



FORMATO EUROPEO PER IL  
CURRICULUM VITAE



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome **CASTORI MARCO**  
Indirizzo  
Telefono  
E-mail

Nazionalità Italiana

Codice Fiscale  
Luogo di nascita ROMA  
Data di nascita 17 GIUGNO 1977

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

**POSIZIONE ATTUALE**

Dal Marzo 2017 ad oggi: Direttore Unità Operativa Complessa (ex Dirigente Medico II Livello) di Genetica Medica presso Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza (San Giovanni Rotondo, Foggia).

Dal Marzo 2017 ad oggi: Referente di Presidio Rete Malattie Rare Regione Puglia presso Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza.

Dal Gennaio 2022 ad oggi: *Institutional Representative* Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, ReCONNET - European Reference Network for Rare and Uncommon Diseases (musculoskeletal disorders) presso la Commissione Europea.

Dal Gennaio 2022 ad oggi: *Institutional Representative* Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, ERN-SKIN - European Reference Network for Rare and Uncommon Diseases (skin disorders) presso la Commissione Europea.

*Altri incarichi istituzionali*

Dal Marzo 2019 ad oggi: Coordinatore del Gruppo di Lavoro per la Rete Provinciale Malattie Rare della Provincia di Foggia.

*Impegni associativi*

- Membro del "Medical and Scientific Board" della "The Ehlers-Danlos Society" (<https://www.ehlers-danlos.com/our-boards/>).
- Membro del "Hypermobile EDS and Hypermobility Spectrum Disorders Working Group" dello "International Consortium on Ehlers-Danlos syndromes and related disorders" (<https://www.ehlers-danlos.com/committees/>).
- Membro del Comitato Scientifico dell'Associazione per la Ricerca Cura ed Assistenza Sindromi di Ehlers-Danlos e patologie Correlate (ARCASED) (<https://associazione.arcased.it/presentazione-cms/>).
- Membro del Comitato Tecnico-Scientifico dell'Associazione AISP (Associazione Italiana Sindrome di Poland) (<https://www.sindromedipoland.org/chi-siamo/>).
- Membro del Comitato Scientifico dell'Associazione Malformazioni Linfatiche ([https://www.associazione-malformazioni-linfatiche.org/?page\\_id=8](https://www.associazione-malformazioni-linfatiche.org/?page_id=8)).
- Presidente Onorario (Président d'Honneur) del Groupe d'Etude et de Recherche du Syndrome Ehlers-Danlos - GERSED Belgique (<https://gersedbelgique.com/>).

**PRECEDENTI ATTIVITA' E CARICHE**

Dal Febbraio 2019 al 31 Dicembre 2021: *External Expert* per la tematica “EDS” nell’ambito del *ReCONNET European Reference Network* (rete europea di expertise per le patologie muscoloscheletriche rare e a bassa frequenza).

Dall’Aprile 2015 al Marzo 2021: membro del comitato scientifico (Comité Scientifique) del Groupe d’Etude et de Recherche du Syndrome Ehlers-Danlos – GERSSED (<http://www.gersed.com/comite-scientifique>).

Dal 2013 al 2019: Consulente Tecnico d’Ufficio (CTU) presso il Tribunale di Roma, sezione Civile.

Dal Dicembre 2009 a Febbraio 2017: dirigente medico di I livello (Genetica Medica; approvazione graduatoria Dicembre 2007) - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Dal Giugno 2010 al Febbraio 2017: Referente Aziendale (AO San Camillo-Forlanini) per specifiche Patologie Rare (secondo DM 279/2001) per il Registro Regionale Malattie Rare - Regione Lazio.

Dal Gennaio 2014 a Febbraio 2017: incarico alfa3 per “le patologie ereditarie del tessuto connettivo”.

Giugno 2008 – Dicembre 2009: medico contrattista per attività ambulatoriale - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Dal Dicembre 2016 al Febbraio 2017: Rappresentante Aziendale (AO San Camillo-Forlanini) per l’*European Reference Network* sulle malattie rare del tessuto connettivo e muscolo scheletriche (sindromi di Ehlers-Danlos).

### **PRECEDENTI ATTIVITA’ DI FORMAZIONE E RICERCA**

27 Settembre - 8 Ottobre 2010: *Sabbatical activity* presso il Dipartimento di Genetica Medica/Pediatria presso la *University of Utah*, Salt Lake City, Utah.

Novembre 2009 - Ottobre 2012: dottorando di ricerca - Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Sperimentale, “Sapienza” Università di Roma.

Ottobre 2008 - Ottobre 2009: collaboratore scientifico - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare (direttore: Prof.ssa Giovanna Zambruno), Istituto Dermopatico dell’Immacolata - IRCCS, Roma.

Marzo 2007 - Maggio 2008: medico frequentatore - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Dicembre 2006 - Giugno 2008: contrattista medico - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare (direttore: Prof.ssa Giovanna Zambruno), Istituto Dermopatico dell’Immacolata - IRCCS, Roma.

Dicembre 2005 - Novembre 2006: medico specializzando - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare (direttore: Prof.ssa Giovanna Zambruno), Istituto Dermopatico dell’Immacolata - IRCCS, Roma.

Gennaio 2003 - Novembre 2006: medico specializzando - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Novembre 2002 - Ottobre 2006: medico specializzando (genetica clinica, genetica molecolare, citogenetica) - Istituto CSS-Mendel (direttore: prof. Bruno Dallapiccola), Roma.

Ottobre 2002 - Ottobre 2006: medico specializzando - radiologia pediatrica (prof. Mario Roggini), Clinica Pediatrica, Policlinico “Umberto I”, Roma.

### **TITOLI**

23 luglio 1996: **Diploma di maturità classica** con votazione 60/60. Liceo “Virgilio” di Roma.

8 novembre 2002: **Laurea in Medicina e Chirurgia** con votazione 110/110 e lode. Titolo della tesi: “Il gene DRD5 come fattore di suscettibilità per la distonia cervicale” (Relatore: Prof. Bruno Dallapiccola). Università “la Sapienza” di Roma.

18 novembre 2003: **Iscrizione all’albo dei medici-chirurghi ed odontoiatri** della Provincia di Roma con numero d’ordine M 52823.

22 novembre 2006: **Specializzazione in Genetica Medica** con votazione 70/70 e lode. Titolo della tesi: “Contributo alla conoscenza degli aspetti clinici e molecolari della sindrome di Joubert e sindromi correlate” (Relatore: Prof. Bruno Dallapiccola). Università “la Sapienza” di Roma.

14 febbraio 2013: **Dottorato di Ricerca in Genetica Medica** con votazione Ottimo. Titolo della tesi: “Caratterizzazione degli aspetti neuromotori e correlazioni genotipo-fenotipo nelle sindromi di Ehlers-Danlos: verso nuove prospettive terapeutiche” (Relatore: Prof.ssa Paola Grammatico). Università “la Sapienza” di Roma.

19 Ottobre 2018: **Abilitazione Nazionale a Professore II Fascia** - Settore Concorsuale 06/A1 - Genetica Medica (quinto quadrimestre Abilitazione Scientifica Nazionale 2016-2018), valido fino al 19 Ottobre 2029 (<https://asn16.cineca.it/pubblico/miur/esito-abilitato/06%252FA1/2/5>).

30 settembre 2019: **Certificato di Formazione Manageriale** con esito positivo. Corso di

formazione manageriale per dirigenti sanitari incaricati della Direzione di Struttura Complessa. Rilasciato ai sensi del D.LGS. 502/92 e SS.MM.I., del Decreto del Presidente della Repubblica 484 del 10-12-1997, del Decreto del Ministero della Sanità del 01-08-2000 e dell'Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano del 10-07-2003. 24 Settembre 2022: **Abilitazione Nazionale a Professore I Fascia** - Settore Concorsuale 06/A1 - Genetica Medica (terzo quadrimestre Abilitazione Scientifica Nazionale 2021-2023), valido fino al 24 Settembre 2033 (<https://asn21.cineca.it/pubblico/miur/esito-abilitato/06%252FA1/1/3>).

#### **SOCIETA' SCIENTIFICHE**

Società Italiana di Genetica Umana  
The Ehlers-Danlos Society

#### **CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI**

MADRELINGUA

ALTRA LINGUA

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

ITALIANO

Inglese

OTTIMA

OTTIMA

BUONA

#### **CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE**

#### **ATTIVITA' DI GOVERNANCE CLINICA**

Il Dr. Marco Castori è responsabile di una Unità Operativa Complessa che, nel 2021, è composta da 3 unità dirigente medico (incluso Responsabile), 11 unità dirigente biologo, 4 unità personale infermieristico, 1 coordinatore tecnico, 8 unità tecnico sanitario laboratorio biomedico, 2 unità amministrative, 4 unità di personale a contratto. Tale unità si compone di una UOS Laboratorio Diagnostico di Genetica Medica ed un Servizio Clinico di Genetica Medica. Nel 2019, sono state eseguite >5000 analisi di genetica molecolare e citogenetica, di cui >2000 analisi NGS con pannellistica multigenica o esomiche e >500 array genomici (SNParray e XOnarray), e >1300 visite di Genetica Medica. L'Unità è principalmente dedicata alla diagnostica molecolare di malattie rare nel settore delle forme mendeliane/genomiche di patologie del neurosviluppo, delle sindromi dismorfiche/polimalformative, delle patologie ereditarie dei tessuti connettivi/ossa/vasi (incluse patologie del metabolismo osseo), e delle sindromi con predisposizione oncologica. L'attività diagnostica dell'Unità Operativa comprende non solo le necessità di Casa Sollievo della Sofferenza ma è riferimento per la Puglia e per molte regioni limitrofe. Per alcune patologie, i campioni provengono da tutto il territorio nazionale. Presso il laboratorio è attivo un sistema di verifica composto di controlli di qualità interni e controlli di qualità esterni (questi ultimi per indagini selezionate) secondo le indicazioni della Unità Operativa Qualità ed Accredimento della struttura di appartenenza. Le visite di genetica medica sono destinate essenzialmente alla valutazione e follow-up di pazienti con sospetta malattia rara e quesiti di oncogenetica. Il Servizio è referente per decine di codici di esenzione per malattia rara quindi si occupa di certificazioni e di piani terapeutici personalizzati e dei monitoraggi secondo in accordo alle norme regionali e nazionali.

Il dr. Marco Castori è Referente Aziendale della Rete Regionale Malattie Rare. Per questo ha istituito e coordina, con il supporto della Direzione Sanitaria, lo Sportello Malattie Rare. Quest'ultimo rappresenta una piattaforma unificata di accesso per pazienti con (sospetta) malattia rara per valutazioni ambulatoriali con personale dedicato. Al momento, lo Sportello Malattie Rare coinvolge più di 20 discipline/unità operative sanitarie sia in area adulta che pediatrica. Da Maggio 2019, il dr. Marco Castori è coordinatore del tavolo di lavoro della Piattaforma Provinciale Malattie Rare - Foggia, coinvolgente ASL Foggia e l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Ospedali Riuniti di Foggia per il miglioramento di accoglienza a presa in carico della persona con (sospetta) malattia rara residente in provincia di Foggia.

#### **ATTIVITÀ ASSISTENZIALE**

L'attività assistenziale del dr. Marco Castori attualmente comprende due-tre sedute settimanali di ambulatori dedicati a pazienti pediatrici ed adulti affetti da svariate patologie di possibile origine genetica. Gli argomenti di principale interesse del dr. Castori includono le patologie ereditarie del tessuto connettivo (sindromi di Ehlers-Danlos, patologie del *pathway* del TGFbeta, osteogenesi imperfetta, sindrome di Stickler, aortopatie ereditarie), le displasie ossee, le patologie del neurosviluppo, le sindromi dismorfiche/polimalformative e le patologie ereditarie della cute. L'attività ambulatoriale svolta si compone di una valutazione diagnostica inclusa scelta ed interpretazione del test genetico, consulenza genetica e coordinamento della presa in carico specialistica, nell'ambito di quanto stabilito dalla legislatura vigente relativa alla rete nazionale dei centri di riferimento delle malattie rare.

