabene L, **Sestito S**, Nicoletti A, Graziano F, Strisciuglio P, Concolino D.

Gastroenterol Res Pract. 2016;2016:9712831

Mitochondrial DNA haplogroups may influence Fabry disease phenotype.

Simoncini C, Chico L, Concolino D, **Sestito S**, Fancellu L, Boadu W, Sechi GP, Feliciani C, Gnarra M, Zampetti A, Salviati A, Scarpelli M, Orsucci D, Bonuccelli U, Siciliano G, Mancuso M.

Neurosci Lett. 2016 Aug 26;629:58-61

Neurological Involvement in Inherited Metabolic Diseases: An Overview

Ceravolo F, **Sestito S**, Falvo F, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Bruno MF, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 3-10

Pathobiological Insights into Neurological Involvement in Cobalamin C Deficiency.

Ceravolo F, Grisolia M, Nicoletti A, **Sestito S**, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Bonapace G, Pascale E, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 25-29.

Pathobiological Insights into the Newly Targeted Therapies of Lysosomal Storage Disorders.

Sestito S, Ceravolo F, Falvo F, Nicoletti A, Stefanelli E, Apa R, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 30-38.

Neuronopathic Gaucher Disease.

Sestito S, Falvo F, Grisolia M, Nicoletti A, Pascale E, Moricca MT, Esposito S, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 39-45.

The Different Forms of Mucopolysaccharidosis with Neurological Involvement: A Case-Based Review.

Falvo F, **Sestito S**, Nicoletti A, Grisolia M, Mascaro I, Pascale E, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 46-52.

Neurological Findings in Anderson-Fabry Disease.

Nicoletti A, **Sestito S**, Falvo F, Mascaro I, Moricca MT, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Bruno MF, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 53-59.

The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses: A Case-Based Overview.

Grisolia M, **Sestito S**, Ceravolo F, Invernizzi F, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Garavaglia B, Concolino D.

J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 60-65.

Genetic variants associated with gastrointestinal symptoms in Fabry disease.

Di Martino MT, Scionti F, **Sestito S**, Nicoletti A, Arbitrio M, Hiram Guzzi P, Talarico V, Altomare F, Sanseviero MT, Agapito G, Pisani A, Riccio E, Borrelli O, Concolino D, Pensabene L.

Oncotarget 2016 Dec 27;7(52):85895-85904.

Combination therapy in a patient with chronic neuronopathic Gaucher disease: a case report.

Ceravolo F, Grisolia M, **Sestito S**, Falvo F, Moricca MT, Concolino D.

J Med Case Rep. 2017 Jan 20;11(1):19

Norrbottnian clinical variant of Gaucher disease in Southern Italy.

Sestito S, Filocamo M, Ceravolo F, Falvo F, Grisolia M, Moricca MT, Cantaffa R, Grossi S, Strisciuglio P, Concolino D.

J Hum Genet. 2017 Apr;62(4):507-511.

Genetic variants associated with Fabry disease progression despite enzyme replacement therapy.

Scionti F, Di Martino MT, **Sestito S**, Nicoletti A, Falvo F, Roppa K, Arbitrio M, Guzzi PH, Agapito G, Pisani A, Riccio E, Concolino D, Pensabene L.

Oncotarget. 2017 Nov 18;8(64):107558-107564.

Parapelvic cysts, a distinguishing feature of renal Fabry disease.

Pisani A, Petruzzelli Annicchiarico L, Pellegrino A, Bruzzese D, Feriozzi S, Imbriaco M, Tedeschi E, Cocozza S, De Rosa D, Mignani R, Veroux M, Battaglia Y, Concolino D, **Sestito S**, Pieruzzi F, Caroti L, Manna R, Zizzo C, Santangelo M, Sabbatini M, Riccio E.

Nephrol Dial Transplant. 2018 Feb 1;33(2):318-323

Assessment of intrafamilial clinical variability of poikiloderma with neutropenia by a 10-year follow-up of three affected siblings.

Concolino D, **Sestito S**, Falvo F, Romano G, Ceravolo M, Anastasio E, Pensabene L, Colombo EA, Larizza L.

Eur J Med Genet. 2018 May 23.

Werner syndrome: a rare mutation.

Castagna A, Gareri P, Falvo F, **Sestito S**, Rocca M, Pensabene L, Concolino D, Coppolino G, Ruotolo G.

Aging Clin Exp Res. 2018 Jun 6.

Genetics and Gene Therapy in Hunter Disease.

Sestito S, Falvo F, Scozzafava C, Apa R, Pensabene L, Bonapace G, Moricca MT, Concolino D.

Curr Gene Ther. 2018;18(2):90-95

A 46,XY Female with a 9p24.3p24.1 Deletion and a 8q24.11q24.3 Duplication: A Case Report and Review of the Literature.

Bruni V, Roppa K, Scionti F, Apa R, Sestito S, Di Martino MT, Pensabene L, Concolino D.

Cytogenet Genome Res. 2019 May 28.

Alport's syndrome

V. Bruni, M. Petrisano, F. Tarsitano, F. Falvo, F. Parisi, U.Cucinotta, P. Betta, V. Di Benedetto, M.G. Scuderi, L. Pensabene, **S. Sestito**, C. Cuppari, C. Fede, R.Chimenz and D. Concolino

Sep-Oct 2019;33(5 Suppl. 1):19-24. Special Issue: Focus on Pediatric Nephrology.

J Biol Regul Homeost Agents.

Renal involvement in paediatric fabry disease.

S. Sestito, F. Falvo, A. Sallemi, M. Petrisano, M.G. Scuderi, F. Tarsitano, G. D'angelo, P. Betta, K. Roppa, F. Parisi, L. Pensabene, C. Fede, R. Chimenz and D. Concolino
Sep-Oct 2019;33(5 Suppl. 1):59-63. Special Issue: Focus on Pediatric Nephrology.
J Biol Regul Homeost Agents.

Oxidative stress biomarkers in Fabry disease: is there a room for them?

C Simoncini , S Torri , V Montano , L Chico , F Gruosso , A Tuttolomondo , A Pinto , I Simonetta , V Cianci , A Salviati , V Vicenzi , G Marchi , D Girelli, D Concolino , **S Sestito** , M Zedde , G Siciliano , Michelangelo Mancuso. Journal of Neurology 2020 Jul 27. doi: 10.1007/s00415-020-10044-w. Online ahead of print.

Anderson-Fabry disease in children: The importance of early diagnosis [Malattia di anderson-fabry in età pediatrica: L'importanza di una diagnosi precoce]

Sestito S., Roppa K., Petrisano M., Pensabene L., Parisi F., Moricca M.T., Concolino D. Quaderni ACP 2020;27(5)

Evolution of congenital hypothyroidism in a cohort of preterm born children

Scavone M., Giancotti L., Anastasio E., Pensabene L., **Sestito S.**, Concolino D. Pediatr Neonatol 2020 Jul 23;S1875-9572(20)30113-3

Cardiovascular complications in children with chronic kidney injury.

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY

F Meo, A Salpietro, G Ceravolo, D Concolino, R De Sarro, E Gitto, I Viola, **S Sestito**, U Cucinotta, N Giannitto, C Cuppari, M Corso, M D Ceravolo, M P Calabò, R Chimenz J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):43-46.

The heart in Anderson-Fabry disease

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY

Sestito S., Roppa K., Parisi F., Moricca MT, Pensabene L., Chimenz R., Ceravolo MD, Cucinotta U., Ceravolo G., Calabò MP, Cuppari C., Mondello P., Musolino D., Tallarico V., Concolino D. J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):63-69.

Dilated cardiomyopathy in mucolipidosis type 2

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY

E Carboni, **S Sestito**, M Lucente, A Morrone, L Zampini, R Chimenz, M D Ceravolo, R De Sarro, G Ceravolo, M P Calabò, F Parisi, M T Moricca, L Pensabene, D Musolino, D Concolino J Biol Regul Homeost Agents Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):71-77.

Cardiac malformations in children with congenital hypothyroidism SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY

M Scavone, V Tallarico, E Stefanelli, F Parisi, R De Sarro, C Salpietro, G Ceravolo, **S Sestito**, L Pensabene, R Chimenz, M P Calabò, E Gitto, L Giancotti, D Concolino J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):91-97

Cardiac involvement in Lysosomal Storage Diseases

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY

S Sestito, F Parisi, V Tallarico, F Tarsitano, K Roppa, L Pensabene, R Chimenz, G Ceravolo, M P Calabò, R De Sarro, M T Moricca, G Bonapace, D Concolino J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):107-119.

Preterm Patent Ductus Arteriosus: controversies overview

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY

A Warm, A Gasbarro, D Concolino, A Sio, G Ceravolo, G Nicocia, C Ferrarolo, U Cucinotta, **S Sestito**, M P Calabò, E Gitto, S Cordaro J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):127-129.

PPHN and oxidative stress: a review of literature

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY; R Chimenz, L Cannavò, A Gasbarro, F Nascimbeni, **S Sestito**, L Rizzuti, G Ceravolo, M D Ceravolo, M P Calabò, C Romeo, E Gitto. J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):79-83.

Covid-19 and cardiac involvement in childhood: state of the art

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY; C Cuppari, G Ceravolo, M D Ceravolo, **S Sestito**, G Nicocia, R Chimenz, C Salpietro, M P Calabò J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):121-125

Prevalence of elevated pulmonary artery systolic pressure in Down Syndrome young patients with and without congenital heart disease

SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY; A Nicoletti, M Vatrano, **S Sestito**, R Apa, S Patroniti, G Ceravolo, M P Calabò, F Parisi, K Roppa, R De Sarro, E Gitto, L Pensabene, D Concolino J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):99-106.

The Role of Prebiotics and Probiotics in Prevention of Allergic Diseases in Infants.

Sestito S., D'Auria E, Baldassarre ME, Salvatore S, Tallarico V, Stefanelli E, Tarsitano F, Concolino D, Pensabene L. Front Pediatr. 2020 Dec 22;8:583946.

Therapeutic afucosylated monoclonal antibody and bispecific T-cell engagers for T-cell acute lymphoblastic leukemia.

Caracciolo D, Riillo C, Ballerini A, Gaipa G, Lhermitte L, Rossi M, Botta C, Duroyon E, Grillone K, Gallo Cantafio ME, Buracchi C, Alampi G, Gulino A, Belmonte B, Conforti F, Golino G, Juli G, Altomare E, Polerà N, Scionti F, Arbitrio M, Iannone M, Martino M, Correale P, Talarico G, Ghelli Luserna di Rorà A, Ferrari A, Concolino D, **Sestito S**, Pensabene L, Giordano A, Hildinger M, Di Martino MT, Martinelli G, Tripodo C, Asnafi V, Biondi A, Tagliaferri P, Tassone P.

J Immunother Cancer. 2021 Feb;9(2):e002026.

Facial Dysmorphisms, Macrodontia, Focal Epilepsy, and Thinning of the Corpus Callosum: A Rare Mild Form of Kabuki Syndrome.

Bruni V, Scozzafava C, Gnazzo M, Parisi F, **Sestito S**, Pensabene L, Novelli A, Concolino D.

J Pediatr Genet. 2021 Mar;10(1):49-52.

Risk of autoimmune diseases in patients with RASopathies: systematic study of humoral and cellular immunity.

Siano MA, Marchetti V, Pagano S, Di Candia F, Alessio M, De Brasi D, De Luca A, Pinna V, **Sestito S**, Concolino D, Tartaglia M, Strisciuglio P, D'Esposito V, Cabaro S, Perruolo G, Formisano P, Melis D.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Oct 2;16(1):410.

**FORMATO EUROPEO PER
IL CURRICULUM VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **CONCOLINO DANIELA**

Telefono

Fax

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

GIUGNO 1984

Laurea in Medicina e Chirurgia

Università di Pisa

Votazione: 110/110

1988

Specializzazione in Pediatria Preventiva e Puericultura

-Università di Firenze-

Votazione 70/70 e lode

1991

Specializzazione in Genetica Medica

Università di Catania

Votazione: 70/70

ESPERIENZE LAVORATIVE:

- dal 17.7.2000 al 2011- Ricercatore confermato presso la Cattedra di Ped
- dal 2007 - Professore aggregato MED38 presso la Cattedra di Pediatria
- ottobre 2010- Idonietà Nazionale conseguita in seguito alla procedura d un posto di professore associato del settore scientifico disciplinare MED con DR n. 550 del 12/06/2008
- da novembre 2011 ad ottobre 2012 e da gennaio 2013 a tutt'oggi – disciplinare MED38/ Pediatria Generale e Specialistica presso Universit

- Professore nel Collegio dei docenti del Corso di Dottorati in "Scienze della Salute per gli anni 2013/14- 2014/15- 2015/16- 2016/17- 17/18
- Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatra - Università "Magna Gra 18/19, 19/20 e per il triennio 2020-2023

MADRELINGUA: ITALIANO

CAPACITÀ LETTURA: BUONO

CAPACITÀ SCRITTURA: BUONO

CAPACITÀ ESPRESSIONE ORALE:

BUONO

ATTIVITÀ DIDATTICA

PROFESSORE DI PEDIATRIA SSD Med-38 -Pediatric Generale e Specialistica
presso Università degli Studi "Magna Graecia" Cz

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI COME RELATORE

- *Ha partecipato a più di 100 congressi in qualità di relatore su invito dal 2000 ad oggi*

PUBBLICAZIONI ULTIMI ANNI

- Dotta L, Scomodon O, Padoan R, Timpano S, Plebani A, Soresina A, Lougaris V, **Concolino D**, Nicoletti A, Giardino G, Pignata C, Tamassia N, Facchetti F, Vairo D, Badolato R. [Clinical heterogeneity of dominant chronic mucocutaneous candidiasis disease: presenting as treatment-resistant candidiasis and chronic lung disease.](#) Clin Immunol. 2016 Mar;164:1-9. (3.99)
- Pensabene L, Sestito S, Nicoletti A, Graziano F, Strisciuglio P, **Concolino D**. Gastrointestinal Symptoms of Patients with Fabry Disease. Gastroenterol Res Pract. 2016;2016:9712831. (1.863)
- Dotta L, Scomodon O, Padoan R, Timpano S, Plebani A, Soresina A, Lougaris V, **Concolino D**, Nicoletti A, Giardino G, Licari A, Marseglia G, Pignata C, Tamassia N, Facchetti F, Vairo D, Badolato R. [Clinical and immunological data of nine patients with chronic mucocutaneous candidiasis disease.](#) Data Brief. 2016 Feb 23;7:311-5.(1.43)
- Simoncini C, Chico L, **Concolino D**, Sestito S, Fancellu L, Boadu W, Sechi GP, Feliciani C, Gnarra M, Zampetti A, Salviati A, Scarpelli M, Orsucci D, Bonuccelli U, Siciliano G, Mancuso M. [Mitochondrial DNA haplogroups may influence Fabry disease phenotype.](#) Neurosci Lett. 2016 Aug 26;629:58-61. (2.18)
- Favalli V, Disabella E, Molinaro M, Tagliani M, Scarabotto A, Serio A, Grasso M, Narula N, Giorgianni C, Caspani C, Concardi M, Agozzino M, Giordano C, Smirnova A, Kodama T, Giuliani L, Antoniazzi E, Borroni RG, Vassallo C, Mangione F, Scelsi L, Ghio S, Pellegrini C, Zedde M, Fancellu L, Sechi G, Ganau A, Piga S, Colucci A, **Concolino D**, Di Mascio MT, Toni D, Diomedi M, Rapezzi C, Biagini E, Marini M, Rasura M, Melis M, Nucera A, Guidetti D, Mancuso M, Scoditti U, Cassini P, Narula J, Tavazzi L, Arbustini E. [Genetic Screening of Anderson-Fabry Disease in Probands Referred From](#)

- [Multispecialty Clinics.](#) J Am Coll Cardiol. 2016 Sep 6;68(10):1037-50. (19.896)
- **Concolino D**, Mascaro I, Moricca MT, Bonapace G, Matalon K, Trapasso J, Radhakrishnan G, Ferrara C, Matalon R, Strisciuglio P. [Long-term treatment of phenylketonuria with a new medical food containing large neutral amino acids.](#) Eur J Clin Nutr. 2016 Sep 14 (3.057)
 - Maccari F, Galeotti F, Zampini L, Padella L, Tomanin R, **Concolino D**, Fiumara A, Galeazzi T, Coppa G, Gabrielli O, Volpi N. [Total and single species of uronic acid-bearing glycosaminoglycans in urine of newborns of 2-3days of age for early diagnosis application.](#) Clin Chim Acta. 2016 Oct 11;463:67-72 (2.873)
 - Ceravolo F, Sestito S, Falvo F, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Mercuri FB, **Concolino D**. Neurological Involvement in Inherited Metabolic Diseases: An Overview J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 3-10
 - Ceravolo F, Grisolia M, Nicoletti A, Sestito S, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Bonapace G, Pascale E, **Concolino D**. Pathobiological Insights into Neurological Involvement in Cobalamin C Deficiency. J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 25-29.
 - Sestito S, Ceravolo F, Falvo F, Nicoletti A, Stefanelli E, Apa R, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, **Concolino D**. Pathobiological Insights into the Newly Targeted Therapies of Lysosomal Storage Disorders. J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 30-38.
 - Sestito S, Falvo F, Grisolia M, Nicoletti A, Pascale E, Moricca MT, Esposito S, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, **Concolino D**. Neuronopathic Gaucher Disease. J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 39-45
 - Falvo F, Sestito S, Nicoletti A, Grisolia M, Mascaro I, Pascale E, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, **Concolino D**. The Different Forms of Mucopolysaccharidosis with Neurological Involvement: A Case-Based Review. J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 46-52.
 - Nicoletti A, Sestito S, Falvo F, Mascaro I, Moricca MT, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Mercuri FB, Concolino D. Neurological Findings in Anderson-Fabry Disease. J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 53-59.
 - Grisolia M, Sestito S, Ceravolo F, Invernizzi F, Salpietro V, Polizzi A, Ruggieri M, Garavaglia B, **Concolino D**. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses: A Case-Based Overview. J Pediatr Biochem 2016; 06(01): 60-65
 - Di Martino MT, Scionti F, Sestito S, Nicoletti A, Arbitrio M, Hiram Guzzi P, Talarico V, Altomare F, Sanseviero MT, Agapito G, Pisani A, Riccio E, Borrelli O, **Concolino D**, Pensabene L. [Genetic variants associated with gastrointestinal symptoms in Fabry disease.](#) Oncotarget. 2016 Nov 5 (5.168)
 - Sestito S, Filocamo M, Ceravolo F, Falvo F, Grisolia M, Moricca MT, Cantaffa R, Grossi S, Strisciuglio P, **Concolino D**. [Norrbottian clinical variant of Gaucher disease in Southern Italy.](#) J Hum Genet. 2017 Apr;62(4):507-511(2.471)
 - Ceravolo F, Grisolia M, Sestito S, Falvo F, Moricca MT, **Concolino D**. [Combination therapy in a patient with chronic neuronopathic Gaucher disease: a case report.](#) J Med Case Rep. 2017 Jan 20;11(1):19.

- Gabrielli O, Zampini L, Monachesi C, Marchesiello RL, Padella L, Santoro L, Volpi N, **Concolino D**, Fiumara A, Rigon L, Mazzoli M, Carnielli VP, Giovagnoni A, Catassi C, Galeazzi T, Coppa GV. [Early diagnosis of mucopolysaccharidoses in developing countries: A low cost and easy execution approach.](#) Clin Chim Acta. 2017 May;468:150-151 (2.873)
- Pisani A, Petruzzelli Annicchiarico L, Pellegrino A, Bruzzese D, Feriozzi S, Imbriaco M, Tedeschi E, Cocoza S, De Rosa D, Mignani R, Veroux M, Battaglia Y, **Concolino D**, Sestito S, Pieruzzi F, Caroti L, Manna R, Zizzo C, Santangelo M, Sabbatini M, Riccio E. [Parapelvic cysts, a distinguishing feature of renal Fabry disease.](#) Nephrol Dial Transplant. 2017 Mar 28. (4.47)
- Cocoza S, Olivo G, Riccio E, Russo C, Pontillo G, Ugga L, Migliaccio S, de Rosa D, Feriozzi S, Veroux M, Battaglia Y, **Concolino D**, Pieruzzi F, Tuttolomondo A, Caronia A, Russo CV, Lanzillo R, Brescia Morra V, Imbriaco M, Brunetti A, Tedeschi E, Pisani A. [Corpus callosum involvement: a useful clue for differentiating Fabry Disease from Multiple Sclerosis.](#) Neuroradiology. 2017 Jun;59(6):563-570. (2.093)
- **Concolino D**, Amico L, Cappellini MD, Cassinero E, Conti M, Donati MA, Falvo F, Fiumara A, Maccarone M, Manna R, Matucci A, Musumeci MB, Nicoletti A, Nisticò R, Papadia F, Parini R, Peluso D, Pensabene L, Pisani A, Pistone G, Rigoldi M, Romani I, Tenuta M, Torti G, Veroux M, Zachara E. [Home infusion program with enzyme replacement therapy for Fabry disease: The experience of a large Italian collaborative group.](#) Mol Genet Metab Rep. 2017 Jun 22;12:85-91.
- **Concolino D**, Mascaro I, Moricca MT, Bonapace G, Matalon K, Trapasso J, Radhakrishnan G, Ferrara C, Matalon R, Strisciuglio P. [Long-term treatment of phenylketonuria with a new medical food containing large neutral amino acids.](#) Eur J Clin Nutr. 2017 Aug;71(8):1027. (3.057)
- S. Cocoza, C. Russo, A. Pisani, G. Olivo, E. Riccio, A. Cervo, G. Pontillo, S. Feriozzi, M. Veroux, Y. Battaglia, **D. Concolino**, F. Pieruzzi, R. Mignani, P. Borrelli, M. Imbriaco, A. Brunetti, E. Tedeschi, G. Palma. Redefining the Pulvinar Sign in Fabry Disease. AJNR Am J Neuroradiol. 2017 Dec;38(12):2264-2269.(IF 3.55)
- Scionti F, Di Martino MT, Sestito S, Nicoletti A, Falvo F, Roppa K, Arbitrio M, Guzzi PH, Agapito G, Pisani A, Riccio E, **Concolino D**, PensabeneL. [Genetic variants associated with Fabry disease progression despite enzyme replacement therapy.](#) Oncotarget. 2017 Nov 18;8(64):107558-107564.(5.168)
- Giannini A, Cogo P, Bembi B, Biban P, Bonanomi E, Codazzi D, **Concolino D**, Giugni C, Messeri A, Parini R, Pettenazzo A, Viafora C, Zaggia C, Langer M. [Facing up to limits: a lesson from the Charlie Gard case.](#) Minerva Anestesiol. 2018 Feb;84(2):261-262.(IF 2.623)
- Parini R, De Lorenzo P, Dardis A, Burlina A, Cassio A, Cavarzere P, **Concolino D**, Della Casa R, Deodato F, Donati MA, Fiumara A, Gasperini S, Menni F, Pagliardini V, Sacchini M, Spada M, Taurisano R, Valsecchi MG, Di Rocco M, Bembi B. [Long term clinical history of an Italian cohort of infantile onset Pompe disease treated with enzyme replacement therapy.](#) Orphanet J Rare Dis. 2018 Feb 8;13(1):32. (3.478)
- Matricardi S, Darra F, Spalice A, Basti C, Fontana E, Dalla Bernardina B, Elia M, Giordano L, Accorsi P, Cusmai R, De Liso P, Romeo A, Ragona F, Granata T, **Concolino D**, Carotenuto M, Pavone