## ATTIVITA' SCIENTIFICA

L'attività scientifica del dr. Marco Castori è riportata, in termini di pubblicazioni, nella sezione apposita di questo CV. La produzione scientifica è variegata ed include (i) descrizioni di fenotipi rari o unici (sindromi ultrarare e nuove), (ii) identificazione di nuovi geni-malattia, (iii) espansione dello spettro mutazionale associato a geni-malattia noti, (iv) studi di correlazioni genotipo-fenotipo/prognosi, (v) caratterizzazione fenotipica su ampie casistiche di patologie genetiche rare, (vi) esperienze terapeutiche su singoli pazienti o gruppi di pazienti affetti da patologie genetiche rare, (vii) studi di patologia fetale.

L'attuale tematica di maggior interesse del dr. Marco Castori sono le patologie del tessuto connettivo, la cardiogenetica, le vasculopatie ereditarie e le patologie del neurosviluppo. Presso l'unità operativa diretta si svolge attività diagnostica molecolare dedicata a decine di patologie afferenti a tali tematiche, su campioni provenienti da molte regioni del territorio nazionale. Congiuntamente all'attività clinica svolta dal dr. Castori, questa combinazione assicura un'ampia fonte di argomenti di approfondimento scientifico su base collaborativa nazionale ed internazionale. In ambito sperimentale, presso l'unità diretta dal dr. Castori sono attualmente in corso studi sulla transizione in diagnostica delle tecnologie OMICHE e su modelli cellulari per il trattamento della variante vascolare della sindrome di Ehlers-Danlos.

## FINANZIAMENTI/CLINICAL TRIALS

- 2018 *Site Principal Investigator*. Treat\_CCM: propranololo nelle malformazioni cavernose cerebrali (clinical trial no-profit approvato AIFA). Sponsor e coordinatori: Istituto Mario Negri e Istituto di Oncologia Molecolare FIRC (Milano). Leader del progetto: dr. Roberto Latini e prof.ssa Elisabetta Dejana (clinicaltrials.gov: NCT03589014).
- 2020 *Coordinatore Scientifico (PI)*. Malattie non diagnosticate in Puglia: istituzione di un centro di riferimento di rilevanza regionale per la ricerca delle malattie rare senza diagnosi, dalla diagnosi al counseling genetico per l'orientamento alle cure. Finanziamento: 70.000 euro. Ente Finanziatore: Regione Puglia [bando competitivo]. Durata: 2 anni.
- 2022 *Coordinatore Scientifico (PI)*. "Surviving vascular Ehlers-Danlos SYndrome (SEDSY): an explorative study for drug repurposing in a life-threatening connective tissue disorder. Finanziamento: 50.000 euro. Ente Finanziatore: Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare - Associazione di Promozione Sociale (APS). Durata: 1 anno.
- 2022 *Coordinatore Scientifico (PI)*. A cost-effective multi-OMICs strategy for the diagnosis of rare Mendelian disorders by integrating data from exome, whole-transcriptome and low-pass genome sequencing in Medical Genetics outpatient clinics (RF-2021-12373524). Finanziamento: 450.000 euro. Ente Finanziatore: Ministero della Salute [bando competitivo]. Durata: 3 anni.
- 2024 *Coordinatore Scientifico (PI)*. EUCARDIS: Empowering mUltidimensional diagnostics and molecular prognostication of primary CARDIomyopathies and heart rhythm disorderS (PNRR-MCNT2-2023-12377305). Finanziamento: 1.000.000 euro. Ente Finanziatore: Ministero della Salute [bando competitivo]. Durata: 2 anni.
- 2024 *Coordinatore Scientifico (PI)*. Surviving vascular Ehlers-Danlos SYndrome (SEDSY): an explorative study for drug repurposing in a life-threatening connective tissue disorder [prosecuzione del progetto]. Finanziamento: 50.000 euro. Ente Finanziatore: Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare - Associazione di Promozione Sociale (APS). Durata: 1 anno.

## INSEGNAMENTI

- 2018/2024 Docente aggregato per l'insegnamento di "Genetica Medica", Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Aldo Moro, Bari.
- 2015/2017 Docente aggregato per l'insegnamento di "Genetica Medica", Scuola di Specializzazione in Ortognatodonzia, Facoltà di Medicina e Odontoiatria, Sapienza Università di Roma, Policlinico Umberto I.
- 2011/2017 Docente in convenzione sanità per l'insegnamento di "Genetica Medica", Corso di Laurea (I livello) per Infermiere Professionale (Corso "M"), Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.
- 2011/2016 Docente in convenzione sanità per l'insegnamento "per la conoscenza di

- almeno una lingua straniera" ("Inglese Scientifico"), Corso di Laurea (I livello) per Tecnico di Laboratorio Biomedico, Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.
- 2012/2015 Docente in convenzione sanità per l'insegnamento per l'insegnamento "per la conoscenza di almeno una lingua straniera" ("Inglese Scientifico"), Corso di Laurea (I livello) per Dietista, Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.
- 2012/2015 Docente in convenzione sanità per l'insegnamento di "Biologia Applicata", Corso di Laurea (I livello) per Infermiere Professionale (Corso "M"), Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.
- 2012/2014 Docente a contratto per l'insegnamento di "Consulenza Genetica", Master di II Livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.

#### ATTIVITÀ DI TUTORAGGIO

- 2012/2013 Correlatore per tesi di laurea triennale (laureanda: Ionela Chelo) in Scienze Motorie Sport e Salute (L-22) con titolo "L'*habitus* nella sindrome di Ehlers-Danlos variante ipermobile: studio antropometrico e clinico-ortopedico dell'iper mobilità articolare generalizzata" presso l'Università degli Studi di Firenze.
- 2012/2013 Relatore per la tesi di master di II livello (dr.ssa Stefania Santucci) in diagnosi prenatale e patologia fetale con titolo "screening e diagnosi prenatale delle displasie scheletriche: aspetti ecografici" presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza".
- 2012/2013 Relatore per la tesi di master di II livello (dr.ssa Santina Reitano) in diagnosi prenatale e patologia fetale con titolo "Diagnosi prenatale di Sindrome di Nager con ernia diaframmatica e una nuova mutazione del gene SF3B4" presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza".
- 2014/2015 Correlatore per la tesi di laurea in "Tecniche di Laboratorio Biomedico" (laureanda Elena Mihaela Tudor) con titolo "Scheletogenesi assiale nelle aneuploidie umane: uno studio su 146 feti" presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza".
- 2014/2015 Correlatore per la tesi di specializzazione in "Genetica Medica" (candidato Dr.ssa Giulia Pascolini) con titolo "Studio radiologico dei difetti della scheletogenesi assiale in 146 feti affetti da aneuploidia" presso l'Università degli Studi di Tor Vergata di Roma.
- 2015/2016 Correlatore per la tesi di specializzazione in "Genetica Medica" (candidato Dr.ssa Silvia Morlino) con titolo "Contributo della genetica clinica alla caratterizzazione fenotipica ed alla gestione di patologie sindromi che: la sindrome di Ehlers-Danlos di tipo ipermobile verso una nuova nosologia ed una presa in carico multispecialistica" presso l'Università degli Studi di Tor Vergata di Roma.
- 2016/2017 Correlatore per la tesi di specializzazione in "Neuropsichiatria Infantile" (candidato Dr.ssa Caterina Piedimonte) presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza".
- 2019/2020 Correlatore per la tesi di specializzazione in "Genetica Medica" dal titolo "Implementazione di un workflow di analisi next-generation sequencing e di interpretazione clinica delle varianti di sequenza in patologie geneticamente e clinicamente eterogenee: l'esempio dei disturbi del neurosviluppo" (candidato Dr. Pietro Palumbo) presso l'Università degli Studi di Bari "Aldo Moro".
- 2021/2022 Relatore per la tesi di Master di II Livello in "Bioinformatica e Data Science" dal titolo "Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in hereditary connective tissue disorders associated to COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL11A1, COL11A2 and COL12A1" presso l'Università degli Studi di Siena.

*Il/la sottoscritto, consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità*

*NB: i dati personali contenuti nel presente documento saranno trattati ai sensi del Regolamento UE 2016/679 (GDPR), si autorizza l'Ente/Società al trattamento dei dati personali qui riportati ai fini esclusivi legati alle collaborazioni professionali*

*Roma, 05-05-2024*

## INFORMAZIONI PERSONALI

SILVIA MORLINO



Data di nascita 08/02/1984 | Nazionalità Italiana

## PROFESSIONE

**MEDICO CHIRURGO, SPECIALISTA IN GENETICA MEDICA**PRINCIPALI INTERESSI CLINICI  
E DI RICERCA

- Bioetica
- Patologie ereditarie del tessuto connettivo
- Cardiogenetica
- Dismorfologia e sindromi con patologie del neurosviluppo
- Patologie neurodegenerative e neuromuscolari dell'età evolutiva
- Oncogenetica costituzionale
- Patologia fetale

## OCCUPAZIONE ATTUALE

**Dirigente Medico di I livello Specialista in Genetica Medica**, presso l'UOC Genetica Medica della Fondazione IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza", San Giovanni Rotondo.

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

12 Gennaio 2024

**Master universitario in Bioetica dell'area materno-infantile – V edizione (A.A. 2022-2023)** presso l'Università LUMSA di Roma.

6 Giugno 2023

**Abilitazione Scientifica Nazionale come Docente II Fascia** per settore concorsuale **06/A1 – Genetica Medica** - quinto quadrimestre 2021 – 2023 (<https://asn21.cineca.it/pubblico/miur/esito-abilitato/06%252FA1/2/5>).

26 Settembre 2022

**Premio della Società Italiana di Pediatria** con assegnazione di borsa di studio per *master universitario in Bioetica dell'area materno-infantile – V edizione* (A.A. 2022-2023) presso l'Università LUMSA di Roma.

1 Giugno 2020

**Membro del gruppo di ricerca** sulle patologie ereditarie del tessuto connettivo presso l'UOC Genetica Medica di Fondazione IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" per il progetto SEDSY sulla sindrome di Ehlers-Danlos vascolare, finanziato dall'Associazione di Pazienti "con Giacomo contro vEDS" (progetto annuale: 50.000 euro). Il gruppo sta inoltre studiando con progetti finanziati di ricerca finalizzata le basi molecolari, la patogenesi cellulare e la storia naturale delle sindromi correlate ai geni TAB2 e MAP3K7 e delle sindromi di Ehlers-Danlos, tra cui in particolare la forma COL1-related overlap oltre a quella vascolare.

1 Febbraio 2020

Attività di **ricerca clinica** e di **ambulatorio tematico** sui **disturbi del neurosviluppo e le sindromi con disabilità intellettiva** (bi-settimanale), sulle **patologie cardiovascolari** e le **patologie del tessuto connettivo ereditarie** (bi-settimanale) come dirigente medico presso l'UOC di Genetica Medica di Fondazione IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza".

20 Febbraio 2020

**Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica** (curriculum di Genetica Medica) con borsa di studio dal 1 Novembre 2016 al 31 Ottobre 2019 presso "Sapienza" Università degli studi di Roma (tutor: Prof. Paola Grammatico, UOC Lab. di Genetica Medica)

- AO San Camillo - Forlanini di Roma) con progetto dal titolo “Le patologie ereditarie del tessuto connettivo: nuovi geni, nuove correlazioni genotipo-fenotipo e nuovi fattori patogenetici che modificano la disabilità”.
- 18 Luglio 2016 **Specializzazione in Genetica Medica (50/50 con lode)**, presso “Sapienza” Università degli studi di Roma, federata con l’Università di Roma “Tor Vergata” come capofila (durata legale del corso: 5 anni), con tesi dal titolo: “Contributo della genetica clinica alla caratterizzazione fenotipica ed alla gestione di patologie sindromiche: la sindrome di Ehlers-Danlos di tipo ipermobile verso una nuova nosologia ed una presa in carico multi specialistica” (relatrice: Prof. P. Grammatico)
- 31 Marzo 2010 **Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia – classe n. 46/S (110/110 con lode)**, presso “Sapienza” Università di Roma con tesi dal titolo “la variante Q84R di TRIB3 aumenta il rischio per l’alterata omeostasi del glucosio ad insorgenza precoce” (relatore: Prof. A. Pizzuti).
- Luglio 2010 **Iscrizione all’Albo professionale dei Medici Chirurghi**, Ordine Provinciale di Roma con numero **58225**.
- Luglio 2003 **Diploma di maturità classica**, Liceo-Ginnasio Statale “Giulio Cesare” di Roma (95/100).

#### ATTIVITA' CLINICA

1. **Dirigente Medico di I livello Specialista in Genetica Medica** (contratto a tempo determinato dal 1°febbraio 2020 al 31 gennaio 2021, poi trasformato in indeterminato, tutt’ora in corso) presso l’Unità Operativa Complessa di Genetica Medica dell’**IRCCS “Casa Sollievo della Sofferenza” di San Giovanni Rotondo**.
2. Medico a contratto (Febbraio 2019 - Dicembre 2019) presso l’Unità Operativa di **Cardiologia San Paolo, Palidoro-Santa Marinella e Aritmologia dell’IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma** a supporto dell’ambulatorio plurisettimanale di cardiogenetica (media di 20 visite ambulatoriali/settimana).
3. Medico frequentatore (Gennaio 2018 - Gennaio 2019) presso l’ambulatorio di **Cardiogenetica** (referente: dr.ssa Anwar Baban) dell’Unità di **Cardiologia e Aritmologia dell’Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma** (responsabile: dr. Fabrizio Drago) con focus sulle cardiomiopatie ereditarie, le canalopatie, la familiarità per morte improvvisa, le aortopatie ereditarie e le sindromi con malformazioni cardiache.
4. Medico frequentatore (Gennaio 2018 - Dicembre 2018) presso l’Unità Operativa di **Genetica Medica** (responsabile: dr. Maria Cristina Digilio) **dell’Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma** con focus sulla dismorfologia e le sindromi polimalformative, con o senza le patologie del neurosviluppo.
5. Medico frequentatore (Maggio 2013 – Giugno 2016) presso la UOC di **Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative** (responsabile: dr. Enrico Silvio Bertini) dell’**Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma** con focus su patologie neuromuscolari e neurodegenerative dell’età evolutiva.
6. Medico frequentatore (Ottobre 2012 – Aprile 2013) presso la UOS **Diagnosi Prenatale** (referente: prof.ssa Antonella Giancotti) **del Policlinico Umberto I di Roma** con focus sulla patologia malformativa fetale.
7. Medico specializzando (Giugno 2011 - Luglio 2016) della **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell’Università Sapienza di Roma** c/o la sede dell’**AO San Camillo-Forlanini - UOC Laboratorio di Genetica Medica** (responsabile: prof.ssa Paola Grammatico) con focus su patologie ereditarie del tessuto connettivo, dismorfologia e sindromi polimalformative con e senza patologie del neurosviluppo, oncogenetica costituzionale (in collaborazione con la Breast Unit), emocromatosi ereditaria, diagnosi prenatale e patologia fetale. L’attività è consistita in visite di genetica medica e follow-up medici con compilazione dei piani terapeutici personalizzati perché centro di riferimento nell’ambito della rete regionale

malattie rare.

**ATTIVITA' DI LABORATORIO**

8. Durante lo svolgimento dell'internato per la tesi di laurea c/o l'**Istituto CSS-Mendel di Roma - Gruppo di ricerca sul Diabete** (responsabile: Prof. Vincenzo Trischitta): partecipazione a studi di associazione focalizzati primariamente sulla ricerca delle basi molecolari dell'insulino-resistenza e sul diabete di tipo 2; sviluppo ed impiego di metodiche di ricerca (PCR, RT-PCR, sequenziamento Sanger, ricerca genome wide) nello stesso ambito.
9. Durante la Specializzazione in Genetica Medica dell'Università Sapienza di Roma c/o la sede dell'**AO San Camillo-Forlanini - UOC Laboratorio di Genetica Medica** (responsabile: prof.ssa Paola Grammatico): *training di citogenetica* (Ottobre 2011- Aprile 2012) per l'acquisizione di rudimenti di citogenetica standard e molecolare con tecnologia CGH-array.
10. Durante la Specializzazione in Genetica Medica dell'Università Sapienza di Roma c/o la sede dell'**AO San Camillo-Forlanini - UOC Laboratorio di Genetica Medica** (responsabile: prof.ssa Paola Grammatico): *training di genetica molecolare* (Marzo 2013- Marzo 2015) per l'acquisizione di rudimenti di sequenziamento di nuova generazione (NGS).

**COMPETENZE PERSONALI**

Lingua madre ITALIANO

INGLESE

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
B2	C2	B1	B2	C1

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato  
Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze informatiche

Ottima padronanza degli strumenti della suite di Office (elaboratore di testi, foglio elettronico, software di presentazione), del sistema EOS per la gestione delle attività diagnostiche del laboratorio di Genetica Medica e della cartella clinica per la consulenza genetica e del sistema SISWEB per la gestione del dossier sanitario elettronico.

**ATTIVITA' SCIENTIFICA**

**FINANZIAMENTI**

1. Finanziamento per **Progetto Avvio alla Ricerca 2013** dell'Università "Sapienza" di Roma, dal titolo: "Analisi mutazionale con NGS per geni rari correlati a tumore mammario in famiglie BRCA1/BRCA2 negative".
2. Contributo della Genetica Medica nella valutazione multidisciplinare del paziente con sindrome di Ehlers-Danlos presso il Centro di Riabilitazione "Vaclav Vojta". Questa attività è stata finanziata per il 2016-2017 dall'**associazione nazionale dei pazienti C.E.D.I. ONLUS**.
3. Finanziamento per **Progetto di Ricerca di Ateneo (Progetto Piccolo) 2016** della Università "Sapienza" di Roma, dal titolo: "Disturbo della coordinazione motoria, ipermobilità articolare e sindrome di Ehlers-Danlos. Correlazione genotipo-fenotipo".

**PREMI**

dal 26-09-2022 ad oggi

Vincitrice del premio della Società Italiana di Pediatria con assegnazione di borsa di studio per master universitario in Bioetica dell'area materno-infantile - V edizione (A.A. 2022-2023) presso l'Università LUMSA di Roma, conseguito il 12 gennaio 2024.

Selezione effettuata in base ai titoli tra candidati Soci SIP in regola con le quote sociali SIP.

### PUBBLICAZIONI - RIASSUNTO

**Pubblicazioni internazionali con *impact factor*: 46** (di cui 11 come primo nome)

*Impact factor* totale: 173,512

*Impact factor* medio: 3,69

H-index: 16

### Altre pubblicazioni

Pubblicazioni internazionali senza *impact factor*: 1

Capitoli di libri: 1

Contributo a PDTA regionali: 1

### PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE CON *IMPACT FACTOR* (IF)

1. Castori M, Scarciolla O, **Morlino S**, Manente L, Biscaglia A, Fragasso A, Grammatico P. Whorled Hairless Nevus of the Scalp, Linear Hyperpigmentation, and Telangiectatic Nevi of the Lower Limbs: A Novel Variant of the "Phacomatosis Complex". **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 445-449. [IF: 2.802] PMID: 22247078 DOI: 10.1002/ajmg.a.34403
2. Castori M, **Morlino S**, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, Camerota F, Grammatico P. Management of Pain and Fatigue in the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type): Principles and Proposal for a Multidisciplinary Approach. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 2055-2070. [IF: 2.802] PMID: 22786715 DOI: 10.1002/ajmg.a.35483
3. Castori M, **Morlino S**, Dordoni C, Celletti C, Camerota F, Ritelli M, Venturini M, Grammatico P, Colombi M. Gynecologic and Obstetric Implications of the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type) in 82 Italian Patients. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 2176-2182. [IF: 2.802] PMID: 22847925 DOI: 10.1002/ajmg.a.35506
4. Castori M, **Morlino S**, Radio FC, De Bernardo C, Grammatico P. The "Old Theme" of Variability versus Transitory Phenotypes in Thanatophoric Dysplasia Type 1: Two 19-Week-Old Fetuses with ("San Diego" Variant) and without Ragged Metaphyses due to the Same FGFR3 Mutation. **Am J Med Genet A** 2013; 161A: 2675-2677. [IF: 2.802] PMID: 24038754 DOI: 10.1002/ajmg.a.36131
5. Castori M, **Morlino S**, Ritelli M, Brancati F, De Bernardo C, Colombi M, Grammatico P. Late Diagnosis of Lateral Meningocele Syndrome in a 55-Year-Old Woman with Symptoms of Joint Instability and Chronic Musculoskeletal Pain. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 528-534. [IF: 2.802] PMID: 24311540 DOI: 10.1002/ajmg.a.36301
6. Castori M, **Morlino S**, Celletti C, Ghibellini G, Bruschini M, Grammatico P, Blundo C, Camerota F. Re-Writing the Natural History of Pain and Related Symptoms in the Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2013; 161A: 2989-3004. [IF: 2.802] PMID: 24254847 DOI: 10.1002/ajmg.a.36315
7. Castori M, **Morlino S**, Grammatico P. Towards a Re-Thinking of the Clinical Significance of Generalized Joint Hypermobility, Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 588-590. [IF: 2.802] PMID: 24504907 DOI: 10.1002/ajmg.a.36437
8. Castori M, Bottillo I, Laino L, **Morlino S**, Grammatico B, Grammatico P. An additional patient with 3q27.3 microdeletion syndrome. **J Child Neurol** 2014 Jul 17. [IF: 1.987]
9. Castori M, Bottillo I, D'Angelantonio D, **Morlino S**, De Bernardo C, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. A 22-week-old fetus with Nager syndrome and congenital diaphragmatic hernia due to a novel SF3B4 mutation. **Mol Syndromol** 2014; 5: 241-4. [IF:1.631] PMID: 25337072 PMID: 25337072 PMID: 25337072 DOI: 10.1159/000365769
10. Castori M, Dordoni C, Valiante M, Sperduti I, Ritelli M, **Morlino S**, Chiarelli N, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Nosology and inheritance pattern(s) of joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: A study of intrafamilial and interfamilial variability in 23 Italian pedigrees. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 3010-20. [IF: 2.802]