- P, Pruna D, Striano P, Savasta S, Verrotti A. [Electroclinical findings and long-term outcomes in epileptic patients with inv dup \(15\)](#). Acta Neurol Scand. 2018 Jan 23. doi: 10.1111/ane.12902. (IF 3.087)
- Scionti F, Di Martino MT, Pensabene L, Bruni V, **Concolino D**. [The Cytoscan HD Array in the Diagnosis of Neurodevelopmental Disorders](#). High Throughput. 2018 Sep 14;7(3). pii: E28.
 - Salvatore S, Pensabene L, Borrelli O, Saps M, Thapar N, **Concolino D**, Staiano A, Vandenplas Y [Mind the gut: probiotics in paediatric neurogastroenterology](#). Benef Microbes. 2018 Sep 10:1-16.(2.31)
 - Monachesi C, Zampini L, Padella L, Marchesiello RL, Galeazzi T, Santoro L, Catassi C, Gasparini E, Carnielli VP, Volpi N, Fiumara A, **Concolino D**, Tomanin R, Coppa GV, Gabrielli O. [False positive screen test for mucopolysaccharidoses in healthy female newborns](#). Clin Chim Acta. 2018 Nov;486:221-223 (2.926)
 - Maccari F, Galeotti F, Mantovani V, Zampini L, Padella L, Rigon L, **Concolino D**, Fiumara A, Pascale E, Pittalà A, Galeazzi T, Monachesi C, Marchesiello RL, Coppa G, Gabrielli O, Volpi N [Composition and structure of glycosaminoglycans in DBS from 2-3-day-old newborns for the diagnosis of mucopolysaccharidosis](#). Anal Biochem. 2018 Sep 15;557:34-41.(2.275)
 - Alari V, Russo S, Terragni B, Ajmone PF, Sironi A, Catusi I, Calzari L, **Concolino D**, Marotta R, Milani D, Giardino D, Mantegazza M, Gervasini C, Finelli P, Larizza L. [iPSC-derived neurons of CREBBP- and EP300-mutated Rubinstein-Taybi syndrome patients show morphological alterations and hypoexcitability](#). Stem Cell Res. 2018 Jul;30:130-140 (4.963)
 - Castagna A, Gareri P, Falvo F, Sestito S, Rocca M, Pensabene L, **Concolino D**, Coppolino G, Ruotolo G [Werner syndrome: a rare mutation](#). Aging Clin Exp Res. 2018 Jun 6 (2.121)
 - **Concolino D**, Sestito S, Falvo F, Romano G, Ceravolo M, Anastasio E, Pensabene L, Colombo EA, Larizza L [Assessment of intrafamilial clinical variability of poikiloderma with neutropenia by a 10-year follow-up of three affected siblings](#). Eur J Med Genet. 2018 May 23 (2.004)
 - Langshaw AH, Rosen JM, Pensabene L, Borrelli O, Salvatore S, Thapar N, **Concolino D**, Saps M. [Overlap between functional abdominal pain disorders and organic diseases in children](#). Rev Gastroenterol Mex. 2018 Jul - Sep;83(3):268-274
 - Sestito S, Falvo F, Scozzafava C, Apa R, Pensabene L, Bonapace G, Moricca MT, **Concolino D**. [Genetics and Gene Therapy in Hunter Disease](#). Curr Gene Ther. 2018;18(2):90-95 (1.943)
 - Parini R, De Lorenzo P, Dardis A, Burlina A, Cassio A, Cavarzere P, **Concolino D**, Della Casa R, Deodato F, Donati MA, Fiumara A, Gasperini S, Menni F, Pagliardini V, Sacchini M, Spada M, Taurisano R, Valsecchi MG, Di Rocco M, Bembi B. [Long term clinical history of an Italian cohort of infantile onset Pompe disease treated with enzyme replacement therapy](#). Orphanet J Rare Dis. 2018 Feb 8;13(1):32. (3.607)
 - Matricardi S, Darra F, Spalice A, Basti C, Fontana E, Dalla Bernardina B, Elia M, Giordano L, Accorsi P, Cusmai R, De Liso P, Romeo A, Ragona F, Granata T, **Concolino D**, Carotenuto M, Pavone P, Pruna D, Striano P, Savasta S, Verrotti A. [Electroclinical findings and long-term outcomes in epileptic patients with inv dup \(15\)](#). Acta Neurol Scand. 2018 Jun;137(6):575-581 (3.126).

- Pensabene L, Salvatore S, D'Auria E, Parisi F, **Concolino D**, Borrelli O, Thapar N, Staiano A, Vandenplas Y, Saps M. [Cow's Milk Protein Allergy in Infancy: A Risk Factor for Functional Gastrointestinal Disorders in Children?](#) Nutrients. 2018 Nov 9;10(11). (4.196)
- Scavone M, Leone G., Parisi F, Bonapace G., Giancotti L, Pensanene L., **Concolino D.** Resistance to tyroid hormone due to a novel THR- β mutation in patient with tyryroid agenesia. Euromediterranean biomedical journal. 2018 vol 13:191-93
- Tarsitano F, Castelluzzo MA, Concolino D, Pensabene L Functional abdominal pain. Curr Ped Rep 2018 , p. 67-78, issn: 2167-4841, doi: 10.1007/s40124-018-0158-7
- **Concolino D**, Deodato F, Parini R. [Enzyme replacement therapy: efficacy and limitations.](#) Ital J Pediatr. 2018 Nov 16;44(Suppl 2):120. (1.776)
- Bruni V, Roppa K, Scionti F, Apa R, Sestito S, Di Martino M, Pensabene L, **Concolino D.** A 46XY female with 9p24.3p24.1 deletion and 8q24.11q24.3 duplication: a case report and review of literature.. Cytogenetic and genome research, issn: 1424-8581(1.423)
- Bonapace G, Gullace R, **Concolino D**, Iannello G, Procopio R, Gagliardi M, Arabia G, Barbagallo G, Lupo A, Manfredini LI, Annese G, Quattrone A. [Intracellular FMRpolyG-Hsp70 complex in fibroblast cells from a patient affected by fragile X tremor ataxia syndrome.](#) Heliyon. 2019 Jun 20;5(6):e01954. doi: 10.1016/j.heliyon.2019.e01954. eCollection 2019 Jun.
- Sestito S., Roppa K., Petrisano M., Pensabene L., Parisi F., Moricca M.T., **Concolino D.** Anderson-Fabry disease in children: The importance of early diagnosis [Malattia di anderson-fabry in età pediatrica: L'importanza di una diagnosi precoce]. Quaderni ACP 2020;27(5)
- Scavone M., Giancotti L., Anastasio E., Pensabene L., Sestito S., **Concolino D.** Evolution of congenital hypothyroidism in a cohort of preterm born children Pediatr Neonatol 2020 Jul 23;S1875-9572(20)30113-3
- Iapadre G, Zagaroli L, Cimini N, Belcastro V, **Concolino D**, Coppola G, Del Giudice E, Farello G, Iezzi ML, Margari L, Matricardi S, Orsini A, Parisi P, Piccioli M, Di Donato G, Savasta S, Siliquini S, Spalice A, Striano S, Striano P, Verrotti A [Gelastic seizures not associated with hypothalamic hamartoma: A long-term follow-up study.](#) Epilepsy Behav. 2020 Feb;103(Pt A):106578. doi: 10.1016/j.yebeh.2019.106578.
- F Meo, A Salpietro, G Ceravolo, **D Concolino**, R De Sarro, E Gitto, I Viola, S Sestito, U Cucinotta, N Giannitto, C Cuppari, M Corso, M D Ceravolo, M P Calabrò, R Chimenz Cardiovascular complications in children with chronic kidney injury. SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):43-46.
- Sestito S, Roppa K, Parisi F, Moricca MT, Pensabene L, Chimenz R, Ceravolo MD, Cucinotta U, Ceravolo G, Calabrò MP, Cuppari C, Mondello P, Musolino D, Tallarico V, **Concolino D** The heart in Anderson-Fabry disease SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY. J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):63-69.
- E Carboni, S Sestito, M Lucente, A Morrone, L Zampini, R Chimenz, M D Ceravolo, R De Sarro, G Ceravolo, M P Calabrò, F Parisi, M T

- Moricca, L Pensabene, D Musolino, D **Concolino**. Dilated cardiomyopathy in mucolipidosis type 2 SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY J Biol Regul Homeost Agents Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):71-77.
- M Scavone, V Tallarico, E Stefanelli, F Parisi, R De Sarro, C Salpietro, G Ceravolo, S Sestito, L Pensabene, R Chimenz, M P Calabò, E Gitto, L Giancotti, **D Concolino** Cardiac malformations in children with congenital hypothyroidism SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):91-97
 - S Sestito, F Parisi, V Tallarico, F Tarsitano, K Roppa, L Pensabene, R Chimenz, G Ceravolo, M P Calabò, R De Sarro, M T Moricca, G Bonapace, **D Concolino**. Cardiac involvement in Lysosomal Storage Diseases SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY. J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):107-119.
 - A Warm, A Gasbarro, D Concolino, A Sio, G Ceravolo, G Nicocia, C Ferrarolo, U Cucinotta, S Sestito, M P Calabò, E Gitto, S Cordaro. Preterm Patent Ductus Arteriosus: controversies overview. SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY. J Biol Regul Homeost Agents. Jul-Aug 2020;34(4 Suppl. 2):127-129.
 - A Nicoletti, M Vatrano, S Sestito, R Apa, S Patroniti, G Ceravolo, M P Calabò, F Parisi, K Roppa, R De Sarro, E Gitto, L Pensabene, **D Concolino**. Prevalence of elevated pulmonary artery systolic pressure in Down Syndrome young patients with and without congenital heart disease Special issue: focus on pediatric cardiology. J biol regul homeost agents. Jul-aug 2020;34(4 suppl. 2):99-106.
 - Simoncini c, torri s, montano v, chico L, Gruosso F, Tuttolomondo A, Pinto A, Simonetta I, Cianci V, Salviati A, Vicenzi V, Marchi G, Girelli D, **Concolino D**, Sestito S, Zedde M, Siciliano G, Mancuso M [Oxidative stress biomarkers in Fabry disease: is there a room for them?](#) J Neurol. 2020 Jul 27. doi: 10.1007/s00415-020-10044-w.
 - Cutruzzolà A, Irace C, Frazzetto M, Sabatino J, Gullace R, De Rosa S, Spaccatella C, **Concolino D**, Indolfi C, Gnasso A. [Functional and morphological cardiovascular alterations associated with neurofibromatosis 1](#). Sci Rep. 2020 Jul 21;10(1):12070. doi: 10.1038/s41598-020-68908-0.
 - Bruno L, Ceravolo G, Ceravolo MD, Salpietro A, **Concolino D**, De Sarro R, Oreto L, Tropeano A, Viola I, Chimenz R, Cuppari C, Calabò MP [Genetic cardiac channelopathies and SIDS](#). SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY, J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):55-58.PMID: 33000601 No abstract available.
 - Gramaglia SMC, Cuppari C, Salpietro C, Ceravolo A, Cutrui MC, **Concolino D**, De Sarro R, Amatruda M, Mondello P, Ceravolo G, Calabò MP, Gitto E. [Congenital heart disease in Down Syndrome](#). SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY, J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):31-35.
 - Loddo I, Cutrui MC, **Concolino D**, De Sarro R, Barbalace A, Salpietro A, Busceti D, Ceravolo MD, Calabò MP, Ceravolo G, Gambadauro A, Cuppari C [Cardiac defects in RASopathies: a review of genotype- phenotype correlations](#). SPECIAL ISSUE: FOCUS ON

- PEDIATRIC CARDIOLOGY.J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):23-30.
- Loddo I, Barbera F, Di Gesaro G, Cutrupi MC, Calabò MP, Ceravolo G, Salpietro C, Gramaglia SMC, Ceravolo A, **Concolino D**, De Sarro R, Cuppari C, Gitto E, Clemenza F, Di Carlo D. [Genetics and cardiovascular disease](#). SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY, J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):17-22.
 - Ceravolo G, Fusco M, Salpietro C, **Concolino D**, De Sarro R, La Macchia T, Ceravolo A, Oreti L, Colavita L, Chimenz R, Sturiale M, Gitto E, Calabò MP, Cuppari C. [Hypertension in childhood](#). SPECIAL ISSUE: FOCUS ON PEDIATRIC CARDIOLOGY,,J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):3-9
 - Sestito S, D'Auria E, Baldassarre ME, Salvatore S, Tallarico V, Stefanelli E, Tarsitano F, **Concolino D**, Pensabene [The Role of Prebiotics and Probiotics in Prevention of Allergic Diseases in Infants](#). L.Front Pediatr. 2020 Dec 22;8:583946.
 - Bruni V, Scozzafava C, Gnazzo M, Parisi F, Sestito S, Pensabene L, Novelli A, **Concolino D**. [Facial Dysmorphisms, Macrodontia, Focal Epilepsy, and Thinning of the Corpus Callosum: A Rare Mild Form of Kabuki Syndrome](#). J Pediatr Genet. 2021 Mar;10(1):49-52.
 - Caracciolo D, Riillo C, Ballerini A, Gaipa G, Lhermitte L, Rossi M, Botta C, Duroyon E, Grillone K, Gallo Cantafio ME, Buracchi C, Alampi G, Gulino A, Belmonte B, Conforti F, Golino G, Juli G, Altomare E, Polerà N, Scionti F, Arbitrio M, Iannone M, Martino M, Correale P, Talarico G, Ghelli Luserna di Rorà A, Ferrari A, **Concolino D**, Sestito S, Pensabene L, Giordano A, Hildinger M, Di Martino MT, Martinelli G, Tripodo C, Asnafi V, Biondi A, Tagliaferri P, Tassone P. [Therapeutic afucosylated monoclonal antibody and bispecific T-cell engagers for T-cell acute lymphoblastic leukemia](#). J Immunother Cancer. 2021 Feb;9(2):e002026.

Cz, gennaio 2021



Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Cognome(i)/Nome(i)

Mazza Marco

Indirizzo(i)

Ospedale Niguarda Cà Granda Milano

Telefono(i)

Home page

E-mail

Cittadinanza

Data di nascita

Sesso

Occupazione Attuale

Direttore

S.C. Oculistica Pediatrica

Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Milano

Esperienze professionali

1996-2003

Supplenza, incarico, consulenza S.C. Oculistica Pediatrica Ospedale Niguarda Milano

2003-oggi

Assunzione Dirigente 1° livello S.C. Oculistica Pediatrica ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Milano

Lavoro o posizione ricoperti

Direttore F.F. S.C. Oculistica Pediatrica ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Milano dal 1 Agosto 2019
Dirigente 1° livello; conferimento ALTA SPECIALITA' dal luglio 2018

Principali attività e responsabilità

Attività oftalmica medica e chirurgica svolta esclusivamente in ambito pediatrico; attività di formazione didattica interna ed esterna all'ospedale; attività di formazione chirurgica interna

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Piazza Ospedale Maggiore 3
20162 Milano

Tipo di attività o settore

Oftalmologia pediatrica; sviluppo di nuovi strumenti dediti alla chirurgia oftalmica e di nuove tecniche chirurgiche nello stesso ambito

Istruzione e formazione

31.01.14 - 08.02.14

Partecipazione ad un **progetto internazionale di alta professionalità** dal presso l'Hopital General d'Ayamè in costa d'Avorio

23.01.2012 - 04.02.2012

Direttore missione Prof. P.E. Bianchi-Università di Pavia

Marzo 1999

Comando di perfezionamento sulla "vitrectomia nei pazienti affetti da ROP"

Dicembre 2000

effettuato presso il dott. M. Trese, William Beaumont Hospital, Royal Oak, Michigan, USA

Ottobre 2002

Ottobre 2004

Comando di perfezionamento sulla "vitrectomia nei pazienti affetti da ROP"

effettuato presso il dott. Tawansy al Los Angeles Hospital Children-USA

| | | |
|--|--|--|
| | <p>1999 -oggi</p> <p>1999 -2001</p> <p>Agosto 1994</p> <p>Agosto 1995</p> <p>Agosto 2001</p> | <p>Consulente oculista pediatra per screening e trattamento ROP presso ospedale Macedonio Melloni di Milano</p> <p>Consulente oculista per oftalmologia pediatrica e strabismo presso istituto clinico Villa Aprica di Como</p> <p>Partecipazione a n.3 missioni chirurgiche MAIS in Brasile della durata di 1 mese</p> <p>Direttore missioni dott.ssa Marsili M.Teresa</p> |
| | <p>Giugno 1995 - ottobre 1996</p> <p>Maggio 1995</p> <p>dal 1994 ad oggi</p> | <p>Medico volontario presso il reparto di Oculistica ospedale di Busto A. (Primario dr. N. De Casa) dove è stata acquisita particolare competenza nell'uso dell'Oftalmoscopio a Scansione Laser (SLO) e nell'interpretazione dei dati ottenuti con tale strumento.</p> <p>-Frequenza del reparto di chirurgia vitreo-retinica diretto dal Dr.Zivojnovic presso l'ospedale Algemeen Ziekenhuis Middelheim di Anversa</p> <p>-Attività clinica libero professionale svolta presso proprio studio oculistico e attività chirurgica libero professionale svolta presso in cliniche private in Milano</p> |
| Capacità e competenze personali | | |
| Madrelingua | italiana | |
| Altra(e) lingua(e) | Inglese | |
| Autovalutazione | Comprensione | |
| <i>Livello europeo (*)</i> | Ascolto | Lettura |
| Lingua inglese | buona | buona |
| | buona | buona |
| | | |
| Boards Appointments | Parlato | |
| | Interazione orale | Produzione orale |
| | buona | buona |
| | | |
| Istruzione e formazione | Scritto | |
| | buona | buona |
| | | |
| Attività Editoriali: | | |
| Reviewer | <p>European Journal of Ophthalmology;</p> <p>International Ophthalmology</p> | |

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 D. Lgs. [30 giugno 2003](#) n°196 – “Codice in materia di protezione dei dati personali” e dell'art. 13 GDPR 679/16 – “Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali”.

Milano, 07/06/2022

INFORMAZIONI PERSONALI**Luca Rombetto**

Ospedale Niguarda Cà Granda Piazza Ospedale Maggiore 3 20162 Milano

[Sesso](#) | [Data di nascita](#) | [Nazionalità](#)**POSIZIONE RICOPERTA****Dirigente Medico 1° Livello**

S.C. Oculistica Pediatrica,

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Milano

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Dal 15/09/2021 ad oggi

Dirigente Medico 1° Livello

S.C. Oculistica Pediatrica, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

Dal 15/09/2020 al 15/09/2021

Dirigente Medico con incarico libero professionale

S.C. Oculistica Pediatrica, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

Dal 13/12/2019 al 08/09/2020

Vincitore di Borsa di studio “Paralisi congenite dei nervi cranici: approccio clinico-strumentale con programmazione terapeutica”

Dipartimento di Neuroscienze Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche dell'A.O.U. "Federico II" di Napoli

Dal 26/10/2018 al 26/10/2019

Vincitore di Borsa di studio “Sclerosi multipla Infantile e Adolescenziale: approccio clinico-strumentale al paziente con interessamento visivo”

Dipartimento di Neuroscienze Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche A.O.U. "Federico II" di Napoli

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

31/07/2018

Specializzazione in Oftalmologia, voto 50/50 e Lode

Università degli Studi di Napoli "Federico II"

01/09/2016 – 31/07/2017

AIF in formazione esterna c/o AOU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Salerno

SC di Oculistica, Ortottica, Oftalmologia Pediatrica, Direttore Prof. Adriano Magli

2^a sessione 2012**Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo**

17/10/2012

Laurea in Medicina e Chirurgia, voto 110/110 e Lode

Università degli Studi di Napoli "Federico II"

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre

Italiano

Altre lingue

| | COMPRENSIONE | | PARLATO | | PRODUZIONE SCRITTA |
|----------|--------------|---------|-------------|------------------|--------------------|
| | Ascolto | Lettura | Interazione | Produzione orale | |
| Inglese | B2 | B2 | B2 | B2 | B2 |
| Francese | B2 | B2 | B1 | B1 | A2 |

Livelli: A1/2 Livello base - B1/2 Livello intermedio - C1/2 Livello avanzato.

Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

ORGANIZZAZIONE DI CONGRESSI

- 26 giugno 2020 Organizzatore del Webinar OFTAPED & Università Federico II di Napoli “I traumi della regione orbitaria in età adolescenziale”
- 26 giugno 2020 Organizzatore del Congresso “2° OftaPed – Incontro di Aggiornamento in Oftalmologia Pediatrica”, rivolto ad Oculisti, Ortottisti e Pediatri, Napoli (rinvia al 25 giugno 2021 a causa dell'emergenza Covid-19)
- 8 maggio 2020 Membro della Segreteria Scientifica del Congresso AMGO, “Dall'ambliopia all'ipovisione nell'infanzia, approccio pratico”, Salerno (rinvia all'11 dicembre 2020 a causa dell'emergenza Covid-19),
- 28 giugno 2019 Organizzatore del Congresso “1° OftaPed – Incontro di Aggiornamento in Oftalmologia Pediatrica”, Napoli
- 25-27 ottobre 2018 Membro della Segreteria Scientifica del 1° Joint Meeting SIOP-AIS, Napoli

ULTERIORI INFORMAZIONI

- Pubblicazioni scientifiche Autore di numerose pubblicazioni scientifiche su riviste nazionali ed internazionali,
Autore di diversi capitoli di libro
- Relazioni congressuali Relatore in oltre 30 presentazioni congressuali dal 2014 ad oggi
- Docenze Universitarie Docente per seminari tenuti c/o il Corso di studio in Ortottica ed Assistenza Oftalmologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, dal 2016 al 2022
- Premi vinti Vincitore Premio SIOP “A.M. Bardelli – M. D’Esposito” Miglior Poster: “Pazienti di età pediatrica a rischio per toxoplasmosi congenita: valutazione clinico-strumentale”, 26° Congresso Nazionale SIOP
- Appartenenza a Società Scientifiche Socio SOI (Società Oftalmologica Italiana),
Socio AIS (Associazione Italiana Strabismo),
Socio SIOP (Società Italiana di Oftalmologia Pediatrica)
Socio SMO (Società Mediterranea di Ortottica)
- Altre capacità e competenze Corso di vela su cabinato presso il Centro Velico Caprera superato con profitto, anno 2005
Corso di vela su derive presso il Centro Velico Caprera superato con profitto, anno 2004
Diplomato presso il Conservatorio di Napoli S. Pietro a Majella, anno 2003, corso di Pianoforte.
Diplomato presso il Conservatorio di Napoli S. Pietro a Majella, anno 2000, corso di Solfeggio.

Dati personali Autorizzo il trattamento dei dati personali raccolti, anche con strumenti informatici, nel rispetto degli obblighi di sicurezza e riservatezza di cui al Regolamento (UE) n. 679/2016 e del D. Lgs. n. 196 del 30 giugno 2003, per le disposizioni non incompatibili con il Regolamento medesimo.
Autorizzo, altresì, la pubblicazione del presente CV sia sul sito internet aziendale, nella sezione “Amministrazione Trasparente”, sia nella sezione Anagrafe delle prestazioni del sito internet PerlaPa – Dipartimento della Funzione Pubblica.