- PMID: 25338840 DOI: 10.1002/ajmg.a.36805
11. **Morlino S**, Castori M, Servadei F, Laino L, Silvestri E, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P. Oropharyngeal teratoma, oral duplication, cervical diplomyelia and anencephaly in a 22-week fetus: A review of the craniofacial teratoma syndrome. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2015; 103: 554-566. [IF: 2.146] PMID: 25360518 DOI: 10.1002/bdra.23327
  12. Castori M, Dordoni C, **Morlino S**, Sperduti I, Ritelli M, Valiante M, Chiarelli N, Zanca A, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Spectrum of Mucocutaneous Manifestations in 277 Patients with Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet C** 2015; 169:43-53. [IF: 3.908] PMID: 25655071 DOI: 10.1002/ajmg.c.31425
  13. Castori M, **Morlino S**, Ghibellini G, Camerota F, Celletti C, Grammatico P. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome(s), and head and cervical pain. **Am J Med Genet C** 2015; 169:84-96. [IF: 3.908] PMID: 25655119 DOI: 10.1002/ajmg.c.31426
  14. Castori M, **Morlino S**, Pascolini G, Blundo C, Grammatico P. Gastrointestinal and nutritional issues in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C** 2015; 169:54-75. [IF: 3.908] PMID: 25821092 DOI: 10.1002/ajmg.c.31431
  15. Castori M, Bottillo I, **Morlino S**, Barone C, Cascone P, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P, Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia, and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ6. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2016; 106: 61-68. [IF:2.146] PMID: 26663529 DOI: 10.1002/bdra.23463
  16. Castori M, **Morlino S**, Sana ME, Paradisi M, Tadini G, Angioni A, Malacarne M, Grammatico P, lascone M, Forzano F. Clinical and molecular characterization of two patients with palmoplantar keratoderma-congenital alopecia syndrome type 2. **Clin Exp Dermatol** 2016; 41: 632-635. [IF:3.470] PMID: 27339777 DOI: 10.1111/ced.12857
  17. Picci F, \* **Morlino S**, \* Castori M, Buffone E, De Luca A, Grammatico P, Guida V. Identification of a second HOXA2 nonsense mutation in a family with autosomal dominant non-syndromic microtia and distinctive ear morphology. **Clin Genet** 2017; 91: 774-779. [IF:4.438]\*questi autori hanno contribuito in modo equivalente PMID: 27503514 DOI: 10.1111/cge.12845
  18. Ritelli M, **Morlino S**, Giacomuzzi E, Carini G, Cinquina V, Chiarelli N, Majore S, Colombi M, and Castori M. Ehlers-Danlos Syndrome with Lethal Cardiac Valvular Dystrophy in Males Carrying a Novel Splice Mutation in FLNA. **Am J Med Genet A** 2017; 173: 169-176. [IF: 2.802] PMID: 27739212 DOI: 10.1002/ajmg.a.38004
  19. Travaglini L, Nardella M, Bellacchio E, D'Amico A, Capuano A, Frusciante R, Di Capua M, Cusmai R, Barresi S, **Morlino S**, Fernández-Fernández JM, Trivisano M, Specchio N, Valeriani M, Vigeveno F, Bertini E, Zanni G. Missense mutations of CACNA1A are a frequent cause of autosomal dominant nonprogressive congenital ataxia. **Eur J of Paediatr Neurol** 2017; 21: 450-456. [IF:3.140] PMID: 28007337 DOI: 10.1016/j.ejpn.2016.11.005
  20. Ritelli M, **Morlino S**, Giacomuzzi E, Bernardini L, Torres B, Santoro G, Ravasio V, Chiarelli N, D'Angelantonio D, Novelli A, Grammatico P, Colombi M, Castori M. A recognizable systemic connective tissue disorder with polyvalvular heart dystrophy and dysmorphism associated with TAB2 mutations. **Clin Genet** 2018; 93: 126-133. [IF: 4.438] PMID: 28386937 DOI: 10.1111/cge.13032
  21. **Morlino S**, Dordoni C, Sperduti I, Venturini M, Celletti C, Camerota F, Colombi M, Castori M. Refining patterns of joint hypermobility, habitus, and orthopedic traits in joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet A** 2017; 173: 914-929. [IF: 2.802] PMID: 28266107 DOI: 10.1002/ajmg.a.38106
  22. Colombi M, Dordoni C, Venturini M, Ciaccio C, **Morlino S**, Chiarelli N, Zanca A, Calzavara-Pinton P, Zoppi N, Castori M, Ritelli M. Spectrum of mucocutaneous, ocular and facial features and delineation of novel presentations in 62 classical Ehlers-Danlos syndrome patients. **Clin Genet** 2017; 92: 624-631. [IF: 4.438] PMID: 28485813 DOI: 10.1111/cge.13052

23. Castori M, **Morlino S**, Ungelenk M, Pareyson D, Salsano E, Grammatico P, Tolosano E, Kurth I, Chiabrando D. Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa coexisting with sensory-autonomic neuropathy and leukemia due to the homozygous p.Pro221Ser FLVCR1 mutation. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2017; 174: 732-739. [IF:3.568] PMID: 28766925 DOI: 10.1002/ajmg.b.32570
24. Gerbino A, Bottillo I, Milano S, Lipari M, Zio R, **Morlino S**, Mola MG, Procino G, Re F, Zachara E, Grammatico P, Svelto M, Carosino M. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects. **Cell Physiol Biochem** 2017; 44: 1559-1577. [IF:5.141] PMID: 29197877 DOI: 10.1159/000485651
25. **Morlino S**, Castori M, Dordoni C, Cinquina V, Santoro G, Grammatico P, Venturini M, Colombi M, Ritelli M. A novel MAP3K7 splice mutation causes cardiospondylocarpofacial syndrome with features of hereditary connective tissue disorder. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 582-586. [IF: 4.246] PMID: 29467388 PMCID: PMC5891500 DOI: 10.1038/s41431-017-0079-x
26. Piedimonte C, Penge R, **Morlino S**, Sperduti I, Terzani A, Giannini MT, Colombi M, Grammatico P, Cardona F, Castori M. Exploring relationships between joint hypermobility and neurodevelopment in children (4-13 years) with hereditary connective tissue disorders and developmental coordination disorder. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2018, 177: 546-556. [IF: 3.568] PMID: 30070022 DOI: 10.1002/ajmg.b.32646
27. **Morlino S**, Dordoni C, Sperduti I, Clark C, Piedimonte C, Fontana A, Colombi M, Grammatico P, Copetti M, Castori M. Italian validation of the functional difficulties questionnaire (FDQ-9) and its correlation with major determinants of quality of life in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorder. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2019; 180: 25-34. [IF: 3.568] PMID: 30471081 DOI: 10.1002/ajmg.b.32698
28. **Morlino S**, Alesi V, Cali F, Lepri FR, Secinaro A, Grammatico P, Novelli A, Drago, Castori M, Baban A. LTBP2-related “Marfan-like” phenotype in two Roma/Gypsy subjects with the LTBP2 homozygous p.R299X variant. **Am J Med Genet A** 2019 179:104-112. [IF: 2.802] PMID: 30565850 DOI: 10.1002/ajmg.a.10
29. Copetti M, **Morlino S**, Colombi M, Grammatico P, Fontana A, Castori M. Severity classes in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders: a pilot study of 105 Italian patients. **Rheumatology (Oxford)** 2019 58:1722-1730. [IF: 7.580] PMID: 30783660 DOI: 10.1093/rheumatology/kez029
30. Guarnieri V, **Morlino S**, Di Stolfo G, Mastroianno S, Mazza T, Castori M. Cardiac valvular Ehlers-Danlos syndrome is a well-defined condition due to recessive null variants in COL1A2. **Am J Med Genet A** 2019; 179: 846-851. [IF: 2.802] PMID: 30821104 DOI: 10.1002/ajmg.a.61100
31. **Fusco C**, Morlino S, Micale L, Ferraris A, Grammatico P, Castori M. Characterization of Two Novel Intronic Variants Affecting Splicing in FBN1-Related Disorders. **Genes** 2019;10. [IF: 4.096] PMID: 31185693 PMCID: PMC6627396 DOI: 10.3390/genes10060442
32. **Morlino S**, Carbone A, Ritelli M, Fusco C, Giambra V, Nardella G, Notarangelo A, Panelli P, Mazzoccoli G, Zoppi N, Grammatico P, Wade EM, Colombi M, Castori M, e Micale L. TAB2 c.1398dup variant leads to haploinsufficiency and impairs extracellular matrix homeostasis. **Hum Mutat** 2019; 40:1886-1898. [IF: 4.878] PMID: 31250519 DOI: 10.1002/humu.23834
33. **Morlino S**, Micale L, Ritelli M, Rohrbach M, Zoppi N, Vandersteen A, Mackay S, Agolini E, Coccidiferro D, Sasaki E, Madeo A, Ferraris A, Reardon W, Di Rocco M, Novelli A, Grammatico P, Malfait F, Mazza T, Hakim A, Giunta C, Colombi M, Castori M. COL1-related overlap disorder: A novel connective tissue disorder incorporating the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap. **Clin Genet** 2020; 97: 396-406. [IF: 4.438] PMID: 31794058 DOI: 10.1111/cge.13683
34. Micale L, **Morlino S**, Biagini T, Carbone A, Fusco C, Ritelli M, Giambra V, Zoppi N, Nardella G, Notarangelo A, Schirizzi A, Mazzoccoli G, Grammatico P, Wade EM, Mazza T, Colombi M, Castori M. Insights into the molecular pathogenesis of cardiospondylocarpofacial syndrome: MAP3K7 c.737-7A>G variant alters the TGFβ-mediated α-SMA cytoskeleton assembly and autophagy. **Biochim Biophys Acta Mol**

- Basis Dis** 2020; 1866: 165742. [IF:5.187] PMID: 32105826 DOI: 10.1016/j.bbadis.2020.165742
35. Micale L, **Morlino S**, Schirizzi A, Agolini E, Nardella G, Fusco C, Castellana S, Guarneri V, Villa R, Bedeschi MF, Grammatico P, Novelli A, Castori M. Exon-trapping assay improves clinical interpretation of *COL11A1* and *COL11A2* intronic variants in Stickler syndrome type 2 and otospondylomegaepiphyseal dysplasia. **Genes** 2020; 11: 1513. [IF: 4.096] PMID: 33348901 PMCID: PMC7766184 DOI: 10.3390/genes11121513
  36. **Morlino S**, Nardella G, Castellana S, Micale L, Copetti M, Fusco C, Castori M. Review of clinical and molecular variability in autosomal recessive cutis laxa 2A. **Am J Med Genet A** 2021; 185: 955-965. [IF: 2.802] PMID: 33369135 DOI: 10.1002/ajmg.a.62047
  37. Majore S, Agolini E, Micale L, Pascolini G, Zuppi P, Cocciadiferro D, **Morlino S**, Mattiuzzo M, Valiante M, Castori M, Novelli A, Grammatico P. Clinical presentation and molecular characterization of a novel patient with variant *POC1A*-related syndrome. **Clin Genet** 2021; 99: 540-546. [IF: 4.438] PMID: 33372278, DOI: 10.1111/cge.13911
  38. Raviglione F, Douzgou S, Scala M, Mingarelli A, D'Arrigo S, Freri E, Darra F, Giglio S, Bonaglia MC, Pantaleoni C, Mastrangelo M, Epifanio R, Elia M, Saletti V, **Morlino S**, Vari MS, De Liso P, Pavaine J, Spaccini L, Cattaneo E, Gardella E, Møller RS, Marchese F, Colonna C, Gandioli C, Gobbi G, Ram D, Palumbo O, Carella M, Germano M, Tonduti D, De Angelis D, Caputo D, Bergonzini P, Novara F, Zuffardi O, Verrotti A, Orsini A, Bonuccelli A, De Muto MC, Trivisano M, Vigevano F, Granata T, Dalla Bernardina B, Tranchina A, Striano P. Electroclinical features of MEF2C haploinsufficiency-related epilepsy: A multicenter European study. **Seizure** 2021; 88: 60-72. [IF:3.184] PMID: 33831796 DOI: 10.1016/j.seizure.2021.03.025
  39. De Luca C, Picone S, Cassina M, Marziali S, **Morlino S**, Camerota L, Tamburrini G, Castori M, Paolillo P, Salviati L, Brancati F. Craniosynostosis is a feature of CHD7-related CHARGE syndrome. **Am J Med Genet A** 2021; 185: 2160-2163. [IF: 2.802] PMID: 33844462, DOI: 10.1002/ajmg.a.62208
  40. Micale L\*, **Morlino S\***, Carbone A, Carissimo A, Nardella G, Fusco C, Palumbo O, Schirizzi A, Russo F, Mazzoccoli G, Breckpot J, De Luca C, Ferraris A, Giunta C, Grammatico P, Haanpää MK, Mancano G, Forzano G, Cacchiarelli D, Van Esch H, Callewaert B, Rohrbach M, Castori M. Loss-of-function variants in exon 4 of *TAB2* cause a recognizable multisystem disorder with cardiovascular, facial, cutaneous, and musculoskeletal involvement. **Genet Med** 2022; 24: 439-453. (pubblicazione online: 30 Nov 2021) [IF:8.822] \*questi autori hanno contribuito in modo equivalente PMID: 34906501, DOI: 10.1016/j.gim.2021.10.009
  41. Torraco A, **Morlino S**, Rizza T, Nottia MD, Bottaro G, Bisceglia L, Montanari A, Cappa M, Castori M, Bertini E, Carrozzo R. A novel homozygous variant in *COX5A* causes an attenuated phenotype with failure to thrive, lactic acidosis, hypoglycemia and short stature. **Clin Genet** 2022; 102: 56-60. [IF: 4.438] PMID: 35246835, DOI: 10.1111/cge.14127.
  42. Calamaio S, Serzanti M, **Morlino S**, Massardi M, Ritelli M, Piovani G, Colombi M, Cortellini V, Castori M, Dell'Era P, Micale L. Generation of the induced pluripotent stem cell line UNIBSi017-A from an individual with cardiospondylocarpofacial syndrome and the *MAP3K7* c.737-7A>G variant. **Stem Cell Res** 2022; 63: 102837. [IF: 1.587] PMID: 35700636, DOI: 10.1016/j.scr.2022.102837.
  43. Micale L, Russo F, Mascaro M, **Morlino S**, Nardella G, Fusco C, Bisceglia L, Meroni G, Castori M. Opitz syndrome: improving clinical interpretation of intronic variants in *MID1* gene. **Pediatr Res** 2023; 93: 1208-1215. [IF: 3.75] PMID: 35953512, DOI: 10.1038/s41390-022-02237-y.
  44. Leone MP, Morlino S, Nardella G, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolla L, Piccione M, Salzano E, Busè M, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, Piscopo C, De Maggio I, Priolo M, Mammi C, Foidadelli T, Trabatti C, Savasta S, Iolascon A, Ferraris A, Lodato V, Di Giosaffatte N, Majore S, Selicorni A, Petracca A, Fusco C, Celli M, Guarneri V, Micale L, Castori M. Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility. **Hum Genet.** 2023; 142: 785-808. [IF:

**5.300] PMID: 37079061. DOI: 10.1007/s00439-023-02547-z.**

45. **Morlino S**, Castori M, Placing joint hypermobility in context: traits, disorders and syndromes. **Br Med Bull** 2023; [IF: 5.841] PMID: 37350130, DOI: 10.1093/bmb/ldad013.
46. Fusco C, Nardella G, **Morlino S**, Micale L, Tragni V, Agolini E, Novelli A, Massuras S, Giambra V, Pierri CL, Castori M. Nucleotide substitutions at the p.Gly117 and p.Thr180 mutational hot-spots of SKI alter molecular dynamics and may affect cell cycle. **J Hum Genet.** 2024; 69: 53-58. [IF:3.5] PMID: 37697026, DOI: 10.1038/s10038-023-01193-7.
47. **Morlino S**, Vaccaro L, Leone MP, Nardella G, Bisceglia L, Ortore RP, Verzicco G, Cassano L, Castori M, Cacchiarelli D, Micale L. Combined exome and whole transcriptome sequencing identifies a de novo intronic SRCAP variant causing DEHMB syndrome with severe sleep disorder. **J Hum Genet.** 2024 (in press). [IF:3.5] PMID: 38448605, DOI: 10.1038/s10038-024-01240-x.

48.

#### **PUBBLICAZIONI SU RIVISTE INTERNAZIONALI SENZA IF**

1. **Morlino S**, Piedimonte C, Castori M. Reconocimiento y tratamiento de los síndromes de Ehlers-Danlos: Necesidad de un enfoque pluridisciplinario / Recognizing and treating Ehlers-Danlos syndrome(s): the need for a multidisciplinary approach. **Cuadernos de Neuropsicología / Panamerican Journal of Neuropsychology** 2016; 10: 95-109.
2. **Morlino S**. Genetica medica. Appropriatazza diagnostica nella trombofilia ereditaria. ANAAO-Dirigenza Sanitaria. DIRIGENZA MEDICA, n.3/2017: 14.

#### **CAPITOLO DI LIBRO IN INIZIATIVA INTERNAZIONALE**

1. **Morlino S**, de Vries D, Veenhuizen M, Castori M. Gastrointestinal complications of Ehlers-Danlos syndrome and benign joint hypermobility syndrome. In: Ehlers-Danlos syndrome: a multidisciplinary approach. Editors: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. IOS Press 2018.

#### **CONTRIBUTO A PDTA REGIONALE PER MALATTIA RARA**

1. Antonelli S, Castori M, Digilio MC, El Hachem M, Giustini S. Sindromi di Ehlers-Danlos – percorso diagnostico terapeutico assistenziale. ASP Lazio, 2013 (**ultima pagina**).

#### **ATTIVITA' DI REVIEWER AD HOC PER RIVISTE INDICIZZATE**

1. American Journal of Medical Genetics - Part C
2. BioMed Research International
3. Clinical & Experimental Dermatology
4. Disability and Rehabilitation
5. Eating and Weight Disorders
6. Journal of Medical Case Reports
7. Orphanet Journal of Rare Diseases
8. Prenatal Diagnosis

#### **COMUNICAZIONI SU INVITO A CONGRESSI NAZIONALI**

1. GeneticArca: VI corso di genetica cardiovascolare, Venezia 19-20 Febbraio 2016, titolo: "Nuove correlazioni genotipo-fenotipo in ambito di cardiopatie ereditarie".
2. Corso ECM presso l'AO San Camillo Forlanini di Roma, 24 Settembre 2016, titolo: "Il bambino con compromissione della coscienza: dalla sincope allo stroke, tra urgenza ed appropriatezza".
3. XX Congresso della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli 15-17 Novembre 2017, titolo: "Joint hypermobility and Ehlers-Danlos syndromes: terminology, definitions and clinical orientation".
4. Primo Incontro Nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate, Roma 14-15 Dicembre 2017, titolo: "Percorso Diagnostico-Terapeutico-Assistenziale della Regione Lazio per le sindromi di Ehlers-Danlos".
5. International symposium on the Ehlers-Danlos syndromes and related disorders, Gent

- (Belgio) 26-28 Settembre 2018, titolo: "A wide spectrum of phenotypes with predominant involvement of the soft tissues and pathogenic heterozygous variants in COL1A1 and COL1A2 prompts to reconsider the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap".
6. LIPEDEMA: La Ricerca al servizio del paziente. Venerdì 22 Novembre 2019 - Giornata di divulgazione scientifica per professionisti presso l'Aula Fleming dell'Università degli Studi di Tor Vergata, titolo: Valutazione dell'ipermobilità articolare nel paziente con lipedema.
  7. Grandangolo in Genetica Medica 2020 - VIRTUAL EDITION, titolo: Nuove Sindromi 2020 - Parte II.
  8. 77° Congresso Italiano di Pediatria, 18-21 Maggio 2022, Sezione "Pediatria Futura", titolo: "Disturbi del complesso TAK1/TAB: una nuova classe di patologie ereditarie del tessuto connettivo riconoscibili in età pediatrica".
  9. Corso ECM di Alta Formazione in Oncofertilità 2022, tenutosi a Roma il 30 settembre 2022, titolo: "We are previvors: un progetto dell'Associazione Gemme Dormienti".
  10. Corso ECM di Aggiornamento professionale – Convegno Provinciale ANCE Bari – BAT - Foggia su "La certificazione medico-sportiva dal bambino all'adulto: prevenzione degli eventi avversi", primo titolo: "L'integrazione con la Genetica nelle anomalie strutturali cardiache" e secondo titolo: "L'integrazione con la Genetica nelle anomalie aritmiche". Trani 4 Novembre 2023.
  11. Corso ECM su "La patologia malformativa oro-facciale pediatrica in Casa Sollievo della Sofferenza - il team multidisciplinare al servizio dei più piccoli", San Giovanni Rotondo 20 Aprile 2024.

**ATTIVITA' DI DOCENZA**

2016: Lezione frontale di Genetica Medica per la Scuola di Medici di Medicina Generale (con contributo).

2017: Lezione frontale sull'*ipermobilità articolare* nelle sindromi genetiche per la Scuola di Fisioterapia dell'Università Sapienza di Roma (sostituito dalla prof.ssa Paola Grammatico).

2023: Relatrice per la tesi di specializzazione in Genetica Medica presso l'Università "Aldo Moro" di Bari del candidato dr. Vincenzo Chiello dal titolo: "La diagnostica di laboratorio di nuova generazione nelle patologie del neurosviluppo: l'occasione per pensare al futuro".

**DATI PERSONALI**

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi e per gli effetti dell'adeguamento del "Codice in materia di protezione dei dati personali" alla normativa europea del GDPR (UE) 2016/679, con d.lgs. 101/2018.

San Giovanni Rotondo, 03-05-2024

INFORMAZIONI  
PERSONALI

ALTIERI Elena



Sesso | Data di nascita 13/06/1988 | Nazionalità Italiana

ESPERIENZA  
PROFESSIONALE

- 
- da marzo 2020  
ad oggi **Dirigente medico pediatra**  
Ospedale Niguarda Milano  
Attività: reparto, pronto soccorso pediatrico e ambulatorio di pediatria ed ematologia pediatrica
- luglio 2022 - giugno  
2023 **Medico pediatra**  
Ospedale centrale di Beira – Mozambico con Medici con l’Africa CUAMM  
Attività: supervisione e supporto del personale medico locale, con focus su neonatologia e terapia antibiotica, formazione a studenti medici ed infermieri, collaborazione nella gestione delle attività del progetto
- tra il 2014 e il 2021 **Medico**  
Dynamo Camp - Limestone (PT)  
Attività: assistenza ai bambini con patologia oncoematologica o altra patologia cronica durante il soggiorno al camp per brevi soggiorni 5-10 giorni
- marzo - settembre  
2018 **Specializzanda in Pediatria - progetto Junior Project Officer (JPO)**  
Tosamaganga Hospital (Tanzania) con Medici con l’Africa CUAMM  
Attività: neonatologia e assistenza in sala parto, pediatria e malnutrizione pediatrica in un contesto a basse risorse
- settembre - ottobre  
2013 **Tirocinio medico**  
Pediatrie de Kimbondo, Mont Ngafula (RD Congo)  
Attività: primo soccorso, ambulatorio e assistenza bambini degenti, gestione delle principali patologie tropicali
- agosto 2010 **Attività di volontariato**  
Istitute for Indian Mother and Child, Kolkata (India)  
Attività: assistenza sanitaria primaria, servizi di vaccinazione, medicina preventiva, attività ambulatoriali e infermieristiche
- agosto 2008 **Tirocinio in oncoematologia pediatrica (IFMSA Professional Exchange)**  
Antoni Jurasz University Hospital, Bydgoszcz (Polonia)  
Attività: approfondimento teorico-pratico delle patologie neoplastiche infantili

ISTRUZIONE E  
FORMAZIONE

- 2014 - 2019 **Specializzazione in Pediatria**  
70/70 lode e menzione  
Università degli Studi di Torino - Ospedale Infantile Regina Margherita  
con una tesi dal titolo: "Pediatric herpes simplex encephalitis: a multicenter retrospective study on genetic predisposition, clinical features and outcome"  
Alla tesi è stata attribuita la dignità di stampa
- novembre 2013 - febbraio 2014 **Abilitazione alla professione di medico chirurgo e iscrizione all'albo dei medici chirurghi di Novara in data 18 febbraio '14**  
Tirocinio formativo per l'abilitazione svolto presso pediatra di libera scelta e presso le strutture di otorinolaringoiatria e pediatria dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Maggiore della Carità di Novara.
- 2007 - 2013 **Laurea magistrale in medicina e chirurgia** 110/110 lode e menzione  
Università del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro" Novara  
Tesi dal titolo: "Approccio proteomico per l'identificazione di proteine target nell'obesità grave pediatrica familiare"  
Percorso d'eccellenza: percorso integrativo (60 CFU) volto ad acquisire conoscenze teorico-pratiche nel campo della ricerca sperimentale
- 2003 - 2007 **Maturità scientifica (Piano Nazionale Informatica)** 100/100  
Liceo Scientifico "A. Antonelli" Novara

COMPETENZE  
PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

Inglese

Portoghese

Francese

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
B2	C1	B2	B2	B2
First Certificate in English, Council of Europe Level B2 (ESOL)				
B2	C1	C1	B2	B2
A1	A2	A1	A1	A2
Livelli: A1/2 Livello base - B1/2 Livello intermedio - C1/2 Livello avanzato Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue				

Competenze professionali

- Oltre alle normali competenze apprese durante il corso di studio ho acquisito particolare esperienza nelle malattie infettive pediatriche (sia durante le esperienze in contesti in via di sviluppo come India, Congo, Tanzania e Mozambico, sia durante l'ultimo anno di specializzazione svolto nel reparto ed ambulatorio di malattie infettive) e nella gestione del paziente pediatrico complesso, in particolare con patologie croniche, ematologiche, oncologiche, immuno-reumatologiche e neurologiche.
- Competenze base di ecografia polmonare.
- Capacità di svolgimento autonomo di diverse attività di laboratorio: estrazione DNA, PCR, sequenziamento, test ELISA, elettroforesi e Western Blot.