Data 24/08/2022**F.TO
Dr. Luca Rombetto**

Curriculum Vitae

Informazioni personali

Cognome Nome
Indirizzo
Telefono
E-mail

Del Longo Alessandra

Ospedale Niguarda Cà Granda Milano

Cittadinanza
Data di nascita
Codice fiscale
Sesso

Occupazione Attuale

Lavoro o posizione ricoperti
Principali attività e responsabilità
Nome e indirizzo del datore di lavoro
Tipo di attività o settore

Dirigente 1° livello S.C. Oculistica Pediatrica
Ospedale Niguarda Cà Granda Milano
Dirigente 1° livello
Attività oftalmica medica e chirurgica svolta in ambito pediatrico
Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Piazza Ospedale Maggiore 3
20162 Milano
Oftalmologia pediatrica

Istruzione e formazione

Ottobre 2009

Comando di perfezionamento sulla "chirurgica dello strabismo"
effettuato presso il dott. Daniel Mojon Kantonsspital Saint Gallen - Svizzera

Esperienze professionali

Dal 2008 ad oggi

Dirigente I livello S.C. Oculistica Pediatrica Grande Ospedale Metropolitano Niguarda

Attività chirurgica in sala operatoria 2008 - 2018:
860 interventi come primo operatore
570 interventi come secondo operatore

2014 ad oggi

Consulente oculista pediatra presso Fondazione I.R.C.C.S Istituto Neurologico Carlo Besta

aprile 2002 – aprile 2007

Incarico provvisorio e supplenza presso il poliambulatorio ASL di Oculistica A. Doria - Milano

ottobre 1995 - agosto 2001

Attività di oculista pediatrica c/o Centro di Oculistica Pediatrica di via Cherasco 7 in qualità di sostituto

dal 1994 ad oggi

Attività clinica libero professionale svolta presso proprio studio oculistico e attività chirurgica libero professionale svolta presso cliniche private in Milano

dicembre 1999 - giugno 2007

Incarico libero professionale per attività medico chirurgica come oculista pediatra presso la Divisione Oculistica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera

| | Ospedale Niguarda Ca' Granda | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|--|---------------------|------------------|----------------|--|----------------|---------|---------|-------------------|------------------|--|-------|-------|-------|-------|-------|--|--|--|--|--|
| luglio 1991 giugno 1993 | Medico volontario il reparto di Oculistica Adulti dell'Azienda Ospedaliera Ospedale Ca' Granda Niguarda | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| luglio 1993 al novembre 1999 | Frequenza come Medico volontario il reparto di Oculistica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Ospedale Ca' Granda Niguarda | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Capacità e competenze personali | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Madrelingua | italiana | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Altra lingua | Inglese | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Autovalutazione | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| <i>Livello europeo</i> | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Lingua inglese | <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Comprensione</th><th colspan="2">Parlato</th><th>Scritto</th></tr> <tr> <th>Ascolto</th><th>Lettura</th><th>Interazione orale</th><th>Produzione orale</th><th></th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>buona</td><td>buona</td><td>buona</td><td>buona</td><td>buona</td></tr> <tr> <td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </tbody> </table> | Comprensione | | Parlato | | Scritto | Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale | | buona | buona | buona | buona | buona | | | | | |
| Comprensione | | Parlato | | Scritto | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| buona | buona | buona | buona | buona | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Istruzione e formazione | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | X Liceo Scientifico Milano | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Facoltà di Medicina e Chirurgia Università Statale di Milano | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Diploma di Laurea nel 1990 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Diploma di Specialità in Oftalmologia 1° scuola di Specialità dell'Università Statale di Milano nel 1994 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| PUBBLICAZIONI | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Prevalence of FOXC1 Variants in Individuals With a Suspected Diagnosis of Primary Congenital Glaucoma | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Siggs OM, Souzeau E, Pasutto F, Dubowsky A ³ , Smith JEH, Taranath D ¹ , Pater J, Rait JL, Narita A, Mauri L, Del Longo A , Reis A, Chappell A, Kearns LS, Staffieri SE ² , Elder JE, Ruddle JB, Hewitt AW, Burdon KP, Mackey DA, Craig JE. JAMA Ophthalmol. 2019 Jan 17 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Ocular features in mucopolysaccharidosis: diagnosis and treatment. Del Longo A , Piozzi E, Schweizer F. Ital J Pediatr. 2018 Nov 16;44(Suppl 2):125 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Clinical evaluation and molecular screening of a large consecutive series of albino patients. Mauri L, Manfredini E, Del Longo A , Veniani E, Scarcello M, Terrana R, Radaelli AE, Calò D, Mingoia G, Rossetti A, Marsico G, Mazza M, Gesu GP, Cristina Patrosso M, Penco S, Piozzi E, Primignani P. J Hum Genet. 2017 Feb;62(2):277-290. doi: 10.1038/jhg.2016.123 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Enzymatic replacement therapy for Hunter disease: Up to 9 years experience with 17 patients. Parini R, Rigoldi M, Tedesco L, Boffi L, Brambilla A, Bertoletti S, Boncimino A, Del Longo A , De Lorenzo P, Gaini R, Gallone D, Gasperini S, Giussani C, Grimaldi M, Grioni D, Meregalli P, Messinesi G, Nichelli F, Romagnoli M, Russo P, Sganzerla E, Valsecchi G, Biondi A. Mol Genet Metab Rep. 2015 Apr 22;3:65-74 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Detection of the first OCA6 Italian patient in a large cohort of albino subjects. Veniani E, Mauri L, Manfredini E, Gesu GP, Patrosso MC, Zelante L, D'Agruma L, Del Longo A , Mazza M, Piozzi E, Penco S, Primignani P. J Dermatol Sci. 2016 Mar;81(3):208-9. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.11.012. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Screening of PAX6 gene in Italian congenital aniridia patients revealed four novel mutations.

Primignani P, Allegrini D, Manfredini E, Romitti L, Mauri L, Patrosso MC, Veniani E, Franzoni A, **Del Longo A**, Gesu GP, Piozzi E, Damante G, Penco S. Ophthalmic Genet. 2016 Sep;37(3):307-13

Two novel splicing mutations in the SLC45A2 gene cause Oculocutaneous Albinism Type IV by unmasking cryptic splice sites.

Straniero L, Rimoldi V, Soldà G, Mauri L, Manfredini E, Andreucci E, Bargiacchi S, Penco S, Gesu GP, **Del Longo A**, Piozzi E, Asselta R, Primignani P. J Hum Genet. 2015 Sep;60(9):467-71. doi: 10.1038/jhg.2015.56. Epub 2015 May 28.

SOX2, OTX2 and PAX6 analysis in subjects with anophthalmia and microphthalmia.

Mauri L, Franzoni A, Scarcello M, Sala S, Garavelli L, Modugno A, Grammatico P, Patrosso MC, Piozzi E, **Del Longo A**, Gesu GP, Manfredini E, Primignani P, Damante G, Penco S. Eur J Med Genet. 2015 Feb;58(2):66-70. doi: 10.1016/j.ejmg.2014.12.005. Epub 2014 Dec 23

Functional characterization of two novel splicing mutations in the OCA2 gene associated with oculocutaneous albinism type II.

Rimoldi V, Straniero L, Asselta R, Mauri L, Manfredini E, Penco S, Gesu GP, **Del Longo A**, Piozzi E, Soldà G, Primignani P. Gene. 2014 Mar 1;537(1):79-84. doi: 10.1016/j.gene.2013.11.102. Epub 2013 Dec 18.

SLC45A2 mutation frequency in Oculocutaneous Albinism Italian patients doesn't differ from other European studies.

Mauri L, Barone L, Al Oum M, **Del Longo A**, Piozzi E, Manfredini E, Stanzial F, Benedicenti F, Penco S, Patrosso MC. Gene. 2014 Jan 1;533(1):398-402. doi: 10.1016/j.gene.2013.09.053. Epub 2013 Oct 3.

13q deletion syndrome and retinoblastoma in identical dichorionic diamniotic monozygotic twins.

De Francesco S, Galluzzi P, **Del Longo A**, Piozzi E, Renieri A, Menicacci C, Mari F, Munier F, Hadjitsililianou T, Mastrangelo D. Eur J Ophthalmol. 2012 Sep-Oct;22(5):857-60. doi: 10.5301/ejo.5000151.

Chiari per natura. L'albinismo una diversità vivibile. Conoscere aiuta a comprendere. Condividere aiuta a crescere
Editore Galassia Arte 2013

Raro caso di malattia di Coats ad insorgenza precoce

G. Marsico, M. Mazza, **A. Del Longo**, M. Al Oum, E. Piozzi
Giornale Italiano di Vitreoretina Vol.III n. 2 2011

Retinoschisi maculare congenita: insolita manifestazione in due gemelli

M.Mazza, **A.Del Longo**, G. Marsico, C.Bergonzi, S.Santambrogio, M.Al Oum, E.Piozzi
Giornale Italiano di Vitreoretina Vol.III n. 1 2011

Strabismo: diagnosi e trattamento

Leadership medica. Mensile n. 9 2005 pp 24-31

Coats disease A. Del Longo Orphanet Encyclopedia settembre 2002, update 2004.

Tecnica endoscopica nel trattamento della stenosi congenita del dotto naso-lacrionale

E.Piozzi, M.Mazza, **A.Del Longo**, G.Fantini
Atti 18° congresso nazionale di Oftalmologia Pediatrica
Perugia 28-30 giugno 2001

Revisione della casistica di FRL nei centri partecipanti alla ricerca multicentrica anni 1995-1996

M.T.Marsili, **A.Del Longo**, M.Mazza
Atti convegno nazionale del Gruppo di Studio per la ROP
Milano 24-25 settembre 1999

Le Traitement de la Phase aigue de la ROP (retinopathie du prematuré)
MT Marsili, L. Brambilla, **A. Del Longo**,
Journal du Club Tropique, Vision Et Strabisme n° 14, gennaio 1997, pp 4-14

Trattamento della ROP in fase evolutiva- revisione critica
MT Marsili, **A. Del Longo**, Bollettino di Oculistica anno 1996, suppl n° 6 pp 43-56

Ruolo attuale della fadenoperation nella chirurgia dello strabismo
M.T. Marsili, **A. Del Longo**, M. Moschen, ML Seregni, incontro di studio
Atti congresso 1996 Ospedale Desenzano pp 21-31

La R.O.P. nel bambino estremamente immaturo (VLBW).Concetti attuali di sorveglianza, soglia e trattamento
M. T .Marsili, **A.Del Longo**, M.Mazza
3°incontro: Controversie in Oftalmologia Pediatrica Siena 22-24 Ottobre 1998

POSTER

2 Molecular Analysis Of Tyr, P, Tyrp1 And Gpr143 Genes In Italian Patients With Oculocutaneous And Ocular Albinism

ARVO 2011 (Fort-Lauderdale,FL 1-5 May2011)

Visual function and foveal morphology in albinism: our experience

ARVO 2011 (Fort-Lauderdale,FL 1-5 May2011)

Coinvolgimento del gene sox2 in pazienti italiani con micro-anoftalmia analizzati anche per i geni otx2 e pax6

IX congresso internazionale di Oftalmologia SOI (Roma 18-21 Maggio 2011)

Raro caso di Malattia di Coats ad insorgenza precoce
XXVII congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Napoli 10-12 Giugno 2010)

Enoftalmo congenito può simulare anoftalmo?

XXVII congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Napoli 10-12 Giugno 2010)

Patologie pediatriche oftalmologiche: attività diagnostico-clinico-molecolare mediante percorsi complessi multidisciplinari

XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

Utilizzo di sostituti lacrimali nel trattamento delle Dellen corneali

XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

COMUNICAZIONI CONGRESSUALI

Inusuale presentazione oculare di Sindrome di Von Hippel Lindau
XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

Laser photocoagulation in retinopathy of prematures
Piozzi E. Mazza M. **Del Longo A.**
21°International Symposium on Neonatal Intensive Care Milano 18-19 Ottobre 2008

The Results of diode Laser treatment for posterior Retinopathy of Prematurity
M.Mazza, E.Piozzi, **A. Del Longo**
XXV congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Ostuni marina (BR) 12-13-14 Giugno 2008

Topografia e strabismo: quali cambiamenti dopo l'intervento
M. Mazza, A. Del Longo, E. Piozzi
Congresso Nazionale di Oftalmologia Pediatrica. Viterbo 24-25-26 giugno 2004

Gli esami elettrofisiologici in età pediatrica
SOI maggio 2008

Approccio multidisciplinare alle mucopolisaccaridosi
Milano novembre 2010

Corso formativo regionale: il neonato sano dall'Ospedale al territorio
Pesaro gennaio 2009

Albinismo: definizione del protocollo diagnostico terapeutico
Milano marzo 2011

Oftalmologia pediatrica A
Acquaviva delle Fonti ottobre 2011

Visual Function and foveal morphology in albinism: our experience
Parigi ottobre 2012

Albinismo: una diversità che si racconta “Revitalvision: nuova metodica per stimolare l'acuità visiva
Caltanissetta aprile 2013

Le infiammazioni e le infezioni in età pediatrica: Blefariti e disfunzione ghia Meibonio
Milano 15-11- 2012

Linee guida per il cross-linking 28-01-2010

Approccio multidisciplinare alle mucopolisaccaridosi 5-11-2010

Albinismo: definizione del protocollo diagnostico terapeutico: gli aspetti oftalmologici 11-03-2011

Occhio e bambino 10-11-2011
Il glaucoma congenito e infantile: il trattamento chirurgico 21-10-2012
Le uveiti in età pediatrica
Aniridia 22-03-2013

SEGRETERIA SCIENTIFICA

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 D. Lgs. 30 giugno 2003 n°196 – "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 – "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".

Milano, 9/2/2022

Alessandra Del Longo



**Curriculum
Vitae
Europass**

**Informazioni
personalali**

Nome(i) /
Cognome(i) **MARSICO GIOVANNI**

Indirizzo(i)

Telefono(i)

Fax

E-mail

Cittadinanza

Data di nascita

Sesso

**Occupazione
desiderata/Se tt
ore
professionale** **Medico Oculista**

**Esperienza
professionale**

| | |
|--|--|
| Date: | DAL 1/12/2017 DIRIGENTE MEDICO DI I LIVELLO PRESSO L'ASST NIGUARDA MILANO |
| | DAL 18/08/2014 AL 30/11/2017 DIRIGENTE MEDICO DI I LIVELLO PRESSO L'A.O. ICP PRESIDIO OSPEDALIERO V.BUZZI MILANO DIVENUTA POI ASST FATEBENEFRATELLI-SACCO |
| | DAL 17-9-2007 AL 15-8-2014 CONTRATTISTA LIBERO PROFESSIONALE PRESSO LA S.C. DI OCULISTICA PEDIATRICA OSPEDALE NIGUARDA CA'GRANDA MILANO |
| | DAL 2005 AL 2008 DOTTORATO DI RICERCA IN IMAGING MOLECOLARE PRESSO UNIVERSITÀ DI NAPOLI "FEDERICO II" |
| | DA SETTEMBRE 2007 AL LUGLIO 2014 ATTIVITÀ DI CONSULENTE OCULISTA PEDIATRICO PER CONTO E SU MANDATO DELLA S.C. DI OCULISTICA PEDIATRICA DELL'A.O. NIGUARDA CA'GRANDA MILANO PRESSO LA U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE DELL'A.O. "FATEBENEFRATELLI OFTALMICO" P.O. "MACEDONIO MELLONI" DI MILANO PROV.MI ; |
| | DAL GENNAIO 2010 AL LUGLIO 2014 ATTIVITÀ DI CONSULENTE OCULISTA PEDIATRICO PER CONTO E SU MANDATO DELLA S.C. DI OCULISTICA PEDIATRICA DELL'A.O. NIGUARDA CA'GRANDA MILANO PRESSO LA U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE DELL'A.O. "FONDAZIONE MACCHI" DI VARESE PROV.VA; |
| | DAL SETTEMBRE 2007 AL LUGLIO 2014 ATTIVITÀ DI CONSULENTE OCULISTA PEDIATRICO PER CONTO E SU MANDATO DELLA S.C. DI OCULISTICA PEDIATRICA DELL'A.O. NIGUARDA CA'GRANDA MILANO PRESSO L'I.R.C.C.S. "CARLO BESTA" DI MILANO PROV. MI; |
| | DAL 2002 AL 2010 ATTIVITÀ DI CONSULENTE OCULISTA PEDIATRICO PER CONTO E SU MANDATO DELLA S.C. DI OCULISTICA PEDIATRICA DEL DIPARTIMENTO ASSISTENZIALE DI OFTALMOLOGIA DELL'UNIVERSITÀ "FEDERICO II" DI NAPOLI PRESSO LA U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE DEL DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA DELL'UNIVERSITÀ "FEDERICO II" DI NAPOLI; |
| Lavoro o posizione ricoperti | Medico oculista |
| Principali attività e responsabilità | Da 2014 membro eletto del Consiglio Direttivo del gruppo Italiano di Studio della ROP Retinopatia della Prematurità Attività ambulatoriale clinica e strumentale (PENTACAM,OCT,HRT), gestione clinica e chirurgica del paziente pediatrico, attività di reparto per pazienti degenzi e in day surgery. Attività chirurgica di Oculistica pediatrica con l'espletamento, come secondo operatore di: 119 interventi di strabismo, 59 interventi su annessi e congiuntiva, 53 osservazioni in sedazione, 47 sondaggi vie lacrimali, 5 segmento anteriore e cataratta, 8 interventi sulla retina per ROP e alterazioni retiniche |
| Nome e indirizzo del datore di lavoro | ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Piazza Ospedale Maggiore 20162 Milano |
| Tipo di attività o settore | Oculistica pediatrica |
| Istruzione e formazione | <p>Date</p> <p>Laurea in medicina e chirurgia presso l'Università degli Studi "Magna Graecia" di Catanzaro in data 26/07/2001 con voti 110/110 e lode</p> <p>Specializzazione in "Oftalmologia" presso l'Università degli Studi di Napoli "Federico II" in data 9/11/2005 con voti 70/70 e lode</p> <p>Dottorato di ricerca in "Imaging molecolare" presso l'Università degli studi di Napoli "Federico II" conseguito in data 19/1/2009</p> |
| Titolo della qualifica rilasciata | Oculistica Pediatrica |
| Principali tematiche/competenze professionali possedute | Oculistica Pediatrica |
| Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione | |

| Livello nella classificazione nazionale o internazionale | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|---|-------------------|------------------|------------|--|---------|---------|---------|-------------------|------------------|--|------------|------------|------------|------------|------------|--|--|--|--|--|
| Capacità e competenze personali | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Madrelingua(e) | Italiano | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Altra(e) lingua(e) | Frances | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Autovalutazione | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| <i>Livello europeo (*)</i> | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Lingua Lingua | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Comprensione</th> <th colspan="2">Parlato</th> <th>Scritto</th> </tr> <tr> <th>Ascolto</th> <th>Lettura</th> <th>Interazione orale</th> <th>Produzione orale</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Elementare</td> <td>Elementare</td> <td>Elementare</td> <td>Elementare</td> <td>Elementare</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table> | Comprensione | | Parlato | | Scritto | Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale | | Elementare | Elementare | Elementare | Elementare | Elementare | | | | | |
| Comprensione | | Parlato | | Scritto | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Elementare | Elementare | Elementare | Elementare | Elementare | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | (*) <i>Quadro comune europeo di riferimento per le lingue</i> | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Capacità e competenze tecniche | Oculistica pediatrica | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Capacità e competenze informatiche | Microsoft Windows, Power Point, Word | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Patente | Categoria A e B | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Ulteriori informazioni | <p>Ha partecipato come relatore al "Corso di aggiornamento sulla Retinopatia del prematuro" (Napoli 14 Ottobre 2006); tema di relazione: Trattamento chirurgico: Crio, Laser, Cerchiaggio</p> <p>Ha partecipato come relatore al VI Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Napoli 7-10 Maggio 2008); tema di relazione: Valutazione diagnostica e strumentale in età pediatrica: indicazioni e limiti.</p> <p>Ha partecipato come relatore al VII Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 20-23 Maggio 2009); tema di relazione: Valutazione diagnostica e strumentale in età pediatrica: indicazioni e limiti.</p> <p>Ha partecipato come relatore al VII Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 20-23 Maggio 2009); tema di relazione: Stato dell'arte sulla cataratta congenita non complicata.</p> <p>Ha partecipato come relatore al XXVI Congresso nazionale di Oftalmologia pediatrica della SIOP (Milano 11-13 Giugno 2009); tema di relazione: Quadri clinici di ROP: RETCAM e FAG.</p> <p>Ha partecipato come relatore al 86° Congresso nazionale di Oftalmologia della SOI (Milano 25-28 Novembre 2009); tema di relazione: L'esame in sedazione in età pediatrica: indicazioni e limiti.</p> <p>Ha partecipato come relatore al VIII Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 19-22 Maggio 2010); tema di relazione: Correzione dei vizi di rifrazione in età pre-verbale:indicazioni e limiti</p> <p>Ha partecipato come relatore al VIII Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 19-22 Maggio 2010); tema di relazione: Valutazione diagnostica e strumentale in età pediatrica: indicazioni e limiti</p> <p>Ha partecipato come relatore al XXVII Congresso nazionale di Oftalmologia pediatrica della SIOP (Napoli 10-12 Giugno 2010); tema di relazione: Retinoschisi X linked-Case report</p> <p>Ha partecipato come relatore al IX Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 18-21 Maggio 2011); tema di relazione: Errori comuni nella gestione dello strabismo concomitante</p> <p>Ha partecipato come relatore al XXVIII Congresso nazionale di Oftalmologia pediatrica della SIOP (Roma 16-18 Giugno 2011); tema di relazione: Capacità visiva e morfologia foveale negli albineti</p> <p>Ha partecipato come relatore al XXVIII Congresso nazionale di Oftalmologia pediatrica della SIOP (Roma 16-18 Giugno 2011); tema di relazione: Utilizzo dell'OCT in prematuri con ROP trattata e regredita spontaneamente</p> <p>Ha partecipato come relatore al XXVIII Congresso nazionale di Oftalmologia pediatrica della SIOP (Roma 16-18 Giugno 2011); tema di relazione: Glaucoma congenito malformativo: nostra esperienza</p> <p>Ha partecipato come relatore al 91° Congresso nazionale di Oftalmologia della SOI (Milano 23-26 Novembre 2011); tema di relazione: Errori comuni nella gestione dello strabismo paralitico</p> <p>Ha partecipato come relatore al X Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Milano 23-26 Maggio 2012); tema di relazione: Ambliopia: Stato dell'arte</p> <p>Ha partecipato come relatore al XI Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Milano 15-18 Maggio 2013); tema di relazione: Chirurgia dello strabismo: Up to date</p> | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Ha partecipato come relatore al VIII Congresso nazionale Videostrabismo (Catanzaro 20-21 Settembre 2013); tema di relazione: Le trasposizioni muscolari: quando utilizzarle e risultati attesi

Ha partecipato come relatore al I Corso di formazione SIOP-ISPO (Milano 14 Giugno 2014); tema di relazione: Esotropia accomodativa

Ha partecipato come relatore al V Congresso nazionale dell'Associazione Nazionale Gruppo di Studio della ROP (Napoli 20 Giugno 2014); tema di relazione: La Fluorangiografia nella ROP

Ha partecipato come relatore al XIII Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Milano 14-17 Maggio 2015); tema di relazione: Corretta gestione della ROP soglia: Come refermare e gestire della cartella clinica

Ha partecipato come relatore al Congresso L'occhio del bambino 2016 (Napoli 18 Giugno 2016); tema di relazione: Patologie della congiuntiva e della cornea: Tecniche diagnostiche

Ha partecipato come relatore al 96° Congresso nazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 23-26 Novembre 2016); tema di relazione: Corretta gestione della ROP soglia: Come refermare e gestire della cartella clinica

Ha partecipato come relatore al 6° Congresso internazionale del Gruppo di Studio della ROP (Napoli 23-24 Giugno 2017); tema di relazione: New diagnostic instruments

Ha partecipato come relatore al XVI Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Milano 16-19 Maggio 2018); tema di relazione: Strabismo e prematurità management e trattamento: una classificazione a sé?