- Capacità di gestione e programmazione di attività di progetto di cooperazione sanitaria.
- Capacità di coordinamento, supervisione e formazione on the job del personale in formazione (studenti e specializzandi).
- Buona conoscenza del sistema operativo Windows e del pacchetto Office.
- Buona padronanza dei motori di ricerca e database NCBI (in particolare Pub Med, Entrez, OMIM, GeneBank, Blast).
- Discrete competenze nell'uso di software per analisi statistiche (XLSTAT, SPSS).

## Competenze informatiche

## ULTERIORI INFORMAZIONI

---

### Conferenze e corsi

- Partecipazione a numerosi congressi nazionali di pediatria e corsi di formazione e approfondimento, tra cui:
- PBLSD- base per operatori sanitari - 2024 (08/04/2024)
  - ESCMID Online Education Course - Antimicrobial stewardship in low and middle-income countries (23-25/01/2023)
  - Corso General Movements: La motilità spontanea del neonato prematuro - Milano (24-25/01/2019)
  - Corso PALS - Torino (6-7/03/2018)
  - Corso ECOO - ecografia per la cooperazione - Rainbow for Africa - Torino (27-28/03/2017)
  - Corso "Cooperare per la salute in Africa: elementi di organizzazione, gestione e intervento sanitario" – CUAMM - Padova (settembre 2015-marzo 2016)

### Pubblicazioni

- Silvia Garazzino, Elena Altieri, Erika Silvestro, Giulia Pruccoli, Carlo Scolfaro and Elisabetta Bignamini, Cefotolozane/Tazobactam for Treating Children With Exacerbations of Cystic Fibrosis Due to Pseudomonas aeruginosa: A Review of Available Data, *Front. Pediat.*, 2020
- Silvia Garazzino, Elena Altieri, Marco Denina, The Role of Pro-Adrenomedullin as a Marker of Severe Bacterial Infection in Children: A Review, *Reports*, 2019.
- E. Altieri, M. Denina, R. Risso, U. Ramenghi, Abstract: Un'insolita aplasia eritroide, 75° Congresso Italiano di Pediatria, 2019.
- M. Denina, E. Altieri, R. Risso, F. Peradotto, F. Licciardi, D. Montin, U. Ramenghi, Abstract: Ipoacusia improvvisa: sindrome di Cogan, 75° Congresso Italiano di Pediatria, 2019.
- E. Altieri, M. Denina, U. Ramenghi, Abstract: Tetano Neonatale, 75° Congresso Italiano di Pediatria, 2019.
- Elena Altieri, Roberta Calzedda, Maria Elena Donadio, Claudia Tortone,
- Silvia Garazzino, Pierangelo Tovo. Malaria: un sospetto da non dimenticare anche in Italia. *Medico e Bambino*, 2016
- Paolo Manzoni, Roberta Calzedda, Elena Altieri, Miguel Angel Pantoja Herrera, Maria Fioretti, Daniele Farina, Abstract: Issues of vaccination in premature infants: an overview, *Italian Journal of Pediatrics - From XXI Congress of the Italian Society of Neonatology*, 2015.

INFORMAZIONI PERSONALI **Tovaglieri Nicola**



Data di nascita: 06/08/1983

ESPERIENZA PROFESSIONALE

- Settembre 2014-a tutt'oggi** Dirigente medico UOC Pediatria (dapprima contratto a tempo determinato, dal 1/12/2017 a tempo indeterminato)  
ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Ca'Granda, Milano  
Attività di Reparto, Pronto Soccorso, Day Hospital, Ambulatorio ematologia pediatrica
- Febbraio 2009–Giugno 2009** Medico incaricato di sostituzioni temporanee  
Pediatri di Libera scelta  
Attività ambulatoriale

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Marzo 2023** Corso base di Simulazione e debriefing  
AOU Meyer, Firenze  
Attestato di partecipazione
- Da Ottobre 2022** Istruttore PBL5-D IRC
- Aprile 2022** Corso GIC base IRC  
Superamento prova finale
- Aprile 2022** Corso EPALS-IRC  
Certificato partecipazione, superamento prova finale e candidatura a istruttore
- Novembre 2020** Master di II livello in Emergenza urgenza in età pediatrica con tesi dal titolo: lo stroke ischemico arterioso in età pediatrica: revisione della casistica dell'Ospedale Niguarda Di Milano e proposta di un algoritmo diagnostico-terapeutico in urgenza  
Università degli studi di Torino  
Valutazione 110/110 e lode
- Ottobre 2020** Corso PBL5-D  
IRC (Italian Resuscitation Council)  
Certificato di partecipazione e superamento prova finale
- Febbraio 2019** Corso PALS  
SIMEUP (Società Italiana di Emergenza Urgenza Pediatrica)  
Certificato di partecipazione e superamento prova finale
- Dicembre 2018** Corso di Trage  
SIMEUP (Società Italiana di Emergenza Urgenza Pediatrica)  
Certificato di partecipazione e superamento prova finale
- Dicembre 2018** Corso PBL5-D  
SIMEUP (Società Italiana di Emergenza Urgenza Pediatrica)  
Certificato di esecutore

Gennaio 2018	<p>Corso P-Alarm SIMEUP (Società Italiana di Emergenza Urgenza Pediatrica) Certificato di partecipazione e superamento prova finale</p>
Giugno 2009–Giugno 2014	<p>Scuola di Specializzazione in Pediatria Clinica Pediatrica, Università degli Studi dell' Insubria, Varese</p> <p>Specializzazione con lode in Pediatria (tesi di Specializzazione dal titolo: Ruolo del Pediatra nella cura del minore maltrattato: dal Pronto Soccorso alla presa in carico globale).</p>
26/03/2014	<p>Corso PEARS (Pediatric Emergency Assessment, Recognition and Stabilization) SIMEUP (Società Italiana di Emergenza Urgenza Pediatrica) - AHA (American Heart Association) Certificato di partecipazione e superamento prove finali</p>
01/11/2013–26/11/2013	<p>U.O.C. di Anestesia e Rianimazione; Istituto G. Gaslini, Genova Medico frequentatore</p>
02/09/2013–31/10/2013	<p>U.O. di Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza , DEA pediatrico; Istituto G.Gaslini, Genova Medico frequentatore</p>
Aprile 2012- Maggio 2012	<p>Corso di perfezionamento in urgenza-emergenza specialistica nell' età evolutiva Università degli Studi di Milano Certificato di partecipazione e superamento prove finali</p>
18/05/2012	<p>EPILS (European paediatric immediate life support) IRC (Italian Resuscitation Council) Certificato di esecutore</p>
Febbraio 2009	<p>Abilitazione all'esercizio della Professione di Medico Chirurgo Università degli Studi dell'Insubria, Varese</p>
2002–2008	<p>Corso di Laurea specialistica in Medicina e Chirurgia Università degli Studi dell'Insubria, Varese</p> <p>Laurea in Medicina e Chirurgia (valutazione 105/110, tesi sperimentale di Laurea dal titolo: "Un minuto per la vita. Tecniche rianimatorie in lattanti a rischio di SIDS: realizzazione di un video didattico per genitori.")</p>
1997-2002	<p>Liceo Scientifico L. da Vinci, Gallarate Diploma di maturità scientifica (98/100)</p>

## COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

COMPRESIONE

PARLATO

PRODUZIONE

					SCRITTA
	Ascolto	Letture	Interazione	Produzione orale	
Inglese	B2	B1	B1	B1	B1
Francese	B2	B1	B1	B1	B1

Competenze professionali	<p>Campi di particolare interesse e in cui ho sviluppato le maggiori competenze sono l'ematologia, l'emergenza-urgenza (compresa la stesura di protocolli per in Pronto Soccorso pediatrico), le malattie rare.</p> <p>Nell'ambito delle malattie rare:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- mi occupo di inquadramento diagnostico, terapia, coordinamento del follow up multidisciplinare di Malattia di Gaucher, Sindrome di Barth, anemie e piastrinopenie congenite/acquisite;</li> <li>- mi occupo di stroke ischemico arterioso in età giovanile presso l'ospedale dove lavoro e ho collaborato alla stesura delle indicazioni ministeriali per la gestione di tale patologia</li> <li>- ho collaborato con il Centro Clinico di Malattie Neuromuscolari (NeMO) sito presso l'Ospedale Niguarda nel programma EAP (Expanded Access Program) per l'uso di Nusinersen per pazienti affetti da SMA.</li> </ul> <p>Ho acquisito capacità di effettuare in autonomia le principali procedure diagnostiche non invasive ed invasive in ambito pediatrico (rachicentesi, aspirati midollari e biopsie osteomidollari, posizionamento sondino nasogastrico e catetere vescicale, accessi venosi) e la sedoanalgesia procedurale. Ho competenze nell'impostazione ed utilizzo di monitoraggi cardiorespiratori (SMART monitor e GETEMED monitor).</p> <p>Mi sono formato nell'ambito della simulazione pediatrica, organizzando corsi per medici ed infermieri.</p> <p>Ottima capacità di relazione, lavoro in équipe e collaborazione con altre figure professionali.</p>
Competenze informatiche	<p>Padronanza di strumenti informatici di base, pacchetto Windows Office.</p> <p>Utilizzo Pubmed, UpToDate.</p>
Competenze artistiche	<p>Attore nella compagnia teatrale "I messi II"</p> <p>Pianoforte</p>

## ULTERIORI INFORMAZIONI

### Volontariato

- Volontario dal 2004 presso il SOS del Seprio di Carnago (Varese), ove ho svolto sino al 2008 il ruolo di Capo Equipaggio. Successivamente incarico di Istruttore e di assistente del Direttore Sanitario.
- Volontario dal 2006 (dal 2009 come Medico) al 2013 presso l'associazione "Ambulamondo", che gestisce un ambulatorio per pazienti in situazioni di grave marginalità.
- Studente tirocinante volontario presso la Pediatria (Reperto, punto nascite, Pronto Soccorso, centro nutrizionale) dell'Ospedale Saint Jean de Dieu di Tanguietà (Benin) nel Luglio-Agosto 2007, ove ho collaborato con medici dipendenti e volontari.
- Volontario associazione CUAMM "Medici con l'Africa"; con esperienza di lavoro nella Pediatria dell'Ospedale di Tosamaganga (Gennaio 2016)

### Attività di divulgativa e di prevenzione

- Realizzazione del video "Un minuto per la Vita", illustrante le tecniche di PBLs per soccorritori laici, distribuito dal 2009 ai genitori di lattanti con ALTE ricoverati presso la Clinica Pediatrica di Varese.
- Realizzazione del video "5 consigli per una nanna sicura", filmato che illustra le abitudini utili per

ridurre il rischio di SIDS.