Ha partecipato come relatore al Congresso nazionale della SIP Società Italiana di pesiatria (Bari 17-18 Maggio 2018); tema di relazione: Problemi ricorrenti in pediatria: follow-up della ROP il ruolo del pediatra di libera scelta

Ha partecipato come relatore al 8° Congresso internazionale di Oftalmologia della SOI (Roma 22-25 Maggio 2019); tema di relazione: Papilla ottica e prematurità: peculiarità

Ha partecipato come relatore al 2° Corso teorico-pratico Oftalmologia Pediatrica (Catanzaro 25 Gennaio 2020); tema di relazione: Semeiotica Hi-Tech

Ha partecipato come relatore al Corso "Le patologie autoimmuni nei bambini: come riconoscerle e trattarle (Lamezia Terme 13 Marzo 2021); tema di relazione: Autoimmunità e occhio

Ha partecipato come relatore al VII Congresso internazionale del Gruppo di Studio per la Retinopatia della prematurità (Milano 1-2 Aprile 2022); tema di relazione: Ophthalmoscopy: the value today

Ha partecipato come relatore al III Corso teorico-pratico di Oftalmologia pediatrica (Catanzaro 7 Maggio 2022); tema di relazione: La Fag nella Retinopatia della prematurità

Ha partecipato come relatore al I Congresso Siso (Roma 19-21 Maggio 2022); tema di relazione: Casi particolari di Strabismo

Ha partecipato come relatore al XII Congresso nazionale dell'AIS (Associazione Italiana strabismo) (Bologna 3-4 Giugno 2022); tema di relazione: Chirurgia refrattiva e strabismo

Ha partecipato con presentazione di posters ai seguenti congressi:

XXI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Viterbo 24-25-26 Giugno 2004):

- Manifestazioni oculari in una paziente pediatrica affetta da Pemfigoide cicatriziale
- L'oftalmologia distroidea nei giovani
- Strabismo nella cataratta pediatrica

XII Giornate scientifiche dell'Università degli Studi di Napoli "Federico II" (Napoli 15-16 Giugno 2006):

- L'OCT nella valutazione dei pazienti operati di Distacco di Retina con tecnica episclerale

XXV congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Ostuni marina (BR) 12-13-14 Giugno 2008)

- Inusuale presentazione oculare di Sindrome di Von Hippel Lindau

XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

- Patologie pediatriche oftalmologiche: attività diagnostico-clinico-molecolare mediante percorsi complessi multidisciplinari

XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

- Follow-up dello stato refrattivo in pazienti affetti da ipermetropia elevata

XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

- Utilizzo di sostituti lacrimali nel trattamento delle Dellen corneali

XXVI congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Milano 11-13 Giugno 2009)

- Enoftalmo congenito può simulare anoftalmo?

XXVII congresso nazionale della società di Oftalmologia Pediatrica (Napoli 10-12 Giugno 2010)

- Rare case di Malattia di Coats ad insorgenza precoce
- Coinvolgimento del gene sox2 in pazienti italiani con micro-anoftalmia analizzati anche per i geni obx2 e pax6

ARVO 2011 (Fort-Lauderdale,FL 1-5 May2011)

- Visual function and foveal morphology in albinism: our experience

IX congresso internazionale di Oftalmologia SOI (Roma 18-21 Maggio 2011)

- Capacità visiva e morfologia foveale negli albini: nostra esperienza

E' autore di 8 lavori scientifici in extenso pubblicati su riviste nazionali ed internazionali:

- L'oftalmopatia tiroidea in pazienti in età pediatrica - P. Vassallo, G. Marsico, M.A. Breve, L. Motta, G. Dalena, A. Magli- Bollettino di Oculistica anno 84 n. 1-2 -2005
- Manifestazioni oculari in paziente in età pediatrica affetta da pemfigoide cicatriziale - G. Marsico, D. Bocuzzi, P.Vassallo, M. Alessio, L.Motta, G. Dalena, A. Magli- Bollettino di Oculistica anno 84 n. 1-2 -2005
- Retinoschisis maculare congenita: insolita manifestazione in due gemelli - M.Mazza; A.Del Longo, G. Marsico, C.Bergonzi, S.Santambrogio, M.Al Oum, E.Piozzi- Giornale Italiano di Vitreoretina Vol.III n. 1 2011
- Raro caso di malattia di Coats ad insorgenza precoce - G. Marsico, M.Mazza, A.Del Longo, M.Al Oum, E.Piozzi- Giornale Italiano di Vitreoretina Vol.III n. 2 2011
- La cataratta congenita: iter diagnostico-terapeutico- A.Magli, E Piozzi, E.Maselli, G.Marsico, F.Mata-razzo,L.Rombetto -Prospettive in pediatria. Gen-Mar 2012,Vol.42.N.165,pp.37-42
- Epithelium-Off Corneal Collagen Cross-linking Versus Transepithelial Cross-linking for Pediatric Keratoconus- Magli A, Forte R, Tortori A, Capasso L, Marsico G, Piozzi E. -Cornea. 2013;32:597-601
- Cataratta congenita- G.Marsico- Eye Doctor n.6 Nov-Dic 2013
- Clinical evaluation and molecular screening of a large consecutive series of albino patients, Mauri L, Manfredini E, Del Longo A, Veniani E, Scarcello M, Terrana R, Radaelli AE, Calò D, Mingolla G, Rossetti A, Marsico G, Mazza M, Gesu GP, Cristina Patrosso M, Penco S, Piozzi E, Primignani P. J Hum Genet. 2016 Oct 13. doi: 10.1038/jhg.2016.123.

E' autore di 2 capitolo di libro:

- OCT IN ETA' PEDIATRICA: L'OCT nella R OP. E.Piozzi, G.Marsico. I.N.C. Innovation-News-Communication s.r.l. 2012
- ROP Retinopatia del prematuro: Gestione della cartella clinica nella ROP. G.Marsico, S.Gambaro, E.Traversa. Congresso Internazionale sulla ROP 2017

Allegati

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 (facoltativo)"

Il presente curriculum formativo-professionale assume la funzione di auto-dichiarazione ai sensi degli articoli 46 e 47 del D.P.R. 445/2000, sotto personale responsabilità del sottoscritto.

Firma

Alessia Carrer

POSIZIONE OCCUPATA

Medico Specializzando in Genetica Medica
Università degli Studi di Milano

ESPERIENZE LAVORATIVE

Da Gennaio 2022

Medico Specializzando in Genetica Medica – 2° anno di corso
Università degli Studi di Milano
ASST Lariana – Presidio Sant'Anna

Gennaio 2021 – Gennaio 2022

Medico Specializzando in Genetica Medica – 1° anno di corso
Università degli Studi di Milano
ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda

Luglio 2020 – Gennaio 2021

Borsista presso Centro Trasfusionale
Valutazione di idoneità alla donazione di emocomponenti e sorveglianza nella sala donatori.
Progetto raccolta di plasma iperimmune SARS-CoV2

Novembre 2020 – Gennaio 2021

Telemedicina per Intesa San Paolo S.p.A – Emergenza Sars-CoV2
Contact Tracing e valutazione dell'idoneità di rientro al lavoro dei dipendenti.

Aprile - Giugno 2020

Incarico temporaneo come Medico di Medicina Generale
Dal 01/04/2020 al 30/06/2020
ASST Lecco – Ambulatori di Oggiono e Annone

FORMAZIONE

Marzo 2020

Abilitazione all'esercizio della professione medico-chirurgica
Università degli Studi di Milano – seconda sessione 2019

Luglio 2019

Laurea in Medicina e Chirurgia
Università degli Studi di Milano – 29/07/2020
Valutazione 110/110 con lode
Titolo della tesi: "Approccio genetico alla disabilità intellettuale: Array CGH nel paziente pediatrico"

Principali attività formative non incluse nel Piano di Studi:

- Da marzo 2018 ad oggi: partecipazione volontaria ad attività di ambulatorio e ricerca nel campo della **genetica pediatrica**.
"Clinica pediatrica De Marchi" - IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Ca' Granda, Milano (Coordinatore dott.ssa Donatella Milani)
- Dal 30 luglio al 7 settembre 2018: frequenza volontaria presso **West Midlands Clinical Genetics Department** – partecipazione ad attività di osservazione clinica e ricerca.
Birmingham Women's Hospital (Coordinatore dott.ssa Deborah Osio)
- Da settembre 2015 a marzo 2018: partecipazione volontaria ad attività ambulatoriali di **counseling genetico** (test e diagnosi prenatale, diagnosi neonatale, follow-up di pazienti adulti con malattie genetiche).
UOS Genetica medica - IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Ca' Granda, Milano (Coordinatrice dott.ssa Faustina Lalatta)
- Da novembre 2016 a giugno 2017: collaborazione alla realizzazione dell'abstract "**TP-PCR as secondary analytical level in Myotonic Dystrophies' diagnostic pathway** – Lucchiarini S.". *Laboratorio di diagnosi e ricerca neuromuscolare – IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Ca' Granda, Milano (Coordinatore prof. Giacomo P. Comi)*
- Dal 1 al 28 febbraio 2015: frequenza volontaria di laboratori di Genetica Medica e Anatomia Patologica per approfondire le proprie conoscenze riguardo a **tecniche di citogenetica e biologia molecolare**: Fluorescent in situ hybridization (FISH), Polymerase Chain Reaction (PCR), Western Blot, Next Generation Sequencing (NGS), Array-Comparative Genomic Hybridization (Array-CGH).
Laboratori di Genetica Medica e Anatomia Patologica - IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Ca' Granda, Milano (Coordinatore prof.ssa Monica R. Miozzo)

Giugno 2012

Diploma di maturità classicaLiceo Classico e Linguistico Statale "Alessandro Manzoni", Lecco
Valutazione 100/100**COMPETENZE**

Lingua madre

Italiano

Altre lingue

| | UNDERSTANDING | | SPEAKING | | WRITING |
|---------|---------------|---------|--------------------|-------------------|---------|
| | Listening | Reading | Spoken interaction | Spoken production | |
| Inglese | B2 | B2 | B2 | B2 | B2 |

Cambridge First Certificate

Levels: A1/A2: Basic user - B1/B2: Independent user - C1/C2 Proficient user
[Common European Framework of Reference for Languages](#)Capacità di comunicazione,
organizzazione e lavoro di gruppo

Buone capacità comunicative e organizzative maturate anche attraverso le seguenti esperienze di volontariato:

- Dal 2008 ad oggi: ruolo di **educatrice** presso il Centro Giovanile Oratorio di (Lecco); organizzazione e gestione di attività educative e ricreative per bambini, adolescenti e giovani.
- Dal 19 settembre al 10 ottobre 2019: esperienza di **volontariato internazionale** presso Cottolengo Mission Hospital – Chaaria – Kenya; attività di collaborazione e a supporto del personale sanitario locale, in particolare presso il Centro Prelievi dell'ospedale.
- Dal 3 agosto al 25 agosto 2019: esperienza di **volontariato internazionale** con l'associazione "Caritas Ambrosiana" in Mombasa – Kenya; conoscenza della realtà locale e svolgimento di attività ricreative per bambini.
- Dal 6 agosto al 31 agosto 2013: esperienza di **volontariato internazionale** con l'associazione "Caritas Ambrosiana" in Huacho – Peru; conoscenza della realtà locale e svolgimento di attività ricreative per bambini e anziani

Lecco, aprile 2022
F.TO Alessia Carrer

**FORMATO EUROPEO
PER IL
CURRICULUM VITAE**

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Milena Mariani
Indirizzo
Telefono
E-mail
Nazionalità
Data di nascita
Codice fiscale

**TITOLI DI STUDIO E
PROFESSIONALI ED
ESPERIENZE LAVORATIVE**

| | |
|---|---|
| Titoli di studio | <p>Luglio 2012. Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia conseguita presso l'Università degli Studi di Milano-Bicocca nella prima sessione del VI anno di corso, in data 12/07/2012, con votazione 110/110</p> <p>Tesi sperimentale dal titolo: "È possibile definire uno score prognostico funzionale precoce nella sindrome di Cornelia de Lange?" Relatore: Prof. Andrea Biondi. Correlatore: Dr. Angelo Selicorni</p> |
| | <p>Febbraio 2013. Abilitazione all'esercizio professionale in MEDICINA E CHIRURGIA presso l' Università di MILANO-BICOCCA e regolarmente iscritta all'Albo dei Medici Chirurghi della provincia di Monza e Brianza dal 26/02/2013 al numero di posizione 43029.</p> |
| | <p>Agosto 2013: vincitrice di borsa di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano</p> <p>Gennaio 2020: diploma di Specializzazione in Genetica Medica (Università degli Studi di Milano) in data 22/01/20 con votazione 70/70 con Lode</p> <p>Tesi sperimentale dal titolo: "Il Sistema Nervoso Centrale nello spettro Cornelia de Lange: dal modello biologico di base al paziente" Relatore: Dr. Angelo Selicorni. Correlatrice: Dr.ssa Valentina Massa</p> |
| Esperienze professionali (incarichi ricoperti) | <p>Da agosto 2013 Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano, attualmente iscritta al V anno.</p> <p>Agosto 2013- Aprile 2015 Frequenza presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica, A.O.S. Gerardo di Monza (Dr.Angelo Selicorni)</p> <p>Gennaio 2016- Febbraio 2017 Frequenza c/o l'Unità di Genetica Medica Oncologica, Istituto Nazionale Tumori Milano (Dr.ssa Siranoush Manoukian)</p> <p>Marzo 2017- Maggio 2017 Frequenza c/o l'Ambulatorio di genetica clinica pediatrica, A.O.S. Gerardo di Monza (Dr. Angelo Selicorni- Dr.ssa Silvia Maitz)</p> <p>Giugno 2017- Aprile 2018 Frequenza c/o Ambulatorio di Genetica Medica con attività di consulenza pediatrica e prenatale, A.O. Buzzi, Milano (Dr.ssa Luigina Spaccini)</p> <p>Da Gennaio 2019 Frequenza c/o Ambulatorio di Genetica Pediatrica H Sant'Anna, Como (Dr. Angelo Selicorni)</p> <p>Da Febbraio 2020 (01.02.20) Assunzione a tempo indeterminato c/o U.O. di Pediatria ASST Lariana, H Sant'Anna di S.Fermo della Battaglia (CO)</p> |

| | |
|---|---|
| Capacità linguistiche | Italiano, prima lingua Inglese, 2005 acquisizione First Certificate in English (FCE) Grade A |
| Capacità nell'uso delle tecnologie | 2006 Corso Patente Europea di Informatica (ECDL) |

Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazioni a riviste, ec., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)

Pubblicazioni

1. Lithium as a possible therapeutic strategy for Cornelia de Lange syndrome.
Grazioli P, Parodi C, Mariani M, Bottai D, Di Fede E, Zulueta A, Avagliano L, Cereda A, Tenconi R, Wierza J, Adami R, Iascone M, Ajmone PF, Vaccari T, Gervasini C, Selicorni A, Massa V, Grazioli P, et al. *Cell Death Discov.* 2021 Feb;17(1):34.
2. Complex nutritional deficiencies in a large cohort of Italian patients with Cornelia de Lange syndrome spectrum.
Parma B, Cianci P, Decimi V, Mariani M, Provero MC, Funari C, Tajè S, April E, Cereda A, Panceri R, Maitz S, Fossati C, Selicorni A, Parma B, et al. *Am J Med Genet A.* 2020 Sep;182(9):2094-2101.
3. Williams-Beuren Syndrome and celiac disease: A real association?
Pangallo E, Parma B, Mariani M, Cianci P, De Paoli A, Maitz S, Fossati C, Panceri R, Agosti M, Selicorni A, Pangallo E, et al. *Eur J Med Genet.* 2020 Sep;63(9):103999.
4. Nissen fundoplication in Cornelia de Lange syndrome spectrum: Who are the potential candidates? Parma B, Cianci P, Mariani M, Cereda A, Panceri R, Fossati C, Maestri L, Macchini F, Onesimo R, Zampino G, Betalli P, Cheli M, Selicorni A, Parma B, et al. *Am J Med Genet A.* 2020 Jul;182(7):1697-1703.
5. De novo heterozygous missense and loss-of-function variants in CDC42BPB are associated with a neurodevelopmental phenotype.
Chilton I, Okur V, Vitiello G, Selicorni A, Mariani M, Goldenberg A, Husson T, Campion D, Lichtenbelt KD, van Gassen K, Steinraths M, Rice J, Roeder ER, Littlejohn RO, Srour M, Sebire G, Accogli A, Héron D, Heide S, Nava C, Depienne C, Larson A, Niyazov D, Azage M, Hoganson G, Burton J, Rush ET, Jenkins JL, Saunders CJ, Thiffault I, Alaimo JT, Fleischer J, Groepper D, Gripp KW, Chung WK, Chilton I, et al. *Am J Med Genet A.* 2020 May;182(5):962-973.
6. Chromatinopathies: A focus on Cornelia de Lange syndrome.
Avagliano L, Parenti I, Grazioli P, Di Fede E, Parodi C, Mariani M, Kaiser FJ, Selicorni A, Gervasini C, Massa V, Avagliano L, et al. *Clin Genet.* 2020 Jan;97(1):3-11.
7. 13q mosaic deletion including RB1 associated to mild phenotype and no cancer outcome - case report and review of the literature. Bestetti I, Sironi A, Catusi I, Mariani M, Giardino D, Manoukian S, Milani D, Larizza L, Castronovo C, Finelli P. *Mol Cytogenet.* 2018 Sep;19:11:53.
8. Use of nutritional devices in Cornelia de Lange syndrome: Data from a large Italian cohort. Decimi V, Parma B, Panceri R, Fossati C, Mariani M, Russo S, Gervasini CC, Cheli M, Cereda A, Selicorni A. *Am J Med Genet A.* 2018 Sep;176(9):1865-1871.
9. Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement.
Kline AD, Moss JF, Selicorni A, Rischard AM, Deardorff MA, Gillett PM

- Ishman SL, Kerr LM, Levin AV, Mulder PA, Ramos FJ, Wierzba J, Ajmone PF, Axtell D, Blagowidow N, Cereda A, Costantino A, Cormier-Daire V, FitzPatrick D, Grados M, Groves L, Guthrie W, Huisman S, Kaiser FJ, Koekkoek G, Levis M, Mariani M, McCleery JP, Menke LA, Metrena A, O'Connor J, Oliver C, Pie J, Piening S, Potter CJ, Quaglio AL, Redeker E, Richman D, Rigamonti C, Shi A, Tumer Z, Van Balkom IDC, Hennekam RC. *Nat Rev Genet.* 2018 Oct;19(10):649-666.
10. Integrating molecular and structural findings: Wnt as a possible actor in shaping cognitive impairment in Cornelia de Lange syndrome. Avagliano L, Grazioli P, Mariani M, Bulfamante GP, Selicorni A, Massa V. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Nov 21;12(1):174.
 11. Increased access to TP53 analysis through breast cancer multi-gene panels: clinical considerations. Azzollini J, Mariani M, Peissel B, Manoukian S. *Fam Cancer.* 2018 Jul;17(3):317-319.
 12. Association of breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers with genetic variants showing differential allelic expression: identification of a modifier of breast cancer risk at locus 11q22.3. Hamdi Y, Mariani M et al. *Breast Cancer Res Treat.* 2017 Jan;161(1):117-134.
 13. Adolescents and adults affected by Cornelia de Lange syndrome: A report of 73 Italian patients. Mariani M, Decimi V, Bettini LR, Maitz S, Gervasini C, Masciadri M, Ajmone P, Kullmann G, Dinelli M, Panceri R, Cereda A, Selicorni A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2016 Jun;172(2):206-13.
 14. A new prognostic index of severity of intellectual disabilities in Cornelia de Lange syndrome. Cereda A, Mariani M, Rebora P, Sajeva A, Ajmone PF, Gervasini C, Russo S, Kullmann G, Valsecchi G, Selicorni A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2016 Jun;172(2):179-89.
 15. Sedation and general anesthesia for patients with Cornelia De Lange syndrome: A case series. Moretto A, Scaravilli V, Ciciri V, Bosatra M, Giannatelli F, Ateniese B, Mariani M, Cereda A, Sosio S, Zanella A, Pesenti A, Selicorni A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2016 Jun;172(2):222-8.
 16. Thrombocytopenia and Cornelia de Lange syndrome: Still an enigma? Cavalleri V, Bettini LR, Barboni C, Cereda A, Mariani M, Spinelli M, Gervasini C, Russo S, Biondi A, Jankovic M, Selicorni A. *Am J Med Genet A.* 2016 Jan;170A(1):130-4.
 17. (Epi)genotype-phenotype correlations in Beckwith-Wiedemann syndrome. Mussa A, Russo S, De Crescenzo A, Freschi A, Calzari L, Maitz S, Macchiaiolo M, Molinatto C, Baldassarre G, Mariani M, Tarani L, Bedeschi MF, Milani D, Melis D, Bartuli A, Cubellis MV, Selicorni A, Cirillo Silengo M, Larizza L, Riccio A, Ferrero GB. *Eur J Hum Genet.* 2016 Feb;24(2):183-90.
 18. De novo heterozygous mutations in SMC3 cause a range of Cornelia de Lange syndrome-overlapping phenotypes. Gil-Rodriguez MC, Deardorff MA, Ansari M, Tan CA, Parenti I, Baquero-Montoya C, Ousager LB, Puisac B, Hernández-Marcos M, Teresa-Rodrigo ME, Marcos-Alcalde I, Wesselink JJ, Lusa-Bernal S, Bijlsma EK, Braunholz D, Bueno-Martinez I, Clark D, Cooper NS, Curry CJ, Fisher R, Fryer A, Ganesh J, Gervasini C, Gillessen-Kaesbach G, Guo Y, Hakonarson H, Hopkin RJ, Kaur M, Keating BJ, Kibaek M, Kinning E, Kleefstra T, Kline AD, Kuchinskaya E, Larizza L, Li YR, Liu X, Mariani M, Picker JD, Pié Á, Pozojevic J, Queralt E, Richer J, Roeder E, Sinha A, Scott RH, So J, Wusik KA, Wilson L, Zhang J, Gómez-Puertas P, Casale CH, Ström L, Selicorni A, Ramos FJ, Jackson LG, Krantz ID, Das S, Hennekam RC, Kaiser FJ, FitzPatrick DR, Pié J. *Hum Mutat.* 2015 Apr;36(4):454-62.

19. Cervical spine malformation in cornelia de lange syndrome: a report of three patients. Bettini LR, Locatelli L, Mariani M, Cianci P, Giussani C, Canonico F, Cereda A, Russo S, Gervasini C, Biondi A, Selicorni A. Am J Med Genet A. 2014 Jun;164A(6):1520-4.
20. Partial duplication of the PARK2 gene in a child with developmental delay and her normal mother: a second report. Mariani M, Crosti F, Redaelli S, Fossati C, Piras R, Biondi A, Dalprà L, Selicorni A. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2013 Jul;162B(5):485-6.
21. Germline mosaicism in Cornelia de Lange syndrome: dilemmas and risk figures. Mariani M, Bettini LR, Cereda A, Maitz S, Gervasini C, Russo S, Masciadri M, Biondi A, Larizza L, Selicorni A. Am J Med Genet A. 2013 Jul;161A(7):1825-6.
22. A new report of Cornelia de Lange syndrome associated with split hand and feet. Barboni C, Cereda A, Mariani M, Gervasini C, Ajmone P, Biondi A, Selicorni A. Am J Med Genet A. 2012 Nov;158A(11):2953-5.