- Incontri formativi per insegnanti (scuola materna, elementare e media) e genitori riguardo le principali problematiche in campo pediatrico, con particolare attenzione al primo soccorso.
- Coautore di un testo sulle urgenze pediatriche per genitori e caregivers.
- Incontri formativi con studenti delle scuole superiori in merito alla prevenzione delle patologie neoplastiche.
- Incontri formativi con alunni delle elementari.
- Organizzazione e partecipazione alla "Giornata del respiro 2010, Varese", a favore della sensibilizzazione riguardo problemi inerenti le patologie respiratorie.
- Programmazione, organizzazione e partecipazione a campus settimanali estivi per bambini con ADHD (2010, 2011, 2012, 2013, 2014) in collaborazione con l' AIFA (associazione italiana famiglie ADHD).
- Lezioni frontali a volontari ANPAS Lombardia

#### Attività scientifica

- Autore/coautore di abstracts e posters presentati a congressi nazionali/internazionali e di lavori pubblicati su riviste nazionali/internazionali
- Relatore al XIV congresso nazionale SIMRI, con lavoro premiato quale migliore comunicazione orale (Venezia, Giugno 2010)
- Relatore al al Corso di aggiornamento in onco-ematologia pediatrica (Riccione, Giornate AIEOP 2012)
- Relatore al XII Incontro annuale sulla Malattia di Gaucher (Genova, Ottobre 2016)
- Relatore al Gaucher Disease training (Amsterdam, Febbraio 2017)
- Relatore al 1° "Evento formativo nell'ambito degli incontri Ospedale-territorio" (Milano, Giugno 2017)
- Relatore al 2° "Evento formativo nell'ambito degli incontri Ospedale-territorio" (Milano, Settembre 2017)
- Relatore all' "Aggiornamento in tema di stroke in età pediatrica" (Milano, Settembre 2017)
- Relatore al congresso "Fundamentals on Gaucher Disease" (Roma, Novembre 2017)
- Relatore al 1° "Evento formativo nell'ambito degli incontri Ospedale-territorio" (Milano, Giugno 2018)
- Relatore al 2° "Evento formativo nell'ambito degli incontri Ospedale-territorio" (Milano, Ottobre 2018)
- Relatore al 2° "Evento formativo nell'ambito degli incontri Ospedale-territorio" (Milano, Giugno 2019)
- Relatore al 3° "Evento formativo nell'ambito degli incontri Ospedale-territorio" (Milano, Ottobre 2019)
- Relatore all'evento "Casi clinici del Niguardino" (Dicembre 2020)
- Partecipazione al tavolo di lavoro "Oncologia ed ematologia non oncologica" della RIMMI (Rete Interaziendale Milano materna Infantile)
- Principal Investigator a Niguarda per la parte pediatrica dello "Studio osservazionale retrospettivo e prospettico multicentrico su pazienti affetti da Istiocitosi cellule di Langerhans"
- Docente di Pediatria al corso di Specializzazione nel metodo Montessori per educatori della Prima infanzia (anno accademico 2015, 2016 e 2020)
- Collaborazioni per docenze al corso di Ostetricia dell'università degli studi di Varese e alla scuola di Specializzazione in pediatria dell'università degli Studi di Pavia
- Tutor nella UOC di Pediatria per i Medici del corso di Medicina Generale dal 2019
- Docente al corso di simulazione avanzata con simulatore pediatrico presso l'ASST GOM Niguarda Ca'Granda anno 2022
- Membro delle associazioni scientifiche SIMEUP (Società Italiana di Emergenza Urgenza Pediatrica); AIEOP (Associazione Italiana Emato Oncologia Pediatrica)
- Membro del gruppo di studio PIPER (Pain in pediatric emergency room)
- Membro del gruppo di studio IPSE

- Docente ai corsi di Laurea in Ostetricia dell'Università degli studi di Varese e alla scuola di specializzazione in Pediatria dell'Università degli studi di Pavia
- Docente per il corso "Progetto formativo con simulatore pediatrico" nell'anno 2022 presso l'Ospedale Niguarda e nell'anno 2023 per l'Accademia Tecniche Nuove di Milano (ID 5850-381767)
- Docente al "Corso residenziale di emergenze-urgenze pediatriche" dell'ospedale di Crema (5 Marzo 2024)

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".

Nicola Tovaglieri  
Albizzate, 6 Aprile 2024

INFORMAZIONI PERSONALI **Vincenzo Silani**

**POSIZIONE RICOPERTA** **Direttore Dipartimento di Neuroscienze e Laboratorio Sperimentale di Neuroscienze**  
Istituto Auxologico Italiano, IRCCS - Università degli Studi di Milano

**ESPERIENZA  
PROFESSIONALE**

---

01/11/2022-alla data attuale **Direttore Dipartimento di Neuroscienze e Laboratorio Sperimentale di Neuroscienze**  
Istituto Auxologico Italiano, IRCCS - Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)

01/11/2022-alla data attuale **Professore a Contratto di Neurologia**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)

24/05/2022-31/10/2022 **Membro del Comitato Ordinatore della Scuola di Specializzazione in Medicina e Cure Palliative**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)

01/10/2019-30/09/2022 **Direttore Scuola di Specialità in Neurologia**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)

01/09/2015-31/10/2022 **Professore Ordinario di Neurologia**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)  
Direttore Dipartimento di Neurologia e Laboratorio di Neuroscienze, Istituto Auxologico Italiano, IRCCS

01/01/2002-31/08/2015 **Professore Associato di Neurologia**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)

Direttore UO Neurologia-Stroke Unit e Laboratorio di Neuroscienze, Istituto Auxologico Italiano, IRCCS

- 01/01/2002–alla data attuale **Direttore Sede Distaccata CRC Centro “Dino Ferrari” per le Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative dell’Università degli Studi di Milano**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)
- 01/03/2001–31/12/2001 **Professore Associato di Neurologia Università degli Studi di Milano**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca presso l’ Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico
- 01/07/1997–28/02/2001 **Medico I° Livello - Responsabilità di Degenza Neurologia**  
Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 06/12/1996–30/06/1997 **Dirigente Medico di I° livello**  
Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 01/01/1995–05/12/1996 **Dirigente di I° livello - Fascia A) - Aiuto Corresponsabile Ospedaliero**  
Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 01/02/1990–31/12/1994 **Aiuto Corresponsabile Ospedaliero Neurologo**  
Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 10/09/1985–31/01/1990 **Assistente Medico Neurologo di ruolo**  
Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 08/09/1982–09/09/1985 **Assistente Neurologo incaricato**  
Istituto di Neurologia IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 22/12/1980–07/09/1982 **Assistente Neurologo supplente**  
Istituto di Neurologia - IRCCS Ospedale Maggiore di Milano, Milano (Italia)  
Responsabilità assistenziali e di ricerca
- 14/05/1979–16/12/1980 **Post-doctoral Fellow Neurology**  
Baylor College of Medicine, Department of Neurology, Texas Medical Center, Houston, Texas, USA  
Basic neuroscience research

---

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

- 1967–1971 **Maturità Classica**  
Liceo Classico A. Racchetti di Crema, Cremona (Italia)

- 1971–1977 **Laurea in Medicina e Chirurgia con 110/110 e lode**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)
- 1980 **ECFMG USA no.325-343-2**  
(Stati Uniti d'America)
- 1977–1981 **Specializzazione in Neurologia con 70/70 elode**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)
- 1988 **Idoneità Nazionale Primario Neurologia**  
Esame del 05.10,1988, sessione anno 1987, D.M. 28.5,1987,  
supplemento ordinario G.U. n 164 del 16.071987
- 1982-1987 **Specializzazione in Neurochirurgia con 70/70 e lode**  
Università degli Studi di Milano, Milano (Italia)
- 2002 **Corso di Formazione Menageriale Dirigenti Struttura Complessa**  
Regione Lombardia

## COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italia  
no

Lingue straniere	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
inglese	C2	C 2	C 2	C 2	C 2
francese	C1	C 1	C 1	C 1	C 1
tedesco	A1	A 1	A 1	A 1	A 1

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato  
Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

**Competenze comunicative** Capacità di interazione con i colleghi e di comunicazione con i pazienti grazie all'esperienza di direzione in reparto di neurologia ed in laboratorio  
Capacità di adeguamento ad ambienti multiculturali, conseguita grazie all'esperienza di lavoro all'estero

**Competenze organizzative e gestionali** Capacità di gestione sia clinica che di ricerca in un Centro Universitario attivamente impegnato nella ricerca biomedica con vasto riconoscimento sia in campo nazionale che internazionale.  
Membro del Comitato Scientifico del CRC e Consigliere dell' Associazione Amici del Centro "Dino Ferrari" dell' Università degli Studi di Milano, ha acquisito notevole esperienza di gestione di ONLUS.  
Referente della Rete delle Neuroscienze e della Neuroriabilitazione (RIN) per l' IRCCS Istituto Auxologico Italiano, eletto nel Consiglio Direttivo della RIN (2021 – 2024).  
Partecipa attivamente a diversi comitati scientifici nazionali ed internazionali.  
Ha saputo negli anni attrarre notevoli investimenti pubblici e privati per la ricerca scientifica.

**Competenze professionali** Neuroscienziato internazionalmente riconosciuto con interesse per le Malattie Neurodegenerative e le Malattie del Motoneurone/FTD in particolare. Vasta esperienza di Laboratorio con interesse per la neurogenetica, epigenetica, proteomica sempre in un contesto transazionale con la clinica.  
Docente nell' ambito di diversi corsi integrati della Facoltà di Medicina e Chirurgia e della Scuola di Specializzazione in Neurologia dell' Università degli Studi di Milano.  
Partecipazione a diversi trial clinici di fase 2 e 3 relativi alla Sclerosi Laterale Amiotrofica (Numero Totale=43).

Nel 1996 ispezione della FDA-USA passata con pieno successo.

Autore di 492 lavori scientifici peer-reviewed, H-index (Scopus): 74 (top italian scientist), citazioni totali 20.171.

Ad hoc reviewer per riviste internazionali ed agenzie di ricerca pubbliche e private nazionali ed internazionali.

Nell' Editorial Board di Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, European Neurology, American Journal of Neurodegenerative Diseases, Frontiers in Neurology e Exploration of Neuroprotective Therapy.

Membro della Società Italiana di Neurologia, della SINDem, American Academy of Neurology, European Academy of Neurology e Society of Neuroscience, USA (da oltre 25 anni).

Fondatore del Consorzio SLAGEN per la genetica della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) (2012-)

Referente per le Malattie Rare dell' IRCCS Istituto Auxologico Italiano (2002 - )

Membro di CRC dell' Università degli Studi di Milano (Centro "Dino Ferrari" per le Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative; "Aldo Ravelli" Center for Neurotechnology and Brain Therapeutics").

PI di progetti nazionali ed internazionali.

Direttore del Centro per i Disturbi Cognitivi e Demenze (CDCD) della Regione Lombardia inserito nel sito dell'Osservatorio Demenze dell'Istituto Superiore di Sanità (2017 - ).

Direttore Centro EURO-NMD IRCCS per le Malattie Neuromuscolari Rare dell' IRCCS Istituto Auxologico Italiano (2017 - )

Membro del Comitato Etico dell'IRCCS Istituto Auxologico Italiano (2013 - 2023).

Membro della Commissione Scientifica di PRISLA (Premi di Laurea e di Ricerca contro la SLA).

Co-Chairman dell' European Academy of Neurology (EAN) Subspeciality Panel ALS and Frontotemporal Dementia (2013-2019).

Fellow of the European Academy of Neurology (FEAN) (2015 - ).

Membro nominato del Comité Médical International de Lourdes (CMIL) (2019 - ).

Membro European Network to Cure ALS ENCALS Executive Board (2019 - ).

Esaminatore dell' European Union of Medical Specialists (U.E.M.S.) per l' European Board Section of Neurology (2019 - ).

Collegio Professori Ordinari in Neurologia (2015 - 2022), rappresentante eletto Collegio Nord (2020-2022), Segretario della Giunta dei Professori Ordinari di Neurologia (2020-2022).

Fellow of the American Academy of Neurology (FAAN) (2020 - ).

Chair and co-Chair of the ERN EURO-NMD Network – working group on Motor Neuron Diseases (2023 - ).

Membro della Commissione Medico-Scientifica di AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica) (2023 -).

Membro del Comitato Scientifico AIMFT (Associazione Italiana Malattia Frontotemporale) (2023 -).