Collaborazione con rivista "Medico e Bambino" ISSN: 15913090

1. La sindrome di Cornelia de Lange V. DECIMI, A. CEREDA, M. MARIANI, L. BETTINI, A. SELICORNI Medico e Bambino 2016;35(6):373-380
2. PTEN, un'incredibile variabilità di espressione
M.C. PELLEGRIN, M. MARIANI, S. MAITZ, F. BERTOLA, A. SELICORNI Settembre 2016
3. What a PHACE!
S. CASAGRANDE, M. MARIANI, S. MAITZ, A. SELICORNI Giugno 2016
4. Una diagnosi a tappe
M.C. PELLEGRIN, M. MARIANI, S. MAITZ, A. SELICORNI Gennaio 2016
5. M.MARIANI, A. SELICORNI Sindrome di Coffin-Siris
Medico e Bambino 2019;38(2):119-121

Volumi-Libri di testo

1. Collaborazione alla stesura di plurimi capitoli del testo
Società Italiana Pediatria, direttore Prof. Corsello
"Le sindromi malformative: una Guida per il Pediatra"
a. Selicorni, L. Memo, G. Scarano, G. Zampino
ISBN: 978-88-6315-674-4 Copyright 2014 Pacini Editore S.p.A. – Pisa
ISBN: 978-88-6995-201-2 Copyright 2017 Pacini Editore S.p.A. – Pisa
2. Collaborazione alla stesura del manuale SIMGePeD
"Urgenza nelle malattie rare genetico metaboliche. Un supporto per il personale medico ed infermieristico".
G. Andria, D. Melis, L. Santoro, A. Selicorni
Controvento editrice. Copyright 2012
3. Collaborazione alla stesura del capitolo "Età giovane adulta" del testo
"LA SINDROME DI WILLIAMS - Genetica, clinica e riabilitazione"
a cura di Bruno Dallapiccola e Stefano Vicari. Franco Angeli editore.
ISBN: 9788820408022 Copyright 2012
4. Collaborazione alla stesura del capitolo "sordità congenite" del testo
"IMPIANTI COCLEARI Dalla selezione alla riabilitazione"
a cura di Diego Zanetti. Omega Edizioni.
ISBN 978887241600-6 Copyright 2013

Premio per miglior tesi di Laurea sulle Malattie Rare consegnato in occasione del 70° Congresso Italiano di Pediatria "Un mare di bambini", Palermo, giugno 2014

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 26 della legge 15/68, 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, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03.

Aggiornato al:

Misinto, 18/03/21

(FIRMA)

Elisa MENEGATTI

CARRIERA UNIVERSITARIA

- 1987-1992: Studente in Scienze Biologiche presso l' Università degli Studi di Torino.
- 1989-1992: Allievo interno presso l'Istituto di Patologia Generale della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino (Cattedra di Patologia Generale diretta dal Prof. L.M. Sena).
- 1993: Laurea in Scienze Biologiche presso la Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali dell' Università degli Studi di Torino con il massimo dei voti e lode.
- 1993-1997: Allievo specializzando presso il Laboratorio di Patologia Clinica dell' Istituto di Patologia Generale della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino diretto dal Prof. L.M. Sena.
- 1997: Specializzazione in Patologia Clinica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino con il massimo dei voti e lode.
- 2003: Dottorato di Ricerca in Patologia Sperimentale e Molecolare presso Università degli Studi di Torino
- 18/02/2004: Conseguito dell' idoneità di professore associato per il settore disciplinare MED/05 Patologia Clinica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Bari.
- 01/11/2005: Nomina a professore associato per il settore disciplinare MED/05 Patologia Clinica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino.

BORSE DI STUDIO, PERMANENZE ALL' ESTERO E COLLABORAZIONI

- 1990: Conferimento di un incarico biennale di Ricerca Sanitaria finalizzata (SSN Regione Piemonte, USSL TO IV). Soggetto della ricerca: "Ruolo dei fattori natriuretici endogeni nella patogenesi dell' ipertensione arteriosa essenziale e secondaria a nefropatie".
- 1992-1993: Ha frequentato il Laboratorio di Immunologia Clinica diretto dal prof Abdalla Rifai presso il Pathology Research Department della Brown University di Providence, Rhode Island (USA).
- 1993-1997 In questo periodo ha mantenuto un' intensa collaborazione con Pathology Research Department della Brown University di Providence, Rhode Island (USA) introducendo, tra i primi in Italia, tecniche di Biologia Molecolare nell' analisi della biopsia renale.

ATTIVITA' DIDATTICA

Dal 1995 al 2001: Attività di didattica integrativa nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, nei corsi di Diploma Universitario per Tecnici di Laboratorio Biomedico e per Infermieri e nelle Scuole di Specializzazione in Anatomia Patologica e Nefrologia Clinica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino

Dal 2001 al 2006: docente titolare del Corso: "Genetica Medica"
Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino.

Dal 2006 ad oggi: docente titolare del Corso: "Patologia Clinica _ Laboratorio di Genetica Molecolare"
Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino.

Dal 2010 ad oggi: docente titolare del Corso: "Patologia Clinica" (tronco comune)
Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino

Dal 2010 ad oggi: docente titolare del Corso: "Genetica Medica _ Diagnostica molecolare delle malattie endocrine"
Scuola di Specializzazione in Genetica Medica sede dell' Università di Torino, aggregata all' Università di Genova,-sede capofila

Dal 2006 ad oggi: docente titolare dei seguenti insegnamenti presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università di Torino :

- Corso di laurea specialistica in Biotecnologie mediche:
 - Patologia Clinica
 - Immunoematologia
- Corso di laurea triennale in Infermieristica – Sedi di: Torino Molinette e Cuneo
 - Patologia Clinica
- Corso di laurea triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico - Cuneo
 - Patologia clinica speciale e di medicina dello sport

dal 2008 ad oggi

- Corso di laurea triennale in Infermieristica – Ivrea
 - Patologia Clinica

dal 2010 ad oggi

- Corso di laurea triennale in Infermieristica – Aosta
 - Patologia Clinica
- Corso di laurea triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico - Torino
 - Patologia clinica speciale e di medicina dello sport

Dal 2005 Componente del corpo docente del Master Universitario di 2° livello in MALATTIE RARE della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino

Ha seguito l' iter formativo e le tesi di numerosi biologi specializzandi e di laureandi magistrali in biotecnologie mediche

ATTIVITÀ SCIENTIFICA E ORGANIZZATIVA

L' attività scientifica include 100 contributi scientifici di cui:

- 33 pubblicazioni in estenso su riviste internazionali o nazionali
 - 3 capitoli di libro
 - 43 *Abstract* in lingua inglese e italiana,
 - 6 relazioni su invito,
 - 15 relazioni congressuali.
- Componente del Comitato Scientifico del 9°, 10°, 11°, 12°, 13°, 14°, 15° Convegno: Patologia Immune e Malattie Orfane - Torino (26 gennaio 2006, 25-27 gennaio 2007, 24-26 gennaio 2008, 22-24 gennaio 2009, 21-23 gennaio 2010, 20-22 gennaio 2011, 19-21 gennaio 2012)
 - Componente del Comitato Scientifico e Organizzativo Conferenze Clinico-Patologiche- (anni 2006, 2007, 2008, 2010) – Scuola di Specializzazione di Patologia Clinica dell' Università degli Studi di Torino.
 - Dal 2007 componente del Comitato Etico interaziendale delle Aziende Sanitarie Locali di Torino.

RELAZIONI SU INVITO

- “Una nuova proposta di diagnostica molecolare: lab on chip”. 15° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane 2012, Torino, 19-21 gennaio 2012
- “Micro e nano tecnologie per il biomedicale: nuove tecnologie ed applicazioni”. Conferenze Clinico-Patologiche- 2010– Scuola di Specializzazione di Patologia Clinica dell' Università degli Studi di Torino.
- “Tecniche di laboratorio per la Diagnostica molecolare: Utilizzo dei microarray in diagnostica”
Conferenze Clinico-Patologiche- 2008– Scuola di Specializzazione di Patologia Clinica dell' Università degli Studi di Torino.
- “Analisi mutazionale del gene CYP21A2 nella sindrome adrenogenitale congenita”- 38° Congresso Nazionale SIBioC – 19-22 Settembre 2006 Torino
- 4° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane " Aferesi Selettiva e trattamento depurativo nel paziente critico". Torino 26 gennaio 2001
- Convegno su: Patologia Immune e Malattie Orfane. Torino 16-17 gennaio 1998

ATTIVITA' DI RICERCA SVOLTA

L' attività scientifica della prof.sa Menegatti si è svolta nel gruppo di ricerca diretto dal Prof L.M. Sena e coordinato dal Prof. D. Roccatello presso la Cattedra di Patologia Clinica, Dipartimento di Medicina e Oncologia Sperimentale, della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi di Torino.

Patologia clinica delle vasculiti ANCA-associate

Lo studio di questi aspetti ha sempre combinato le competenze cliniche con quelle laboratoristiche (Am J Nephrol 1991, Contrib Nephrol 1991, Contrib Nephrol 1992, Nephron 1993 a, b)

Ruolo dei leucotrieni nelle glomerulonefriti ad estrinsecazione nefrosica

Si tratta di un originale approccio biologico-molecolare allo studio della biopsia renale, uno dei primi tentativi di valutazione sistematica in PCR e ibridazione *in situ*, direttamente sui frustoli biotecnici, di mediatori potenzialmente coinvolti nel danno glomerulare dell'uomo. (Clin Exp Immunol 1999).

Indicatori di biocompatibilità dei sistemi di circolazione extracorporea

Sono stati valutati in meccanismi di attivazione citochinica e leucotrienica sia *in vivo* (Art Org 1998, Blood Purif 1998) sia *in vitro* (Am J Nephrol 2002)

Patologia molecolare diagnostica

La prof.sa Menegatti ha una lunga esperienza di biologia molecolare applicata a scopi di ricerca e di diagnostica clinica nelle malattie mono- e multi-fattoriali. In particolare ha curato la messa a punto di uno schema diagnostico altamente sensibile per lo studio pazienti affetti deficit di 21-beta idrossilasi ed inoltre ha messo a punto test molecolari diagnostici utilizzando tecniche innovative (Contrib Nephrol 2001) e sono stati studiati marker molecolari di associazione con patologie a base immunitaria (Lab Invest 2002).

Micro e nano tecnologie per il biomedicale: nuove tecnologie ed applicazioni

Nell' ambito del progetto finanziato dal C.LAB è stato sviluppato un modello di kit per l'analisi di mutazione delle malattie rare potenzialmente utilizzabile su piattaforme analitiche miniaturizzate come i Lab-on-a-Chip (Golden Helix Symposia. Genomic Medicine: Translating Genes into Health. Turin, April 18-21, 2012).

PROGETTI DI RICERCA FINANZIATI

- Bando regionale ricerca scientifica applicata anno 2004
(Presentatore: prof . ssa Barbara Pasini Co-presentatore: dott.ssa Elisa Menegatti)
Deficit di 21-beta-idrossilasi: analisi genetica del gene CYP21 in forme non classiche e valutazione endocrinologia dei portatori asintomatici.
- Bando regionale ricerca scientifica finalizzata anno 2006
Presentatore: prof . ssa Elisa Menegatti :
Analisi genetica del gene CYP21 in forme classiche e non classiche di sindrome adrenogenitale: valutazione di un nuovo approccio diagnostico
- Finanziamento del C.LAB Salute, (Organismo che comprende Regione Piemonte, Università degli Studi di Torino, CSI-Piemonte, CSP Innovazione per l'Impresa, ISMB istituito con Delibera Regionale n. 15-8626 del 21/04/2008 e n.8-11261 del 23/04/2009).
Il C.LAB Salute, con l'obiettivo prioritario di rilanciare la piccola/media impresa e secondariamente sostenere la realizzazione di attività assistenziali di elevato contenuto innovativo, ha finanziato la fase di avvio (della durata di due anni) del progetto "*Applicazione di tecnologie di microarray per la diagnosi di malattie rare e lo screening dei donatori: messa a punto di kit diagnostici automatizzati*".(Determinazione Regione Piemonte n°200 del 12/11/2009).
Coordinatore generale del progetto e Responsabile della partnership universitaria prof. Dario Roccatello
Responsabile della partnership industriale, Olivetti SpA, referente dott. Livio Cognolato.
Responsabile della parte scientifica prof.ssa Elisa Menegatti

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

Dal 17/08/1998 al 31/10/2005: Dirigente biologo di I livello presso la Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Genetica Medica dell' Azienda Ospedaliera San Giovanni Battista di Torino Responsabile dell' organizzazione delle attività di diagnostica molecolare di primo e secondo livello di patologie rare quali la sindrome adrenogenitale congenita da deficit di 21 β -idrossilasi, le neoplasie endocrine multiple di tipo 1 e 2 (MEN2 e FMTC, MEN1) e la sindrome di von Hippel-Lindau (VHL), patologie di cui la SCDU Genetica è centro di riferimento regionale.

Dal 01/11/2005 ad oggi: Professore Associato di Patologia Clinica in convenzione con l', presso la Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Genetica Medica - settore Genetica Molecolare. Dal 2009 svolge attività di carattere scientifico e didattico presso la Struttura Complessa di Biochimica Clinica dell' Azienda Ospedaliera San Giovanni Battista di Torino (ora Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza di Torino)

ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

Articoli e capitoli

1. Menegatti E, Berardi D, Messina M, Ferrante I, Giachino O, Spagnolo B, Restagno G, Cognolato L, Roccatello D. Lab-on-a-chip: Emerging analytical platforms for immune-mediated diseases. *Autoimmun Rev.* 2012 Dec 6. doi:pii: S1568-9972(12)00284-4. 10.1016/j.autrev.2012.11.005.
2. Baldovino S, Montin D, Martino S, Sciascia S, **Menegatti E**, Roccatello D. Common variable immunodeficiency: Crossroads between infections, inflammation and autoimmunity. *Autoimmun Rev.* 2012 Dec 4. doi:pii: S1568-9972(12)00282-0. 10.1016/j.autrev.2012.11.003
3. Sciascia S, Roccatello D, Bertero MT, Di Simone D, Cosseddu D, Vaccarino A, Bazzan M, Rossi D, Garcia-Fernandez C, Ceberio L, Stella S, **Menegatti E**, Baldovino S. 8-Isoprostanate, prostaglandin E2, C-reactive protein and serum amyloid A as markers of inflammation and oxidative stress in antiphospholipid syndrome: a pilot study. *Inflamm Res.* 2012, 61:809-16.
4. Roccatello D, Sciascia S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Russo A, **Menegatti E**, Baldovino S. Long-term effects of rituximab added to cyclophosphamide in refractory patients with vasculitis., *Am J Nephrol*, 2011, 34:175- 180
5. Roccatello D, Sciascia S, Rossi D, Alpa M, Naretto C, Baldovino S, Menegatti E, La Grotta R, Modena V. Intensive short-term treatment with rituximab, cyclophosphamide and methylprednisolone pulses induces remission in severe cases of SLE with nephritis and avoids further immunosuppressive maintenance therapy. *Nephrol Dial Transplant.* 2011, 26: 3987- 92.
6. Arduino PG, **Menegatti E**, Scoletta M, Battaglio C, Mozzati M, Chiechino A, Berardi D, Vandone AM, Donadio M, Gandolfo S, Scully C, Broccoletti R. Vascular endothelial growth factor genetic polymorphisms and haplotypes in female patients with bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaws. *J Oral Pathol Med* , 2011, 40: 510- 5.
7. Einaudi S, Napolitano E, Restivo F, Motta G, Baldi M, Tuli G, Grossi E, Migone N, **Menegatti E**, Manieri C Genotype, phenotype and hormonal levels correlation in nonclassical congenital adrenal hyperplasia, *J Endocr Invest*, 2011, 34:660- 4.
8. Napolitano E, Manieri C, Restivo F, Composto E, Lanfranco F, Repici M, Pasini B, Einaudi S, **Menegatti E** . Correlation between genotype and hormonal levels in heterozygous mutation carriers and non carriers of 21-OH deficiency. *J Endocr Invest*, 2011, 34. 498- 501 .
9. Toaldo C, Pizzimenti S, Cerbone A, Pettazzoni P, Menegatti E, Berardi D, Minelli R, Giglioni B, Dianzani MU, Ferretti C, Barrera G. PPARgamma ligands inhibit telomerase activity and hTERT expression through modulation of the Myc/Mad/Max network, in colon cancer cells, *J Cell Mol Med*, 2010, 14(6A):1347-57, .
10. **Menegatti E**, Davit A, Francica S, Berardi D, Rossi D, Baldovino S, Tovo PA, Sena LM, Roccatello D Genetic factors associated with rheumatoid arthritis and systemic vasculitis: Evaluation of a panel of polymorphisms, *Dis Markers*. 2009;27:217-23.

11. Cavallo R, Roccatello D, Menegatti E, Naretto C, Napoli F, Baldovino S. Rituximab in cryoglobulinemic peripheral neuropathy, J Neurol. 2009, 256:1076- 82.
12. Pizzimenti S, Menegatti E, Berardi D, Toaldo C, Pettazzoni P, Minelli R, Giglioni B, Cerbone A, Dianzani MU, Ferretti C, Barrera G .4-Hydroxynonenal, a lipid peroxidation product of dietary polyunsaturated fatty acids, has anticarcinogenic properties in colon carcinoma cell lines through the inhibition of telomerase activity J Nutr Biochem. 2010;21:818-26.
13. Roccatello D, Giachino O, Menegatti E and Baldovino S: Relationship between cryoglobulinaemia-associated nephritis and HCV infection. Expert Review of Clinical Immunology. 2008, 4: 515-524.
14. Alpa M, Ferrero B, Cavallo R, Naretto C, Menegatti E, Di Simone D, Napoli F, La Grotta R, Rossi D, Baldovino S, Sena LM, Roccatello D. Anti-neuronal antibodies in patients with HCV-related mixed cryoglobulinemia. Autoimmun Rev. 2008, 8:56-58
15. Antonelli A, Ferri C, Galeazzi M, Giannitti C, Manno D, Mieli-Vergani G, Menegatti E, Olivieri I, Puoti M, Palazzi C, Roccatello D, Vergani D, Sarzi-Puttini P, Atzeni F. HCV infection: pathogenesis, clinical manifestations and therapy. Clin Exp Rheumatol. 2008, 26:S39-47.
16. Pizzimenti S, Briatore F, Laurora S, Toaldo C, Maggio M, De Grandi M, Meaglia L, Menegatti E, Giglioni B, Dianzani MU, Barrera G. 4-Hydroxynonenal inhibits telomerase activity and hTERT expression in human leukemic cell lines. Free Rad Biol Med . 2007, 40:1578-91.
17. Chiara M, Menegatti E, Di Simone D, Davit A, Bellis D, Sferch D, De Rosa G, Giachino O, Sena LM, Roccatello D Mycophenolate mofetil and roscovitine decrease cyclin expression and increase p27(kip1) expression in anti Thy1 mesangial proliferative nephritis. Clin Exp Immunol. 2005, 139:225-35.
18. E Menegatti, C Ronco, JF Winchester, A Dragonetti, D Di Simone, A Davit, G Mengozzi, G Marietti, G Loduca, M Mansouri, GP Sancipriano, LM Sena, D Roccatello. Absence of NF-kappaB activation by a new polystyrene-type adsorbent designed for hemoperfusion. Blood Purif. 2005, 23:91-8.
19. S Carturan, D Roccatello, E.Menegatti, D Di Simone, A Davit, A Piazza, LM Sena, G Matullo. Association between transforming growth factor beta1 gene polymorphisms and IgA nephropathy. J Nephrol. 2004, 17:786-93.
20. E Menegatti, D Rossi, M Chiara, M Alpa, LM Sena, D Roccatello: Cytokine release pathway in mononuclear cells stimulated in vitro by dialysis membranes. Am J Nephrol 2002, 22:509-514
21. E Menegatti, A Nardacchione, M Alpa, C Agnes, D Rossi, M Chiara, V Modena, LM Sena, D Roccatello: Polymorphism of uteroglobin gene in systemic lupus erythematosus and IgA nephropathy. Lab Invest 2002, 82:543-546

22. E Menegatti, M Ferrone, S Gallone, M Mameli, E Grosso, N Migone: Molecular genetic analysis of von Hippel-Lindau disease by denaturing high-performance liquid chromatography. *Contrib Nephrol* 2001, 306-311
23. E Menegatti, A Nardacchione, M Alpa, , M Chiara, D. Rossi, D Roccatello, LM Sena. Lupus e nefropatia IgA e polimorfismo del gene dell' uteroglobin. *Il Patologo Clinico* 2000, 9-12:312
24. E Menegatti, D Roccatello, K Fadden, G Piccoli, G De Rosa, LM Sena, A Rifai: Gene expression of 5-lipoxygenase and LTA4 hydrolase in renal tissue of nephrotic syndrome patients. *Clin Exp Immunol* 1999, 116:347-53
25. E Menegatti, D Roccatello, D Rossi, M Formica, G Piccoli, LM Sena: 5-Lipoxygenase gene expression in hemodialysis. *Artif Organs* 1998, 22:140-142
26. D Roccatello, E Menegatti , V Alfieri , D Rossi, A De Luca , E Pignone , G Mengozzi, G Cesano, M Formica, G Martina, LM Sena, G Piccoli: Intradialytic cytokine gene expression. *Blood Purif* 1998, 16:30-6
27. C Rollino, S Borsa, G Bellone, E Menegatti, F Quarello, G Emanuelli, G Piccoli: Interleukin-6 production by endothelial cells: effect of corticosteroids. *Nephrol Dial Transplant* 1997, 12:2464
28. D Roccatello, D Rossi, G Mengozzi, R Polloni, R Mosso, E Menegatti, G Maccagno, G Martina, M Formica, LM Sena: Aspetti di biocompatibilità del filtro Bioflux® 160 Idemsa. In Bioflux® 160 Idemsa Analisi di un nuovo dializzatore. Wichtig Ed. 1997, 45-53.
29. D Roccatello, G Mengozzi, V Alfieri, E Pignone, E Menegatti, G Cavalli, G Cesano, D Rossi, M Formica, T Inconis, G Martina, L Paradisi, LM Sena, G Piccoli. Early increase in blood nitric oxide, detected by electron paramagnetic resonance as nitrosylhaemoglobin, in haemodialysis. *Nephrol Dial Transplant* 1997, 12:292-297.
30. D Roccatello, E Menegatti, L Gesualdo. Biologia molecolare applicata alla biopsia renale. Wichtig editore, 1995
31. C Castagnoli, M Stella, E Menegatti, C Trombotto, M Calcagni, G Magliacani, S Teich Alasia, M Alessio: CD36 is one of the immunological markers expressed by keratinocytes in active hypertrophic scars. *Annals of Burns and Fire Disasters* 1995, 8:214-219.
32. D Roccatello, E Menegatti, G Mengozzi, G Cavalli, E Pignone, G Martina, L Paradisi, LM Sena, G Piccoli: Biocompatibility evaluation of low flux cellulose triacetate membrane. *Cellulose Triacetate* Wichtig ed. 1994 185-204
33. D Roccatello, E Menegatti, G Piccoli: L' espressione genica degli enzimi della catena lipossigenasica: un esempio del possibile ruolo dell'approccio biologico- molecolare allo studio delle nefropatie glomerulari. *Giorn Ital Nefrol* 1994 11: 81-86.
34. E Menegatti, D Roccatello, G Piccoli, A Rifai: Risultati preliminari di uno studio sull' espressione di RNAm per enzimi del metabolismo in sindromi nefrosiche dell' adulto. *Giorn Ital Nefrol* 1994 11: 87-94

35. C Rollino, D Roccatello, E Menegatti, G Piccoli: Atypical presence of Antimyeloperoxidase Antibodies in 2 Transplanted Patients. Nephron 1993a 63:480
36. C Rollino, D Roccatello, E Menegatti, G Piccoli: Antineutrophil Cytoplasm Antibodies in Hemolytic-Uremic Syndrome. Nephron 1993b 65:320-321
37. C Rollino, D Roccatello, G Cavalli, MC Amprimo, G Quattrocchio, E Menegatti, I Mediate, A Ferrero, B Basolo, M Ferro, LM Sena, G Piccoli: Effects of ANCA-Positive Sera on the generation of Oxygen Free Radicals by Neutrophil. Contrib Nephrol 1992 99: 108-113
38. C Rollino, D Roccatello, R Coppo, E Menegatti, B Basolo, G Giraudo, G Martina, G Piccoli: Experience on antineutrophil Cytoplasm Antibodies and Antimyeloperoxidase antibodies in Rapidly Progressive Glomerulonephritis. Contrib Nephrol 1991 94:101-106
39. C Rollino, D Roccatello, R Coppo, E Menegatti, B Basolo, G Giraudo, G Martina, G Piccoli: Classic and Perinuclear Anti-Neutrophil Cytoplasm Antibodies and Rapidly Progressive Glomerulonephritis. Am J Nephrol 1991 11:318-32

ABSTRACTS

(c=presentazione come comunicazione orale)

1. E. Menegatti, L. Cognolato, D. Berardi, I. Ferrante, M. Messina, B. Spagnolo, G. Restagno, D. Roccatello Development of a miniaturized, automated assay for genetic testing. Golden Helix Symposia. Genomic Medicine: Translating Genes into Health. Turin, April 18-21, 2012.
2. Comba A, Polidoro S, Ricceri F, Broccoletti R, Menegatti E, Berardi D, Matullo P, Vineis P, Scoletta M, Arduino PG. DNA methylation analysis in patients with bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaws. 11th Biennal Congress of EAOM, Athens 13-15 September 2012
3. Berardi D, Menegatti E, Baldovino S, Rossi D, Guscioni V, Restivo F, Roccatello D, Sena LM Analisi di Copy-Number Variants (CNV) e dei polimorfismi del gene C4 nelle vasculiti primitive e secondarie e nell' artrite reumatoide. 60° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 18-21 maggio 2010(C)
4. F. Restivo, E. Napolitano, C. Manieri, S. Einaudi, L.M Sena, E. Menegatti Correlazione tra genotipo e livelli ormonali nei portatori asintomatici di deficit di 21-beta idrossilasi. 60° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 18-21 maggio 2010(C)
5. E. Menegatti, F. Restivo, E. Napolitano, C. Manieri, S. Einaudi, E. Grossi, I. Borelli, N. Migone and B. Pasini. Studio del gene CYP21 in forme non classiche di deficit di 21 beta idrossilasi XII Congresso Nazionale di Genetica Umana - SIGU, 8-11 Novembre 2009 Torino
6. F. Restivo, E. Napolitano, C. Manieri, S. Einaudi, B. Pasini and E. Menegatti Studio dei riarrangiamenti del gene CYP21 in pazienti affetti dalla forma classica e non classica di sindrome adrenogenitale congenita: valutazione di un nuovo approccio analitico.

58° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 10-13 giugno 2008 (C). Il Patologo Clinico 2008, 2:51

7. F. Restivo, E. Napolitano, C. Manieri, S. Einaudi, B. Pasini and E. Menegatti. Analisi genetica del gene CYP21 in forme non classiche di deficit di 21-beta idrossilasi. 58° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 10-13 giugno 2008 (C). Il Patologo Clinico 2008, 2:52
8. E. Menegatti, E. Napolitano, A Bertagna, F. Restivo, S. Einaudi, B Pasini and C. Manieri. Valutazione ormonale ed analisi genetica del gene CYP21 dei portatori asintomatici di deficit di 21-beta idrossilasi. 58° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 10-13 giugno 2008 (C). Il Patologo Clinico 2008, 2:53
9. B. Pasini, B. Ferrando, E. Menegatti, G. Casalis Cavalchini, MT Ricci, S Asioli, G Bussolati, C De Angelis, D. Campra, M Porta. Unusual association of pancreatic neuroendocrine tumors and papillary renal cell cancer. MEN 2008 11th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia 25-27 September, Delphi, Greece. Hormones 2008, 7: S2 p81 (OP-RC-5)
10. B. Pasini, B. Ferrando, E. Menegatti, G. Casalis Cavalchini, MT Ricci, S Asioli, G Bussolati, C De Angelis, D. Bisbocci. A case of medullary thyroid carcinoma, parathyroid focal hyperplasia and pancreatic neuroendocrine tumor without RET and MEN1 mutations. MEN 2008 11th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia 25-27 September, Delphi, Greece. Hormones 2008, 7: S2 p81 (OP-RC-3)
11. E. Menegatti, S. Einaudi, C. Manieri, B. Pasini. Analisi genetica del gene CYP21 nelle forme classiche e non classiche di sindrome adrenogenitale congenita. 56° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 29 maggio-1 giugno 2006 (C)
12. E. Menegatti, A Davit, C Naretto, S. Francica, D Rossi, P Tovo, R Coppo, LM Sena, D Roccatello. Polimorfismi genetici associati alle connettività. 56° Congresso Nazionale AIPaCMeM. 29 maggio-1 giugno 2006 (C)
13. E. Menegatti, S. Einaudi, C. Manieri, E. Grossi, I Borelli, B. Pasini. Alta frequenza di geni chimerici tra gene CYP21 funzionante e pseudogene nelle forme non classiche di deficit di 21-beta idrossilasi. VIII Congresso della Società Italiana di Genetica Umana. 28-30 settembre 2005
14. E. Garelli, P. Quarello, MF Campagnoli, A Brusco, A Carando, E. Menegatti, I. Dianzani, U. Ramenghi. Identificazione del primo caso di mosaicismo somatico nell' anemia di Blackfan-Diamond. VIII Congresso della Società Italiana di Genetica Umana. 28-30 settembre 2005
15. L.M. Sena, M. Chiara, E. Menegatti, A. Davit, D. Di Simone, D. Bellis, D. Sferch, L. Bellizia, O. Giachino, D. Roccatello. Mycophenolate mofetil and roscovitine decrease cyclin expression and increase p27kip1 expression in animal model of proliferative glomerulonephritis. Euromedlab 2003. Barcelona 2003. Clin Chem Lab Med 2003, 41 Special supplement S303

16. E. Menegatti, A. Dragonetti, D. Roccatello, G. Mengozzi, A. Nardacchione, D. Di Simone, S. Francica, G. Lo Duca , A Davit, L.M. Sena, C. Ronco: Assenza di attivazione dell' NF-κB da parte di un emoperfusore di nuova generazione. 43° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia. Firenze 22-25 Maggio 2002 (C)
17. S. Carturan, D. Roccatello, G. Matullo, A. Piazza, E. Menegatti, G. Mazzola, L. Bellizia, L.M. Sena. Associazione tra polimorfismo del fattore di crescita trasformante e nefropatia IgA. 52°
18. Congresso Nazionale Aipac. Lecce, 14-17 maggio 2002. Il patologo clinico 2002, 3-4:165 **Menzione di merito.**
19. Davit A, D. Roccatello, M. Chiara, D. Bellis, D. Di Simone, E. Menegatti, L.M. Sena. Modulazione farmacologica dell' espressione delle proteine della regolazione del ciclo cellulare in un modello sperimentale di nefrite mesangiale. 52° Congresso Nazionale Aipac. Lecce, 14-17 maggio 2002. Il patologo clinico 2002, 3-4:168 **Menzione di merito.**
20. E Menegatti, A Dragonetti, A Nardacchione, D Di Simone, S Francica, G Loduca, A Davit, D Roccatello, LM Sena, C Ronco: Absence of NF-kB activation in a new device designed for hemoperfusion. J. Am. Soc. Nephrol. 12: A271, 2001.
21. E. Menegatti, A. Nardacchione, M. Alpa, D. Rossi, M. Chiara,, D. Roccatello, L.M. Sena. Polymorphism of the uteroglobin gene in systemic lupus erytematosus (SLE) and IgA nephropathy. Euromedlab 2001. Prague May 26-31, 2001. Clin chem Lab Med 2001, 39, special supplement S307
22. E. Menegatti, A. Nardacchione, M. Alpa, D. Rossi, M. Chiara, L.M. Sena, D. Roccatello, Polymorphism of the uteroglobin gene in Systemic Lupus Erythematosus and Immunoglobulin A Nephropathy . Nephrol. Dial. Transplant. 15(9), A36. XXXVII ERA-EDTA Congress, Nice September 2000. (C) **Comunicazione premiata.**
23. E. Menegatti, A. Nardacchione, M. Alpa, D. Rossi, L.M. Sena, D. Roccatello. Polimorfismo del gene per l' uteroglobina nel lupus e nella nefropatia IgA. 50° Congresso Nazionale Aipac. Milano 9-12 maggio 2000. (C) **Comunicazione premiata**
24. D. Roccatello, E. Menegatti, V. Ghisetti, D. Rossi, A. Barbui, G. Marchiaro, M. Chiara, L.M. Sena, Viral load and genotyping of the Hepatitis C Virus infected lymphocytes and monocytes from patients with cryoglobulinemia and nephritis. 32nd Annual Meeting and 1999 Renal Week, Miami Beach, Florida, November 1-8 1999. J. Am. Soc. Nephrol. 10, 593, 1999.
25. E. Menegatti, M. Chiara, , G. De Rosa, D. Bellis, L.M. Sena, D. Roccatello, Pharmacologic modulation of the statement of the cell cycle regulatory proteins in an experimental model of mesangial nephritis. XXXVI Congress of ERA-EDTA, Madrid Spain, September 5-8 1999. Nephrol. Dial. Transplant. 14, A26, 1999. (C)

26. E. Menegatti, P.G. Conaldi, A. Bottelli, G. Camussi, L.M. Sena, D. Roccatoello. Celle cycle regulation proteins mRNA expression in cultured mesangial cell infectad with coxsackievirus B3. XXXVI Congress of ERA-EDTA, Madrid Spain, September 5-8 1999. Nephrol. Dial. Transplant. 14, A15, 1999. (C)
27. E. Menegatti, V. Ghisetti, D. Rossi, A Barbui, G. Marchiaro, M. Chiara, L.M. Sena, D. Roccatoello. Quantitative and genotypic analysis of the hepatitis C virus (HCV) detected in lymphocytes and monocytes from patients with cryoglobulinaemic glomerulonephritis. XXXVI Congress of ERA-EDTA, Madrid Spain, September 5-8 1999. Nephrol. Dial. Transplant. 14, A26, 1999
28. D. Rossi, D. Roccatoello, E. Menegatti, G. Maccagno, C. Isidoro, M. Formica, G. Martina. L.M. Sena: Cytokine gene expression , procytokine translation and cytokine release in hemodialysis. . XXXIV Congress of ERA-EDTA, Geneva Switzerland, September 21-24 1997 (C)
29. E. Menegatti, D. Rossi, G. Piccoli, D. Roccatoello, L.M. Sena: Determinazione dell' espressione genica delle cicline in tessuto renale di pazienti con glomerulonefrite cronica. XLVII Congresso Nazionale AIPaC. Montecatini Terme (PT) 3-6 giugno 1997 (C)
30. D. Roccatoello, E. Menegatti, D. Rossi, M. Formica, G. Piccoli, L.M. Sena: Meccanismi di espressione della 5-lipossigenasi (5-LO) nell' interazione sangue biomateriali. XLVII Congresso Nazionale AIPaC. Montecatini Terme (PT) 3-6 giugno 1997 (C)
31. D Roccatoello, D Rossi, E Menegatti, A De Luca, LM Sena, M Demoz, M Ferro, G Piccoli: Cryoglobulin-induced IL-1 β gene expression and procytokine in monocytes from cryoglobulinemic patients. J Am Soc Nephrol (Abs) 1996 7:1496
32. D Roccatoello, G Mengozzi, E Menegatti, L Paradisi, LM Sena, G Piccoli: Early increase of nitric oxide by neutrophils interacting with hemodialysis membranes. J Am Soc Nephrol (Abs) 1996 7:1496
33. E Menegatti, D Rossi, A De Luca, LM Sena, D Roccatoello: Intradialytic cytokine gene expression . 2nd European Kidney Research Forum 1996 P136.
34. G Mengozzi, E Menegatti, L Paradisi, LM Sena, D Roccatoello: Early release of nitric oxide by neutrophils interacting with hemodialysis membranes. Eur J Haem Suppl (Abs) 1996 57:31
35. E Menegatti, D Rossi, G Amorico, G Maccagno, C Isidoro, LM Sena, D Roccatoello: Increased expression of the m RNAs but not of the proteins, of IL-1 β and TNF α , in monocytes adherent to dialysis membranes. Eur J Haem Suppl (Abs) 1996 57:41. (C)
36. E Menegatti, D Rossi, A de Luca, LM Sena, M Demoz, C Isidoro, D Roccatoello: Cryoglobulin-induced IL-1 β gene expression and procytokine in monocytes from cryoglobulinemic patients. Eur J Haem Suppl (Abs) 1996 57:38

37. D Roccatello, E Menegatti, D Rossi, G Amorico, G Maccagno, C Isidoro, G Piccoli, LM Sena: Induction of IL-1 β mRNA expression and procytokine in monocytes adherent to dialysis membranes. J Am Soc Nephrol (Abs) 1996 7:1496
38. E Menegatti, D Roccatello, G Piccoli, A Rifai: Gene expression of eicosanoid forming enzymes in Nephrotic Syndrome (NS). XXXIIInd Congress of the European Renal Association European Dialysis and Transplant Association 1995 10 (C)
39. D Roccatello, E Menegatti, D Rossi, A de Luca, G Cesano, G Martina, LM Sena, G Piccoli. Cytokine gene expression in haemodialysis patients. XXXIIInd Congress of the European Renal Association European Dialysis and Trasplant Association 1995 243
40. E Menegatti, D Roccatello, G Piccoli, A Rifai: Gene expression of eicosanoid forming enzymes in Nephrotic Syndrome. J Am Soc Nephrol (Abs) 1995, 6:876.
41. C Castagnoli, E Menegatti, M Alessio, M Calcagni, M Stella CD36 molecule expression in pathological scars. Societè francaise d' Immunologie Paris 1994 W A3-93 (C)
42. C Castagnoli, E Menegatti, M Alessio, M Calcagni, M Stella, G Magliacani: Keratinocytes expression of CD36 molecule in hypertrophic scars. 9th Congress of the International Society for Burn Injuries 1994 167 (C)
43. M Stella , C Castagnoli, S D' Alfonso, E Menegatti, G Magliacani, P Richiardi: Cytokine expression in hypertrophic scarring. 9th Congress of the International Society for Burn Injuries 1994 168 (C)

PERSONAL DETAILS Rigoldi Miriam

WORKING EXPERIENCES

- 01/09/2019 up to now Medical Geneticist at the Clinical Research Center for Rare Diseases "Aldo e Cele Daccò"
Mario Negri Institute for Pharmacological Research - IRCCS - Aldo and Cele Daccò Clinical Research Center for Rare Diseases - Ranica - Bergamo
<https://www.marionegri.it/ricerca-malattie-rare-centro-dacco>
Medical genetics and clinical research activities
- 11/2014–09/08/2019 Medical Geneticist at the Center for Rare Disorders
ASST- Monza Ospedale San Gerardo di Monza
Medical geneticist in charge of the follow up and genetic counselling of adult patients affected by Inborn errors of Metabolism
- 04/2004–31/03/2014 Medical Geneticist at the Metabolic Unit – Pediatric Department
AO San Gerardo di Monza and Fondazione MBBM
Medical geneticist in charge of the follow up and genetic counselling of adult patients affected by Inborn errors of Metabolism
- 09/2011 - 2013 Sub-investigator in the phase III International pharmacological trial MOR-004 and MOR 005
Fondazione, MBBM, AO San Gerardo, Monza
Sub-investigator in the phase III International pharmacological trial regarding enzymatic replacement therapy in patients affected by Mucopolysaccharidosis IV A (Morquio syndrome)
- 12/2009 - 09/2011 Sub-investigator in the international multicentric observational study MOR 001
Fondazione, MBBM, AO San Gerardo, Monza
Sub-investigator in the international multicentric observational study called MOR 001 regarding patients affected by Mucopolysaccharidosis IV A (Morquio syndrome - MOR-001).
- 01/2005–07/2007 Medical Geneticist at the " Marfan Clinic" - Cardiology Department
AO "Luigi Sacco" Hospital, Milano
- Nov-Dic 2004 Lecturer for the entire Medical Genetics Course at the Faculty of Physiotherapy (Neurosciences Department)
Academic year 2004-2005
University of Milan

**EDUCATION
BACKGROUND AND
TRAINING
EXPERIENCES**

| | |
|-----------|--|
| 2000-2004 | <p>Postgraduate Specialization in Medical Genetics Faculty of Medicine and Surgery, University of Milano Grade: 70/70 cum laude</p> <p>During the Specialization School, I trained in the Medical Genetics Laboratory and Genetic Counseling Center at "S.Gerardo" Hospital in Monza. I did the following theoretical and practical training:</p> <ul style="list-style-type: none">- January 2002 - June 2002Training at the Centre of Clinical Genetics and Malformation Syndromes of the Pediatric Department at "S.Gerardo" Hospital in Monza;- October 2002 - January 2003Training at Neuropsychiatric of Childhood Department and Biochemical and Genetics Department of the National Neurological Institute "Carlo Besta" of Milan;- March 2003 - November 2003Training at Syndromology Centre of Pediatric Department "De Marchi" of Milan- November 2003 - April 2004 <p>Training at Medical genetic Service of Gynecology Clinic" L. Mangiagalli ", ICP, Milan</p> |
| 09/2001 | Registration at the Provincial Medical Surgical and Odontologist Order of Milan |
| 09/2001 | Professional Qualification for the medical profession |
| 994-2000 | Degree In Medicine and Surgery Faculty of Medicine , "Milano-Bicocca", University of Milano Accomplished during the sixth year of studies on 23th October 2000 Grade: 110 cum laude |

PUBLICATIONS

The list of publications is available at the following references:

<https://orcid.org/0000-0001-5849-0418>

<https://publons.com/researcher/4094047/miriam-rigoldi/>

Web of Science Researcher ID [ABG-7854-2020](#)

**PERSONAL
COMPETENCE**

| | |
|-----------------|--|
| Mother Tongue | Italian |
| Other Languages | English Level B (Autonomous) PET ESOL CAMBRIDGE examination taken in 2014 : score 92/100 |
| Soft skills | <ul style="list-style-type: none">- Communication and collaborative relationships with both various hospital components (physicians, nurses, other technicians) and patients and patients' families.- Experience in university teaching (lectures) and oral presentation at medical-scientific conferences. |

FURTHER
INFORMATIONCollaboration With Entities
And Institutions

In 2012: coordination in publishing Piano Terapeutico Diagnostico e Assistenziale
Committed by Regione Lombardia regarding
DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA
(<http://malattierare.marionegri.it/>)

In 2010 coordination in publishing Piano Terapeutico Diagnostico e Assistenziale
Committed by Regione Lombardia regarding
GLICOGENOSI EPATICHE
GLICOGENOSI MUSCOLARI
MUCOPOLISACCARIDOSI
<http://malattierare.marionegri.it/>

Collaboration with Publisher

Co-author of the Book:
"Le Malattie Rare in età giovane-adulta"
Edit by: Hippocrates

Collaborator at:
"L'esperto Risponde" website : <http://vivacity.eu.com>
Springer Healthcare Italia Srl

SCIENTIFIC SOCIETIES
MEMBERSHIP

Member of SIGU
Italian Society for Human Genetics

Co-founder and member SIMMESN
Italian Society for the Study of Inborn error of metabolism and Neonatal Screening
(Society Foundation meeting in Palermo - 28 November 2008)

PRIVACY

I authorize the processing of my personal data in accordance with the GDPR (EU Regulation 2016/679) and Legislative Decree No. 196 of June 30, 2003, "Code for the Protection of Personal Data."

DATE AND SIGNATURE

1st, July 2022

**FORMATO EUROPEO PER IL
CURRICULUM VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

ERICA DAINA

Indirizzo

Telefono

E-mail

Luogo e Data di nascita

Codice Fiscale

Nazionalità

N° iscrizione Albo Professionale

Medici Chirurghi Provincia di BG

Posizione attuale

Italiana

**Capo del Laboratorio Documentazione e Ricerca
sulle Malattie Rare Responsabile della BioBanca
Malattie rare e Malattie renali presso
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò" Istituto di
Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (Bergamo)**

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal 1 Giugno 1993 ad oggi

**Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario
Negri IRCCS Via Mario Negri, 2 - Milano
Assunzione a tempo indeterminato**

**Medico ricercatore presso il Centro di Ricerche Cliniche per le
Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Ranica (BG).**

**Maggio 1996–Maggio 2009: responsabile del Centro di Informazione per le Malattie
Rare. (Qualifica: Capo Unità).**

**Dal Giugno 2009 responsabile del Laboratorio Documentazione e
Ricerca sulle Malattie Rare (Qualifica: Capo Laboratorio).**

Febbraio 1991 - Maggio 1993

**Istituto di Ricerche Farmacologiche
Mario Negri Medico ricercatore borsista**

**Supporto all'attività del Centro di Informazione per le malattie rare;
partecipazione a progetti di ricerca clinica presso il Centro di Ricerche
Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Ranica (BG).**

Febbraio 1990 - Gennaio 1991

Policlinico San Pietro

Via Forlanini, 15 - Ponte San Pietro – BG

Casa di cura convenzionata

Assunzione a tempo indeterminato

Assistenza medica presso il Servizio di Emodialisi

Aprile 1988 - Gennaio 1990
Policlinico San Pietro
Consulenza libero professionale
Assistenza medica presso il Servizio di Emodialisi

Gennaio 1988 - Febbraio 1989
Croce Rossa Italiana - Comitato Provinciale di Bergamo
Centro di Rieducazione Psicomotoria, Via Selvino, 8 – ALBINO
Consulenza libero professionale
Assistenza medica

18 Settembre 1987 - 16 Dicembre 1987
Croce Rossa Italiana - Comitato Provinciale di Bergamo
Centro di Rieducazione Psicomotoria, Via Selvino, 8 – ALBINO
- BG Assistente Sanitario 1° Qualifica Professionale
Assistenza medica

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Giugno 1984 - Aprile 1987
Università degli Studi di Milano, Ospedale San Raffaele
Frequenza, in qualità di studente interno, della Divisione di Medicina II° - Cattedra di Patologia Speciale Medica

2 Aprile 1987
Università degli Studi di Milano
Laurea in Medicina e Chirurgia
Votazione conseguita: 110/110 e lode

Aprile 1987 - Febbraio 1988
Università degli Studi di Milano, Ospedale San Raffaele.
Frequenza, in qualità di medico interno, della Divisione di Medicina II° - Cattedra di Patologia Speciale Medica

Marzo 1988 - Gennaio 1991
Ospedali Riuniti di Bergamo
Frequenza, in qualità di medico interno, della Divisione di Nefrologia e Dialisi. Sempre dal Marzo '88, inizio dell'attività di ricerca in collaborazione con l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, nell'ambito della convenzione quadro tra l'Istituto e gli Ospedali Riuniti di Bergamo.

7 Novembre 1990
Università degli Studi di Milano
Specializzazione in Nefrologia Medica
Votazione conseguita: 70/70

27 Giugno 1991
Regione Lombardia – Assessorato Regionale all'Istruzione
Specializzazione in Ricerca Farmacologia

| | |
|--|---|
| CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI | |
| PRIMA LINGUA | ITALIANO |
| ALTRE LINGUE | INGLESE Buona capacità di lettura, scrittura ed espressione orale |
| CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI | Partecipazione a gruppi di studio e a progetti collaborativi nazionali e internazionali. Attività di informazione nel campo delle malattie rare rivolta a pazienti, loro familiari, medici curanti. Attività di formazione per operatori sanitari. Collaborazione allo svolgimento attività di formazione e tutoraggio per l'Università degli Studi di Torino (Corso: Patologia clinica delle malattie rare - Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica; Master di II livello in Malattie Rare) e per l'Università degli Studi di Milano (Master in Ricerca Clinica; Master in Pharmaceutical Medicine). |
| CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE | Attività di coordinamento e di supervisione del personale del Laboratorio Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare. Partecipazione alla progettazione e realizzazione di progetti di ricerca clinica presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò. In particolare, responsabile dei seguenti progetti in corso: GENETIC AND BIOCHEMICAL ABNORMALITIES IN PRIMARY MEMBRANOPROLIFERATIVE GLOMERULONEPHRITIS TOWARD A GENETIC AND PATHOGENESIS DRIVEN CLASSIFICATION AND TREATMENT OF PRIMARY MEMBRANOPROLIFERATIVE GLOMERULONEPHRITIS MALATTIE RARE SENZA DIAGNOSI: UN PROGETTO BILATERALE ITALIA-USA GENETIC AND BIOCHEMICAL ABNORMALITIES IN HEMOLYTIC UREMIC SYNDROME AND THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA IDENTIFICATION OF NEW GENES ASSOCIATED TO STEROID RESISTANT NEPHROTIC SYNDROME EVALUATING THE MORPHOFUNCTIONAL EFFECTS OF ECULIZUMAB THERAPY IN PRIMARY MEMBRANOPROLIFERATIVE GLOMERULONEPHRITIS: A PILOT, SINGLE ARM STUDY IN TEN PATIENTS WITH PERSISTENT HEAVY PROTEINURIA (studio EAGLE). Organizzazione di eventi formativi. Dal Gennaio 2002, membro del Gruppo di Lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, istituito dalla Regione Lombardia (Delibera 7328 11/12/2001). Responsabile di Unità Operativa nei seguenti progetti di Ricerca Finalizzata (cfr. D.Lgs. 502/1922 Art. 12 e successive modifiche): |

- o Modello per il coordinamento regionale per la diagnosi delle malattie genetiche rare e lo sviluppo di progetti di ricerca. Selezione 2002
- o Rete regionale informatizzata per l'ottimizzazione della diagnosi, cura e analisi epidemiologica delle malattie rare. Selezione 2003.

Membro del Comitato scientifico e della Segreteria scientifica/organizzativa del Progetto:

Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia - I PERCORSI DIAGNOSTICI, TERAPEUTICI E ASSISTENZIALI (PDTA). D.G.R. n. VII-9459 del 20/05/2009.

Dal Gennaio 2013, membro della Commissione Malattie rare della Società Italiana di Nefrologia.

Partecipazione al Gruppo tecnico per la realizzazione del Progetto di ricerca: "Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno". Decreto n. 7771 del 11.9.2012 della Direzione Generale Sanità della Regione Lombardia Rapporto finale Aprile 2014; Codice: 2012B021.

Dal 2016, Responsabile della Biobanca (RBB) malattie rare del CRB – Centro Risorse Biologiche "Mario Negri".

Dal 2017 membro del Comitato di Redazione della rivista di divulgazione scientifica - MR, la Rivista delle Malattie Rare.

Membro del Coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso, ai sensi della DGR n. 110 del 14.05.2018 (Decreto N. 18318 del 06/12/2018).

CAPACITÀ E COMPETENZE Utilizzo del PC e dei principali software (Word, File maker, Power Point ecc)
TECNICHE

PATENTE O PATENTI Patente B

ULTERIORI INFORMAZIONI

ALLEGATI

1. CITATION LIST - DAINA E – PubMed (Author)
2. CITATION LIST - DAINA E – PubMed (Collaborator)
3. PUBBLICAZIONI DIVULGATIVE/EMBASE'S BIOMEDICAL DATABASE

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art.76 DPR 28/12/2000 n.445, 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 il trattamento dei dati personali presenti nel cv ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e del GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Ranica (Bergamo), 14/11/2018

Erica Daina

**EUROPEAN
CURRICULUM VITAE
FORMAT**



PERSONAL INFORMATION

Name **Maria Gnoli**

Address

Telephone

Fax

E-mail

Nationality

Date of birth

WORK EXPERIENCE

• Dates

• Name and address of employer

• Type of business or sector

• Occupation or position held

• Main activities and responsibilities

• Dates

• Name and address of employer

• Type of business or sector

• Occupation or position held

• Main activities and responsibilities

• Dates

• Name and address of employer

• Type of business or sector

JULY 2020 - CURRENTLY

IRCCS- Rizzoli Orthopaedic Institute– Via Pupilli 1 - Bologna

Medical Doctor with Medical Genetics Specialization

occupation as Medical Geneticist at Department of Rare Skeletal Disorders, Orthopedic Rizzoli Institute, Bologna

- Genetic counselling and diagnosis in particular about rare diseases with skeletal involvement

AUGUST 2016– June 2020

MARCH 2016-AUGUST 2016 (FROM 03/17/2016 TO 08/16/2016)

IRCCS- Rizzoli Orthopaedic Institute– Via Pupilli 1 - Bologna

Medical Doctor with Medical Genetics Specialization

occupation as Medical Geneticist at Department of Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases, Orthopedic Rizzoli Institute, Bologna

Healthcare of skeletal rare disease patients, in particular for genetic counselling

MARCH 2014-FEBRUARY 2016 (FROM 03/12/2014 TO 02/29/2016)

IRCCS- Rizzoli Orthopaedic Institute – Via Pupilli 1 - Bologna

Medical Doctor with Medical Genetics Specialization

| | |
|---|--|
| • Occupation or position held | occupation as Medical Geneticist for clinical research at CLIBI laboratory Department of Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases, Orthopedic Rizzoli Institute, Bologna |
| • Main activities and responsibilities | - clinical evaluation and characterization of patients affected by skeletal rare diseases in a research project Genetic counselling and collaboration in research activity of Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases Department, Orthopedic Rizzoli Institute |
| • Dates | FEBRUARY 2013- JANUARY 2014 (FROM 02/01/2013 TO 01/31/2014) |
| • Name and address of employer | IRCCS- Rizzoli Orthopaedic Institute – Via Pupilli 1 - Bologna |
| • Type of business or sector | Medical Doctor with Medical Genetics Specialization |
| • Occupation or position held | occupation as Medical Geneticist at Department of Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases, Orthopedic Rizzoli Institute, Bologna |
| • Main activities and responsibilities | - Genetic Counselling and collaboration in research activity in Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases Department, Orthopedic Rizzoli Institute |
| • Dates | Collaboration with other clinicians in diagnosis and follow-up definition of Skeletal Rare Diseases in Medical Genetics Department |
| • Name and address of employer | OCTOBER 2011- DECEMBER 2012(FROM 10/01/2011 TO 12/31/2012) |
| • Type of business or sector | IRCCS- Rizzoli Orthopaedic Institute – Via Pupilli 1 - Bologna |
| • Occupation or position held | Medical Doctor with Medical Genetics Specialization |
| • Main activities and responsibilities | occupation as Medical Geneticist at Department of Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases, Orthopaedic Rizzoli Institute, Bologna |
| • Dates | - Genetic Counselling and collaboration in research activity in Medical Genetics and Orthopaedic Rare Diseases Department, Orthopaedic Rizzoli Institute |
| EDUCATION AND TRAINING | |
| • Dates | JULY 2007-JULY 2011 (FROM 07/30/2007 TO 07/31/2011) |
| • Name and type of education or training centre | Alma Mater Studiorum Università di Bologna- Policlinico Sant'Orsola Malpighi Bologna |
| • Qualification obtained | Medical Genetics Specialization (08/04/2011) Mark 70/70 |
| • Dates | FEBRUARY 2007 |
| • Name and type of education or training centre | Alma Mater Studiorum Università di Bologna Bologna University |
| • Qualification obtained | Abilitation to Medical Doctor |
| • Dates | OCTOBER 2000-JULY 2006 (FROM 10/10/2000 TO 07/11/2006) |
| • Name and type of education or training centre | Alma Mater Studiorum Università di Bologna - Bologna University |

- Qualification obtained Medical Doctor (MD)
Mark 110/110 with honours (07/11/2006)

**PERSONAL SKILLS AND
COMPETENCES**

*acquired throughout lifetime
and career but not necessarily
recognised by official
certificates and diplomas.*

- | | |
|-----------------|---------|
| NATIVE LANGUAGE | ITALIAN |
|-----------------|---------|

OTHER LANGUAGES

ENGLISH

- | | |
|------------|------------|
| • reading | good, |
| • writing | good |
| • speaking | elementary |

**TECHNICAL SKILLS AND
COMPETENCES**

*with computer, special
equipment, machines etc.*

- knowledge of Office (Word, Power Point, Excell),
- knowledge of GePhcard (database for Genotype-Phenotype correlation in use at Medical Genetics Department of Orthopaedic Rizzoli Institute) and GE.D.I. data base (database for Genotype-Phenotype correlation in use at Department of Rare Skeletal Disorders of Orthopaedic Rizzoli Institute)

- | | |
|-----------------|-----------|
| DRIVING LICENCE | B licence |
|-----------------|-----------|

Scientific papers:

- 1) Garavelli L, Zollino M, Mainardi PC, Gurrieri F, Rivieri F, Soli F, Verri R, Albertini E, Favaron E, Zignani M, Orteschi D, Bianchi P, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Wischmeijer A, Turchetti D, Pompili E, Gnoli M, Cocchi G, Mazzanti L, Bergamaschi R, De Brasi D, Sperandeo MP, Mari F, Ulliana V, Mostardini R, Cecconi M, Grasso M, Sassi S, Sebastio G, Renieri A, Silengo M, Bernasconi S, Wakamatsu N, Neri G. Mowat-Wilson syndrome: facial phenotype changing with age: study of 19 Italian patients and review of the literature. Am J Med Genet A. 2009 Mar;149A(3):417-26. Review
- 2) Drera B, Ritelli M, Zoppi N, Wischmeijer A, Gnoli M, Fattori R, Calzavara-Pinton PG, Barlati S, Colombi M. Loeys-Dietz syndrome type I and type II: clinical findings and novel mutations in two Italian patients. Orphanet J Rare Dis. 2009 Nov 2;4:24.
- 3) Wischmeijer A, Magini P, Giorda R, Gnoli M, Ciccone R, Cecconi L, Franzoni E, Mazzanti L, Romeo G, Zuffardi O, Seri M. Olfactory Receptor-Related Duplicons Mediate a Microdeletion at 11q13.2q13.4 Associated with a Syndromic Phenotype. Mol Syndromol. 2011 Jan;1(4):176-184
- 4) Bozzola M, Gertosio C, Gnoli M, Baronio F, Pedrini E, Meazza C, Sangiorgi L. Hereditary multiple exostoses and solitary osteochondroma associated with growth hormone deficiency: to treat or not to treat? Ital J Pediatr. 2015 Aug 4;41:53

- 5) Ponti F, Corsini S, Gnoli M, Pedrini E, Mordenti M, Sangiorgi L. Evaluation of TP53 Pro72Arg and MDM2 SNP285-SNP309 polymorphisms in an Italian cohort of LFS suggestive patients lacking identifiable TP53 germline mutations. *Fam Cancer*. 2016 Mar 8.
- 6) Gnoli M, Ponti F, Sangiorgi L. Tumor Syndromes That Include Bone Tumors: An Update. *Surg Pathol Clin*. 2017 Sep;10(3):749-764. doi: 10.1016/j.path.2017.04.009. Review.
- 7) Bonatti F, Adorni A, Matilieccchia A, Mozzoni P, Uliana V, Pisani F, Garavelli L, Graziano C, Gnoli M, Carli D, Bigoni S, Boschi E, Martorana D, Percesepe A. Patterns of Novel Alleles and Genotype/Phenotype Correlations Resulting from the Analysis of 108 Previously Undetected Mutations in Patients Affected by Neurofibromatosis Type I. *Int J Mol Sci*. 2017 Sep 29;18(10). pii: E2071. doi: 10.3390/ijms18102071.
- 8) Lindert U, Gnoli M, Maioli M, Bedeschi MF, Sangiorgi L, Rohrbach M, Giunta C. Insight into the Pathology of a COL1A1 Signal Peptide Heterozygous Mutation Leading to Severe Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int*. 2018 Mar;102(3):373-379. doi: 10.1007/s00223-017-0359-z. Epub 2017 Nov 3.
- 9) Maioli M, Gnoli M, Boarini M, Tremosini M, Zambrano A, Pedrini E, Mordenti M, Corsini S, D'Eufemia P, Versacci P, Celli M, Sangiorgi L. Genotype-phenotype correlation study in 364 osteogenesis imperfecta Italian patients. *Eur J Hum Genet*. 2019 Jul;27(7):1090-1100. doi: 10.1038/s41431-019-0373-x. Epub 2019 Mar 18. PMID: 30886339
- 10) Gnoli M, Staals EL, Campanacci L, Bedeschi MF, Faletra F, Gallone S, Gaudio A, Mattina T, Gurrieri F, Percesepe A, Neri I, Virdi A, Tremosini M, Milanesi A, Brizola E, Pedrini E, Sangiorgi L. Melorheostosis and Osteopoikilosis Clinical and Molecular Description of an Italian Case Series. *Calcif Tissue Int*. 2019 Aug;105(2):215-221. doi: 10.1007/s00223-019-00565-6. Epub 2019 May 25. PMID: 31129707
- 11) Brizola E, Gnoli M, Tremosini M, Nucci P, Bargiacchi S, La Barbera A, Giglio S, Sangiorgi L. Variable clinical expression of Stickler Syndrome: A case report of a novel COL1A1 mutation. *Mol Genet Genomic Med*. 2020 Sep;8(9):e1353. doi: 10.1002/mgg3.1353. Epub 2020 Jun 17. PMID: 32558342
- 12) Mordenti M, Shih F, Boarini M, Pedrini E, Gnoli M, Antonioli D, Tremosini M, Sangiorgi L. Bone. The natural history of multiple osteochondromas in a large Italian cohort of pediatric patients. 2020 Oct;139:115499. doi: 10.1016/j.bone.2020.115499. Epub 2020 Jun 24. PMID: 32592948 Free article
- 13) Di Altobrando A, Neri I, Gurioli C, Misciali C, Baraldi C, Pedrini E, Gnoli M, Tremosini M, Sangiorgi L, Patrizi A. Case of melorheostosis associated with ipsilateral verrucous epidermal nevus, linear connective tissue nevus, diffuse hyperpigmentation and hypertrichosis: A fortuitous coincidence? *J Dermatol*. 2020 Sep;47(9):1063-1066. doi: 10.1111/1346-8138.15460. Epub 2020 Jul 12. PMID: 32656852
- 14) Gaudio A, Xourafa A, Rapisarda R, Gorgone C, Gnoli M, Pedrini E, Sangiorgi L, Catalano A, Zanolli L, Mattina T, Castellino P. Familiar osteopoikilosis: Case report with differential diagnosis and review of the literature. *Clin Case Rep*. 2020 Dec 24;9(2):922-926. doi: 10.1002/ccr3.3611. eCollection 2021 Feb. PMID: 33598273.
- 15) Gnoli M, Brizola E, Tremosini M, Pedrini E, Maioli M, Mosca M, Bassotti A, Castronovo P, Giunta C, Sangiorgi COL1-Related Disorders: Case Report and Review of Overlapping Syndromes L. *Front Genet*. 2021 May 7;12:640558. doi: 10.3389/fgene.2021.640558. eCollection 2021. PMID: 34025714 Free PMC article.
- 16) Mordenti M, Gnoli M, Boarini M, Trisolino G, Evangelista A, Pedrini E, Corsini S, Tremosini M, Staals EL, Antonioli D, Stilli S, Donati DM, Sangiorgi L. The Rizzoli Multiple Osteochondromas Classification revised: describing the phenotype to improve clinical practice *Am J Med Genet A*. 2021 Nov;185(11):3466-3475. doi: 10.1002/ajmg.a.62470. Epub 2021 Sep 3. PMID: 34477285
- 17) Righi A, Pacheco M, Cocchi S, Asioli S, Gambarotti M, Donati DM, Evangelista A, Gnoli M, Locatelli M, Mordenti M, Boarini M, Brizola E, Pedrini E, Sangiorgi L. Secondary peripheral

- chondrosarcoma arising in solitary osteochondroma: variables influencing prognosis and survival
Orphanet J Rare Dis. 2022 Feb 22;17(1):74. doi: 10.1186/s13023-022-02210-2. PMID: 35193636
- 18) Pedrini E, Negro A, Di Brino E, Pecoraro V, Sculco C, Abelli E, Gnoli M, Magrelli A, Sangiorgi L, Cicchetti A. Real-World Data and Budget Impact Analysis (BIA): Evaluation of a Targeted Next-Generation Sequencing Diagnostic Approach in Two Orthopedic Rare Diseases Front Pharmacol. 2022 Jun 6;13:785705. doi: 10.3389/fphar.2022.785705. eCollection 2022. PMID: 35734413
- 19) Corsini S, Pedrini E, Patavino C, Gnoli M, Lanza M, Sangiorgi L An Easy-to-Use Approach to Detect CNV From Targeted NGS Data: Identification of a Novel Pathogenic Variant in MO Disease. Front Endocrinol (Lausanne). 2022 Jun 28;13:874126. doi: 10.3389/fendo.2022.874126. eCollection 2022. PMID: 35837302

Scientific contributions: Posters or Presentations during following meetings:

- Presentation for rare diseases day meeting "Giornata mondiale delle malattie rare: formazione, informazione e ascolto in Emilia-Romagna - III edizione" 03/03/2012 Bologna
- Posters for XV National meeting of Italian Society of Human Genetics SIGU (Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana SIGU) 21-23rd novembre 2012 Sorrento;
- Posters for 11 st Biennal Meeting ISDS
- Posters for XVI National meeting of Italian Society of Human Genetics SIGU (Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana SIGU Roma 25-28 September 2013
- for ESHG (European Society of Human Genetics) conference 2014 Milan May 31 –June 3 2014;
- Posters for XVIII National meeting of Italian Society of Human Genetics (Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana SIGU) Rimini 21-24th October 2015
- Poster for XIX National meeting of Italian Society of Human Genetics (Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana SIGU) 2016 (Torino November 23-26th, 2016)
- Posters for 13th international conference Osteogenesis Imperfecta (Oslo) Norway. August 27-30, 2017;
- Poster for 13th ISDS 2017 (september 20-23rd 2017 Bruges , Belgium.
- Posters for XX National meeting of Italian Society of Human Genetics (Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana SIGU) 2017 (Napoli November, 15-17th 2017)
- Posters for European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD) 10-12 May 2018 Vienna Austria
- Poster for XXI National meeting of Italian Society of Human Genetics (Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana SIGU) Catania 25-27 October 2018

Other Presentations:

- ASITOI (Italian Osteogenesis Imperfecta Patients Organization) meeting (2-3rd may 2013 Milano, Osteogenesis Imperfecta versus Ehlers Danlos Syndrome ("Osteogenesi Imperfetta e Sindrome di Ehlers-Danlos a confronto")
- Diagnostic pathway and genetic testing in Public Healthcare (I percorsi diagnostici dei test genetici nell'ambito del corso "La genomica in Sanità pubblica. Evidenze e indicazioni per scelte appropriate In tema di test genetici") 15 March 2014 Reggio Emilia
- Course on Collagenopathies Bologna 17-19 March 2015
Clinical evaluation and follow-up strategies for Osteogenesis Imperfecta patients
- ASITOI (Italian Osteogenesis Imperfecta Patients Organization) meeting Bologna 27 June 2015" Osteogenesis Imperfecta Genetics: autosomal recessive forms" For National Meeting Asitoi (Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta)
- National Meeting Vascular Anomalies Society SISAV (Società Italiana per lo Studio delle Anomalie Vascolari) Reggio Emilia 16 September 2016
Maffucci Syndrome and enchondromatosis: pathogenesis (Sindrome di Maffucci ed

encondromatosi. Geni coinvolti nella patogenesi)

- Meeting of ACAR Association (Associazione Conto Alla ROVESCIA per la diffusione e della informazione e la ricerca sulla malattia esostosante e sulla sindrome di Ollier/Maffucci) Tirrenia, 5, 6, 7 May 2019 "Malattia di Ollier-Maffucci, punto della situazione e chiarezza dal punto di vista genetico";
- Meeting on Osteopathies: "Presa in carico del paziente affetto da Esostosi Multiple", meeting, "Congresso Nazionale OSTEOPATIE METABOLICHE IN ETÀ PEDIATRICA "Nuove frontiere diagnostiche e terapeutiche"" Roma 13-15 December 2019
- webinar "Bone Day 2022" – Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePed) Presentation "Osteogenesi Imperfetta" 07 June 2022,

Bologna, 30 August 2022

Signed

I authorise the use of my personal data according to law 196/2003

Signed

Lorena Casareto

CURRICULUM VITAE

| | |
|-------------------|--|
| LinkedIn | |
| ORCID | |
| Numero telefonico | |
| e-mail | |

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

| | |
|---|--|
| Titolo di studio | Corso di laurea Economia Aziendale e Management (in corso) Diploma di Maturità Linguistica |
| Altri titoli di studio e professionali | “Fundamentals of Biobanking and Cohort Research”, Summer School, 2017, University Medical Center Groningen, The Netherlands |
| Esperienze professionali | 2009-oggi <ul style="list-style-type: none">▪ Project management di progetti di ricerca multicentrici nazionali ed europei nell’ambito del biobanking e delle malattie rare (TNGB - Telethon Network of Genetic Biobanks; ERN BOND - European Reference Netowk on Rare Bone Diseases; EJP RD - European Joint Programme on Rare Diseasases);▪ Gestione e monitoraggio budget, preparazione rendiconti amministrativi e relazioni di progetto, preparazione e revisione, in italiano e inglese, dei documenti di progetto;▪ Organizzazione riunioni ed eventi di progetto, teleconferenze e webinar, compresa la preparazione materiale divulgativo cartaceo ed informatico per presentazioni in congressi nazionali e internazionali;▪ Supporto ai ricercatori utilizzatori e i partner della rete all’utilizzo delle piattaforme informatiche dedicate. |
| Capacità linguistiche | Italiano (madrelingua), Inglese (utente avanzato), Francese (utente intermedio), Tedesco (utente base) |
| Capacità nell’uso delle tecnologie | Utente avanzato nell’utilizzo dei principali programmi di scrittura, fogli di calcolo e di presentazione nonché nell’utilizzo di database gestionali istituzionali e personalizzati |
| Attività scientifica | Pubblicazioni <ol style="list-style-type: none">1. Iacomussi S, Casareto L, Locatelli M, Wang CM, Borroni S, Mascalzoni D, Sangiorgi L; Telethon Network of Genetic Biobanks. Governance of Access in Biobanking: <i>The Case of Telethon Network of Genetic Biobanks</i>. Biopreserv Biobank. 2021;19(6):483-4922. Sangiorgi L, Brizola E; COVID-19 Helpline for Rare Bone Diseases Group (Vianello A, Zambrano A, Scopinaro A, Gatti D, Pianigiani E, Castagnola E, Baroncelli GI, Mantovani G, Adami G, Zampino G, Ruzzini L, Trespudi L, Panzeri L, Casareto L, Nasto LA, Carbone M, Michelis MB, Bedeschi MF, Brandi ML, Celli M, Gonfiantini MV, Fraschini P, Giannini S, Boero S, Sella S, Landoni V). <i>The line between COVID-19 pandemic and rare bone diseases</i>. Ir J Med Sci. 2020:1–23. Brizola E, Adami G, Baroncelli GI, Bedeschi MF, Berardi P, Boero S, Brandi ML, Casareto L, Castagnola E, Fraschini P, Gatti D, Giannini S, Gonfiantini MV, Landoni V, Magrelli A, Mantovani G, Michelis MB, Nasto LA, Panzeri L, Pianigiani E, Scopinaro A, Trespudi L, Vianello A, Zampino G, Sangiorgi L. <i>Providing high-quality care remotely to patients with rare bone diseases</i> |

| |
|---|
| <p><i>during COVID-19 pandemic.</i> Orphanet J Rare Dis. 2020;15(1):228</p> <p>4. Filocamo M, Casareto L, Baldo C. <i>Biobanking for Genetic Diseases</i>. In: eLS. John Wiley & Sons, Ltd: Chichester. (October 2017)</p> <p>5. Baldo C, Casareto L, Renieri A, Merla G, Garavaglia B, Goldwurm S, Pegoraro E, Moggio M, Mora M, Politano L, Sangiorgi L, Mazzotti R, Viotti V, Meloni I, Pellico MT, Barzaghi C, Wang CM, Monaco L, Filocamo M. <i>The alliance between genetic biobanks and patient organisations: the experience of the Telethon Network of Genetic Biobanks</i>. Orphanet J Rare Dis. 2016;11(1):142</p> <p>6. Filocamo M, Baldo C, Goldwurm S, Renieri A, Angelini C, Moggio M, Mora M, Merla G, Politano L, Garavaglia B, Casareto L, Bricarelli FD; Telethon Network of Genetic Biobanks Staff. <i>Telethon Network of Genetic Biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases</i>. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:129</p> |
| <p>Presentazioni Orali (ultimi 5 anni)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ "Biobanche di Malattie Rare e Associazioni di Pazienti: l'esperienza della rete Telethon di biobanche genetiche", XII Convegno ACAR, 2022, Tirrenia (PI) ▪ "Biobanche genetiche di ricerca: un esempio a livello italiano", Privacy e Salute - Una nuova sfida da affrontare (Biotechweek 2021), 2021 ▪ "National network of Rare Diseases Biobanks", EJP-RD Biobank Training Workshop "Rare Disease Biobanks: Roles in Research Networks and International Collaborations", 2021 ▪ "Biobanche: inquadramento normativo e panorama nazionale e internazionale", Corso post-congressuale SIGU "Accreditamento e certificazione delle strutture di genetica medica e biobanche", 2020 ▪ EJP-RD Biobank Training Workshop "Toward innovative research biobanks for rare diseases: overcoming the challenges", Moderatore sessione "Biobanking for rare diseases, patients and ELSI issues", 2020 ▪ "Lecture and examples of biobank societal engagement", EJP-RD Biobank Training Workshop "Implementing Biomedical Research Projects: The Complete Workflow from Concept, ELSI and Privacy Considerations to High-Quality Biobanking", 2020 ▪ "Biobanks and Rare Diseases: a Road Map for a BBMRI.it RD-network", Europe Biobank Week, Lübeck, Germany, 2019 ▪ "ERN BOND overview" e "Le consulenze sulla piattaforma informatica", Giornata informativa "ERN e CPMS: un progetto europeo per il futuro", Genova, 2019 ▪ Biobanking Congress. "Telethon Network of Genetic Biobanks: providing key services for rare disease research", 2018, Londra, UK <p>Attività di docenza</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Corso di Interdottorato "Biobanche per uso diagnosi e ricerca e per uso terapeutico". Co-docenza "Biobanche e malattie rare", 2018, Genova, Italy ▪ "Giocando con le biobanche"(alternanza scuola lavoro scuole superiori), 2018, Genova, Italy ▪ Evento pubblico "Open doors in biobanks", 2017-2018, Genova, Italy |

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.Lgs. 30 giugno 2003, n. 196 “Codice in materia di protezione dei dati personali” e del GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Bologna, 31 agosto 2022

Curriculum Vitae

Personal information

First name(s) / Surname(s)

Luca Sangiorgi

Address(es)

Telephone(s)

E-mail

Nationality

Date of birth

Gender

Occupational field

Medicine, research

Work experience

Dates

Occupation or position held

From February 2020 at present

Head of Complex Structure of Rare Skeletal Diseases

Main activities and responsibilities

Clinical, diagnostic and research activity in Rare Skeletal Diseases

Name and address of employer

Rizzoli Orthopaedic Institute, Via GB Pupilli 1 – 40136 Bologna, Italy

Type of business or sector

Public medical assistance

Dates

Occupation or position held

From June 2008 to February 2020

Head, Medical Genetic Department, Rizzoli Orthopaedic Institute.

Main activities and responsibilities

Clinical, diagnostic and research activity in Genetic and Rare Skeletal Diseases

Name and address of employer

Rizzoli Orthopaedic Institute, Via GB Pupilli 1 – 40136 Bologna, Italy

Type of business or sector

Public medical assistance

Dates

Occupation or position held

From 2001 to June 2008

Head, Medical Genetics Unit, Rizzoli Orthopaedic Institute

Main activities and responsibilities

Clinical, diagnostic and research activity in Genetic and Rare Skeletal Diseases

Name and address of employer

Rizzoli Orthopaedic Institute, Via GB Pupilli 1 – 40136 Bologna, Italy

Type of business or sector

Public medical assistance

Dates

Occupation or position held

From 1996 to 2001

Senior Scientist, Laboratory of Oncology Research, "Codivilla-Putti" Research Centre, Rizzoli Orthopaedic Institute.

Main activities and responsibilities

Clinical, diagnostic and research activity

Name and address of employer

Rizzoli Orthopaedic Institute, Via GB Pupilli 1 – 40136 Bologna, Italy

Type of business or sector

Public medical assistance

Dates

Occupation or position held

From 1994 to 1996

Visiting Scientist at the Molecular Oncology Section, Pediatric Branch, National Cancer Institute, National Institute of Health, Bethesda, Maryland

Main activities and responsibilities

Clinical, diagnostic and research activity

Name and address of employer

National Cancer Institute, National Institute of Health, Bethesda, Maryland

Type of business or sector

Medical assistance

Dates

From 1991 to 1994

| | | | | | |
|--|---|---------|--------------------|-------------------|---------|
| Occupation or position held | Oncologist at the Laboratory of Oncology Research, "Codivilla Putti" Research Centre Rizzoli Orthopaedic Institute. | | | | |
| Main activities and responsibilities | Clinical, diagnostic and research activity | | | | |
| Name and address of employer | Rizzoli Orthopaedic Institute, Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna, Italy | | | | |
| Type of business or sector | Public medical assistance | | | | |
| Education and training | | | | | |
| Dates | 1988 | | | | |
| Title of qualification awarded | Medical Degree | | | | |
| Principal subjects/occupational skills covered | Medicine and Surgery | | | | |
| Name and type of organisation providing education and training | University of Bologna | | | | |
| Dates | 1991 | | | | |
| Title of qualification awarded | Board in Oncology | | | | |
| Principal subjects/occupational skills covered | Medical Oncology | | | | |
| Name and type of organisation providing education and training | University of Bologna | | | | |
| Dates | 2005 | | | | |
| Title of qualification awarded | PhD in Medical Genetics | | | | |
| Principal subjects/occupational skills covered | Medical Genetics | | | | |
| Name and type of organisation providing education and training | "La Sapienza" University in Rome | | | | |
| Dates | 2009 | | | | |
| Title of qualification awarded | Master Degree in Research Governance | | | | |
| Principal subjects/occupational skills covered | Research Governance | | | | |
| Name and type of organisation providing education and training | University of Modena and Reggio Emilia | | | | |
| Personal skills and competences | | | | | |
| Mother tongue(s) | ITALIAN | | | | |
| Other language(s) | | | | | |
| Self-assessment | | | | | |
| European level (*) | | | | | |
| <i>Language</i> | | | | | |
| English | Listening | Reading | Spoken interaction | Spoken production | Writing |
| Spanish | C1 | C1 | C1 | C1 | C1 |
| | A2 | A2 | A2 | A2 | A2 |

| | |
|------------------------------|---|
| Scientific Activities | <p>Coordinator of the Rizzoli Rare Disease Centre as regional referral center (hub) where centers on the territory (spoke) converge their requests from of physicians and patients.</p> <p>Responsible of 4 National Registers of Rare Disease: REM, Multiple Hereditary Exostoses; ROI, Osteogenesis Imperfecta; RED Ehlers-Danlos Syndrome; ROM, Ollier Disease and Maffucci Syndrome.</p> <p>Coordinator of the BIOGEN: Diagnostic and research genetic Biobank</p> <p>Coordinator of Telethon Network of Genetic Biobanks TNG.</p> <p>Coordinator of many Regional Labs for Bioinformatics (CLIBI, BioPharmaNet, Piattaforma Scienza della Vita, GeBBA-Lab) and member of HL7 interest group for bioinformatics.</p> <p>Expert Reviewer for the European Union Commission for the Framework Projects 6 (FP6), Framework Projects 7 (FP7), Horizon 2020 (H20) grants.</p> <p>European Expert of European Medicines Agency (EMA).</p> <p>Member of European Network of Paediatric Research at the European Medicines Agency (Enpr-EMA).</p> |
| Research projects | <p>Coordinator or partner in more than 30 projects of international importance.</p> <p>Among the ongoing projects:</p> <ul style="list-style-type: none"> 4FRAILTY Intelligent sensors, infrastructures and management models for the safety of fragile subjects European Reference Network for Rare Bone Disorders ERN BOND Rare2030 "Participatory Foresight In Rare Disease Policy" European Joint Programme On Rare Disease EJP-RD MCDS-Therapy Project CEF Telecom - ERN BOND Telecom 2018 – ERN BOND e-learning platform Erasmus+ "Connecting Genes to Rare Diseases Through New Generation Sequencing (Ngs) Technology and Advanced Teaching Methods" Coordinated Research Infrastructures Building Enduring Life-Science Services (CORBEL) The European Registry for Rare Bone and mineral conditions (EuRR-Bone) Diagnostic accuracy and cost-effectiveness of Next Generation Sequencing (NGS) strategies in the genetic testing of Rare Orthopaedic Diseases |
| Clinical trials | <p>Among the ongoing clinical trials:</p> <ul style="list-style-type: none"> PVO-2A -201 (Sponsor Clementia Pharmaceuticals Inc.) An efficacy and safety study (phase II) of Palovarotene for the treatment of multiple osteochondromas, Cod. MO Ped. MOI (Sponsor EU Project Connect for Children – C4C) Matrix-directed therapy in children with osteogenesis imperfecta MCDS-THERAPY (Sponsor EU Project MCDS) An open label phase I/II trial repurposing carbamazepine (CBZ) for the treatment of skeletal dysplasia in children |
| Publications | <p>First author who has contributed to more than 80 articles published in impacted journals such as Nature Genetics, American Journal of Human Genetics, PLOS Genetics, Human Mutation, Orphanet Journal of Rare Diseases, Journal of Clinical Oncology and International Journal of Cancer.</p> <p>Index H: Scopus 25 Google Scholar 27</p> |

- An Easy-to-Use Approach to Detect CNV From Targeted NGS Data: Identification of a Novel Pathogenic Variant in MO Disease. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2022 Jun 28;13:874126. doi: 10.3389/fendo.2022.874126. eCollection 2022. PMID: 35837302 PMCID: PMC9273874 DOI: 10.3389/fendo.2022.874126
- Translation and Cross-Cultural Adaptation of the Pediatric Outcomes Data Collection Instrument into the Italian Language. *Children (Basel)* 2022 Jun 8;9(6):853. doi: 10.3390/children9060853. PMID: 35740791 PMCID: PMC9221952
- Governance of Access in Biobanking: The Case of Telethon Network of Genetic Biobanks. *Biopreserv Biobank.* 2021 Dec;19(6):483-492. doi: 10.1089/bio.2021.0057. Epub 2021 Dec 3. PMID: 34870481
- Laniakea@ReCaS: exploring the potential of customisable Galaxy on-demand instances as a cloud-based service. *BMC Bioinformatics.* 2021 Nov 8;22(Suppl 15):544. doi: 10.1186/s12859-021-04401-3. PMID: 34749633
- Patients' priorities and expectations on an EU registry for rare bone and mineral conditions. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Nov 3;16(1):463. doi: 10.1186/s13023-021-02069-9. PMID: 34732217
- Opportunities and Challenges for Machine Learning in Rare Diseases. *Front Med (Lausanne).* 2021 Oct 5;8:747612. doi: 10.3389/fmed.2021.747612. eCollection 2021. PMID: 34676229
- A Roadmap to Gene Discoveries and Novel Therapies in Monogenic Low and High Bone Mass Disorders. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2021 Aug 13;12:709711. doi: 10.3389/fendo.2021.709711. eCollection 2021. PMID: 34539568
- The Rizzoli Multiple Osteochondromas Classification revised: describing the phenotype to improve clinical practice. *Am J Med Genet A.* 2021 Nov;185(11):3466-3475. doi: 10.1002/ajmg.a.62470. Epub 2021 Sep 3. PMID: 34477285
- Recurrent NF1 gene variants and their genotype/phenotype correlations in patients with Neurofibromatosis type I. *Genes Chromosomes Cancer.* 2022 Jan;61(1):10-21. doi: 10.1002/gcc.22997. Epub 2021 Sep 3. PMID: 34427956
- Clinical, Histological, and Molecular Features of Solitary Fibrous Tumor of Bone: A Single Institution Retrospective Review. *Cancers (Basel).* 2021 May 19;13(10):2470. doi: 10.3390/cancers13102470. PMID: 34069378
- COL1-Related Disorders: Case Report and Review of Overlapping Syndromes. *Front Genet.* 2021 May 7;12:640558. doi: 10.3389/fgene.2021.640558. eCollection 2021. PMID: 34025714
- Imaging of Congenital Skeletal Disorders. *Semin Musculoskelet Radiol.* 2021 Feb;25(1):22-38. doi: 10.1055/s-0041-1723964. Epub 2021 May 21. PMID: 34020466 Review.
- The line between COVID-19 pandemic and rare bone diseases. COVID-19 Helpline for Rare Bone Diseases Group. *Ir J Med Sci.* 2021 Aug;190(3):1243-1244. doi: 10.1007/s11845-020-02400-6. Epub 2020 Nov 2.
- The natural history of multiple osteochondromas in a large Italian cohort of pediatric patients. *Bone.* 2020 Oct;139:115499. doi: 10.1016/j.bone.2020.115499. Epub 2020 Jun 24.
- Variable clinical expression of Stickler Syndrome: A case report of a novel COL11A1 mutation. *Mol Genet Genomic Med.* 2020 Sep;8(9):e1353. doi: 10.1002/mgg3.1353. Epub 2020 Jun 17.
- Case of melorheostosis associated with ipsilateral verrucous epidermal nevus, linear connective tissue nevus, diffuse hyperpigmentation and hypertrichosis: A fortuitous coincidence? *J Dermatol.* 2020 Sep;47(9):1063-1066. doi: 10.1111/j.1346-8138.15460. Epub 2020 Jul 12.

| | |
|--------------------|--|
| Memberships | |
| | Scientific societies |
| | - Connective Tissues Oncology Society (CTOS) |
| | - American Society of Human Genetic (ASHG) |
| | - European Society of Human Genetic (ESHG) |
| | - European Muscolo-Skeletal Oncology Society (EMSOS) |
| | - Italian Society of Human Genetic (SIGU) |
| | - International Skeletal Dysplasia Society (ISDS) |
| | Patient associations |
| | - ACAR Esostosi Multiple e Malattia di Ollier |
| | - ASITOI Osteogenesi Imperfetta |

July, 15 2022

Dr. Luca Sangiorgi

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Mariarosa Capeletti

Indirizzo

Telefono Abitazione

Telefono Cellulare

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

* Date

Dall'1/1/1977 al 2/9/2016

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

Camera di Commercio Industria Artigianato Agricoltura di Cremona – Piazza Stradivari 5 – 26100 Cremona

• Tipo di azienda o settore

Ente autonomo di diritto pubblico

• Tipo di impiego

Posizione organizzativa di alta professionalità

• Principali mansioni e responsabilità

Dal 1989 responsabile della Segreteria Generale e della Segreteria di Presidenza, dell'Ufficio Stampa, dell'Ufficio relazioni con il Pubblico, con compiti in materia istituzionale e promozionale, con particolare riferimento alle pubbliche relazioni, alla gestione dell'ufficio stampa, all'attività editoriale dell'ente, alla progettazione grafica, alla gestione contenuti sito web, alle attività di promozione, di organizzazione eventi e valorizzazione della cultura. Responsabile dei percorsi di avvicinamento scuola/lavoro e dei rapporti con il mondo scolastico

Iscritta all'Ordine Nazionale dei Giornalisti dal 15 giugno 2004

Iscritta nell'Annuario dei Comunicatori di istituzioni, servizi e imprese pubbliche

Dagli inizi anni '90 prima coordinatrice e poi direttrice di corsi di formazione professionale istituiti dalla Camera di Commercio di Cremona e riconosciuti dalla Regione Lombardia.

Presidente di Commissioni d'esame per le prove di accertamento finale dei percorsi di FP

Iscritta nell'Elenco provinciale dei Presidenti di Commissione d'esame per i corsi di formazione professionale della Regione Lombardia.

* Date

25/11/1974 – 31/12/76

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

Nolfi & Montagna - Via Macchi 3 – 26100 Cremona

• Tipo di azienda o settore

Agenzia di assicurazione

• Tipo di impiego

amministrativo

• Principali mansioni e responsabilità

Gestione pratiche assicurative e amministrative

ESPERIENZA DI VOLONTARIATO

Dal 2010 fondatare e poi Vice Presidente di aimAKU Associazione Italiana Malati di alcaptonuria. Ora Consigliera

Dal 2002 è socia del Soroptimist International Club di Cremona, di cui è stata presidente nel biennio 2009/2011 e ora consigliera.

Dal 2013 al 2017 ha ricoperto la carica nazionale di Programme Director e dal 2017 al 2021 la carica nazionale di componente del Comitato Estensione del Soroptimist International d'Italia, organizzazione mondiale di donne impegnate nelle professioni e negli affari che opera attraverso la rete delle socie per permettere alle donne di realizzare il loro potenziale individuale e collettivo.

Istruzione e formazione

• Data

• Nome e tipo di Istituto di Istruzione o formazione

• Principali materie/abilità professionali oggetto dello studio

• Qualifica conseguita

1986

Università Statale di Milano

Laurea in scienze politiche e sociali

• Data

• Nome e tipo di Istituto di Istruzione o formazione

• Principali materie/abilità professionali oggetto dello studio

• Qualifica conseguita

1974

Liceo scientifico Gaspare Aselli

Maturità scientifica

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

MADRELINGUA:

ITALIANO

ALTRE LINGUA

INGLESE

buono

buono

discreta

FRANCESE

buono

| | |
|--|--|
| • Capacità di scrittura | elementare |
| Capacità di espressione orale | elementare |
| CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI | Facilità di costruire buone e stabili relazioni interpersonali, predisposizione al lavoro in team, valorizzazione delle risorse umane |
| CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE | Project management, problem solving, individuazione delle priorità |
| CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE | Utilizzo sistemi operativi Window Utilizzo prodotti linea Microsoft Office Gestione posta elettronica Utilizzo sistema GEDOC di gestione documentale Utilizzo internet e banche dati |

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

Patente o patenti Patente B dal 1978

Autorizzo ai sensi della Legge 196/03 ad utilizzare i dati contenuti nel presente curriculum vitae

F.to Mariarosa Capeletti

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

Indirizzo

Telefono

Fax

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

SILVIA SESTINI

DAL 1 NOVEMBRE 2010 PENSIONATA

Università degli Studi di Siena

Facoltà di Medicina

Prof Associata in Chimica Biologica

Ricerca, insegnamento.

ESPERIENZA DI VOLONTARIATO

• Date (da – a)

Da luglio 2021 ad ora

Presidente del Forum Toscano Associazioni di Malati Rari

Dal 2016 alla fine del 2021

Nel Patient Board Steering Committee di MetabERN, la rete europea per le malattie rare metaboliche

Dal 2010 ad oggi

Fondatrice e Presidente di aimAKU, Associazione Italiana Malati di Alcaptonuria

ESPERIENZA POLITICA

• Date (da – a)

2018

Assessora alla Sanità, Politiche Sociali e Casa del Comune di Siena

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date (da – a)

• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

• Qualifica conseguita

Marzo 1973

Laurea in Scienze Biologiche *cum laude*

CAPACITÀ E COMPETENZE**PERSONALI**

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati o diplomi ufficiali.

MADRELINGUA**ITALIANO****ALTRÉ LINGUE****INGLESE**

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

ECCELLENTE
BUONO
ECCELLENTE

FRANCESE

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

ECCELLENTE
BUONO
BUONO

CAPACITÀ E COMPETENZE**RELAZIONALI**

Vivere e lavorare con altre persone, in ambiente multiculturale, occupando posti in cui la comunicazione è importante e in situazioni in cui è essenziale lavorare in squadra (ad es. cultura e sport), ecc.

ANIMAZIONE DI GRUPPI ACQUISITA IN ASSOCIAZIONE GIOVANILE, FREQUENZA DI UN CORSO PER ANIMAZIONE DI GRUPPI, COLLABORAZIONE CON GRUPPI DI LAVORO ANCHE IN INGHILTERRA

CAPACITÀ E COMPETENZE**ORGANIZZATIVE**

Ad es. coordinamento e amministrazione di persone, progetti, bilanci, sul posto di lavoro, in attività di volontariato (ad es. cultura e sport), a casa, ecc.

GESTIONE DI UN LABORATORIO E ORGANIZZAZIONE DI CORSI ANCHE DI LAUREA, MATERATA DURANTE LA CARRIERA. ORGANIZZAZIONE DI GRUPPI DI LAVORO MULTINAZIONALI IN METÀ ERN

CAPACITÀ E COMPETENZE**TECNICHE**

Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.

COMPUTER: PROGRAMMI DI OFFICE, DATABASE.

NORMALI APPARECCHI DI LABORATORIO BIOMEDICO DI RICERCA

CAPACITÀ E COMPETENZE**ARTISTICHE**

Musica, scrittura, disegno ecc.

AMO LA MUSICA E LA PittURA, LEGGO, MA NON SO FARE NIENTE]

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

Competenze non precedentemente indicate.

COAUTRICE DI ARTICOLI SCIENTIFICI SU RIVISTE INTERNAZIONALI CON REFEREE, RELATRICE A CONGRESSI, STAGES ALL'ESTERO, COAUTRICE DI PUBBLICAZIONI SU ASPETTI ANCHE NON MEDICI DELLE MALATTIE METABOLICHE

PATENTE O PATENTI

B

ULTERIORI INFORMAZIONI**ALLEGATI**