## Competenze digitali

### AUTOVALUTAZIONE

Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione e di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente autonomo	Utente autonomo	Utente autonomo

#### Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione

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, 15 Maggio 2024

## CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

Nome AMBAGLIO Chiara  
Indirizzo  
E-mail  
Nazionalità  
Data di nascita 24 Giugno 1978

### ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal 1 giugno 2021 ad oggi	Dirigente medico presso Unità Operativa di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale della ASST Papa Giovanni XXIII, presso l'ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo
Dal 4 novembre 2019 al 31 maggio 2021	Dirigente medico I livello presso Servizio di Immunoematologia dell'ospedale di Treviglio, ASST Bergamo Ovest
Dal 18 Aprile 2011 al 3 novembre 2019	Dirigente medico I livello presso Medicina Generale 2
Nome e indirizzo datore di lavoro	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
Tipo di impiego	Dipendente con contratto a tempo determinato, poi dal 1 ottobre 2016 a tempo indeterminato
Principali mansioni e responsabilità	Attività assistenziale presso reparto di Medicina; attività ambulatoriale presso il Centro Emofilia e Coagulopatie Congenite e presso l'Ambulatorio Malattie Tromboemboliche, Struttura Semplice di Emostasi e Trombosi.
Dal 1 Maggio 2010 al 28 Febbraio 2011	Attività assistenziale presso Medicina 2
Nome e indirizzo datore di lavoro	Presidio Ospedaliero di Vimercate, Azienda Ospedaliera di Desio e Vimercate, Vimercate (MB)
Tipo di impiego	Contratto libero-professionale con monte ore equiparato al tempo pieno di dipendente ospedaliero
Principali mansioni e responsabilità	Attività assistenziale presso reparto di Medicina, turni di guardia interdivisionale e in Struttura Complessa di Medicina d'Accettazione e d'Urgenza – Pronto Soccorso
Dal 29 Dicembre 2008 al 12 Giugno 2009	Dirigente medico I livello presso Medicina 2
Nome e indirizzo datore di lavoro	Presidio Ospedaliero di Vimercate, Azienda Ospedaliera di Desio e Vimercate, Vimercate (MB)
Tipo di impiego	Dipendente con contratto a tempo determinato
Principali mansioni e responsabilità	Attività assistenziale presso reparto di Medicina, turni di guardia interdivisionale e in Struttura Complessa di Medicina

d'Accettazione e d'Urgenza – Pronto Soccorso

Dal Novembre 2003 al 31 Ottobre 2008 Medico Specializzando iscritto alla Scuola di Specializzazione di Medicina Interna  
Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Pavia, Pavia  
Tipo di impiego Medico in formazione  
Principali mansioni e responsabilità Attività assistenziale presso reparto di Medicina

#### **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

2003-2008 Diploma di specializzazione in Medicina Interna, conseguito discutendo la tesi dal titolo "Proposta di un algoritmo per la diagnostica differenziale tra Porpora Trombocitopenica Idiopatica e piastrinopenie ereditarie", riportando la votazione di 50/50 e lode.  
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Pavia, Pavia

Principali materie Medicina Interna  
Qualifica conseguita Medico Specialista in Medicina Interna

1997-2003 Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita in data 19 Settembre 2003 discutendo la tesi dal titolo "Caratterizzazione fenotipica e genotipica di cinquanta casi di piastrinopenie ereditarie", relatore prof. C.L.Balduini, riportando la votazione di 110/110 e lode.  
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Pavia, Pavia

Qualifica conseguita Dottore in Medicina e Chirurgia

Dal 2004 iscritta all'Ordine dei Medici di Pavia, numero iscrizione 7867

#### **CAPACITA' E COMPETENZE**

##### **PERSONALI**

**MADRELINGUA** Italiana

**ALTRE LINGUE** Lingua spagnola

Capacità di lettura buona

Capacità di scrittura buona

Capacità di espressione orale buona

Lingua inglese

Capacità di lettura buona

Capacità di scrittura buona

Capacità di espressione orale buona

Lingua francese

Capacità di lettura discreta

Capacità di scrittura base

Capacità di espressione orale base

##### **CAPACITA' E COMPETENZE**

##### **RELAZIONALI**

Buona collaborazione con i colleghi della medesima Struttura Complessa, della altre Strutture della azienda ospedaliera e con le alte figure professionali coinvolte nelle mansioni svolte

CAPACITA' E COMPETENZE TECNICHE Uso di computer: programmi windows Office, programma Prometeo, Parma e GestaoWEB per prescrizione di terapia anticoagulante, uso di cartella clinica informatizzata mediante programma Tabula

Attestato BLS-D esecutore (Settembre 2015)

Tecniche di laboratorio: studio dell'aggregazione piastrinica mediante metodica di Born, PFA-100, esecuzione tempo di stillicidio sec. Ivy mediante uso di Surgicutt, esecuzione test ELISA, studio dell'espressione glicoproteine piastriniche in citofluorimetria a flusso, conta piastrinica in microscopia ottica con camera di Burker

PATENTE B

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".

Trattasi di documento "valevole quale dichiarazione sostitutiva ai sensi di legge (DPR 28 dicembre 2000 n. 445, come modificato e integrato dall'articolo 15 della L. 183/2011)

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM**

**VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

**Nome**

Luca Barcella

**Telefono**

**Fax**

**Email**

**Nazionalità**

**Data di nascita**

4 giugno 1975

**Incarico**

**Direttore SC Immunoematologia e Medicina Trasfusionale (SIMT)**

**Azienda**

ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

• **Date (da – a)**

Dal 01/07/2014 a tutt'oggi

• **Nome e indirizzo del datore di lavoro**

SC Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale (SIMT), ASST Papa Giovanni XXIII, Piazza OMS, 1 - 24127 Bergamo (*già AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo*)

• **Tipo di azienda o settore**

AZIENDA SOCIO SANITARIA TERRITORIALE

• **Tipo di impiego**

**Dirigente Medico a rapporto esclusivo, a tempo pieno.**

**Dal 01/08/2023 a tutt'oggi con incarico di Direttore della SC SIMT**

• **Principali mansioni**

RETE TRASFUSIONALE AZIENDALE, PROVINCIALE, REGIONALE E NAZIONALE  
MEDICINA DI LABORATORIO  
REGISTRO NAZIONALE ITALIANO DEI DONATORI DI MIDOLLO OSSEO e CENTRO RACCOLTA CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE (CSE) DA SANGUE PERIFERICO  
MEDICINA TRASFUSIONALE ED EMATOLOGIA  
RETE REGIONALE E NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE E RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE PER LE MALATTIE RARE  
DIPARTIMENTO INTERAZIENDALE PROVINCIALE ONCOLOGICO (DIPO) DELLA PROVINCIA DI BERGAMO

• **Principali responsabilità**

Dal 01/01 al 31/07/2023 ho svolto il ruolo di SOSTITUTO DEL DIRETTORE DELLA SC SIMT

Dal 06/10/2022 a tutt'oggi MEMBRO DEL COMITATO PER IL BUON USO DEL SANGUE (COBUS) DELL'ASST PAPA GIOVANNI XXIII

Dal 29/06/2022 a tutt'oggi MEMBRO DEL COMITATO DEL DIPARTIMENTO DI MEDICINA TRASFUSIONALE E DI EMATOLOGIA DELLA PROVINCIA DI BERGAMO

Dal 13/05/2022 a tutt'oggi RESPONSABILE PER IL CENTRO LAVORAZIONE E VALIDAZIONE DEGLI EMOCOMPONENTI

Dal 01/10/2021 a tutt'oggi REFERENTE PER L'ATTIVITÀ DI CESSIONE DEL PLASMA ALL'INDUSTRIA DI PLASMADERIVAZIONE

Dal 01/10/2021 a tutt'oggi REFERENTE PER LA RACCOLTA DI SANGUE INTERO E EMC IN AFERESI ANCHE IN OUTSOURCING

	<p>Dal 01/10/2021 al 09/08/2023 RESPONSABILE SOSTITUTO DEL CENTRO RACCOLTA CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE (CSE) DA SANGUE PERIFERICO CP-P BG01</p> <p>Dal 24/06/2021 a tutt'oggi MEMBRO DEL COMITATO DEL DIPARTIMENTO INTERAZIENDALE PROVINCIALE ONCOLOGICO (DIPO) DELLA PROVINCIA DI BERGAMO</p> <p>Dal 19/09/2018 al 30/09/2021 REFERENTE AMBULATORIO DONATORI CSE e REFERENTE NETWORK MALATTIE RARE SC SIMT</p> <p>Dal 06/12/2017 al 18/09/2018 REFERENTE AMBULATORIO PATOLOGIE EMORRAGICHE</p> <p>Dal 01/03/2017 a tutt'oggi sono MEMBRO DELLA RETE DI RIFERIMENTO EUROPEA (ERN) EUROBLOODNET</p> <p>Dal 01/01/2017 a tutt'oggi MEMBRO DEL GRUPPO DI LAVORO DELLA FASE III (2017 - IN CORSO) DEL PROGETTO REGIONALE "SVILUPPI DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA – I PERCORSI DIAGNOSTICI, TERAPEUTICI E ASSISTENZIALI (PDTA) - DGR n. VII-9459 del 20/05/2009</p> <p>Dal 17/06/2015 a tutt'oggi RESPONSABILE DELL'UNITÀ MOBILE per il reclutamento dei candidati donatori NON familiari di CSE gestita dall'Associazione Federica Albergoni ONLUS</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di azienda o settore</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Dal 03/12/2013 al 30/06/2014</p> <p>UOC Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale (SIMT), AO Papa Giovanni XXIII, P.za OMS, 1 - 24127 Bergamo</p> <p>AZIENDA OSPEDALIERA PUBBLICA</p> <p>Incarico libero professionale di medico specialista in Medicina Trasfusionale</p> <p>Validazione, assegnazione e distribuzione emocomponenti con servizio 24/7 con guardia attiva. Valutazione idoneità e raccolta di CSE (staminoaferesi) e linfociti (linfocitoaferesi) da sangue periferico per pazienti, donatori familiari e donatori non familiari afferenti al Registro Italiano Donatori Midollo Osseo (IBMDR). Attività specialistica di medicina trasfusionale ed ematologia per pazienti esterni ambulatoriali e pazienti ricoverati, con particolare attenzione per i pazienti con malattia rara di competenza della SC SIMT.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di azienda o settore</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Dal 10/09/2012 al 02/12/2013</p> <p>UOC Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale (SIMT), AO Papa Giovanni XXIII, P.za OMS, 1 - 24127 Bergamo <i>(già AO Ospedali Riuniti di Bergamo)</i></p> <p>AZIENDA OSPEDALIERA PUBBLICA</p> <p>Assegnatario di borsa di studio post-specialità come Medico Specialista in Medicina Trasfusionale</p> <p>Studio del valore predittivo di marcatori circolanti di ipercoagulabilità per la diagnosi di neoplasia in soggetti sani donatori di sangue (Studio HYPERCAN – Fondi Speciali AIRC 5x1000).</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di azienda o settore</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Dal 01/07/2011 al 30/08/2012</p> <p>Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri</p> <p>ISTITUTO DI RICERCA</p> <p>Incarico libero professionale di medico ricercatore</p> <p>Ricerca Clinica su pazienti con malattia rara. Centro di Coordinamento Regionale della Rete per le Malattie Rare della Lombardia (Registro Regionale delle Malattie Rare, Coordinamento dei Presidi della Rete Regionale delle Malattie Rare). Componente della segreteria scientifica del Progetto Regionale "Sviluppi della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia – I Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA) DGR n. VII-9459 del 20/05/2009 (fase I 2009-2012). Laboratorio di Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare.</p>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Date (da – a)</b></li> <li>• <b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b></li> <li>• <b>Tipo di azienda o settore</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tipo di impiego</b></li> <li>• <b>Principali mansioni e responsabilità</b></li> </ul> </li> </ul>	<p>Dal 01/07/2006 al 30/06/2011</p> <p>Università di Torino (Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica, indirizzo Immunoematologico) con incarico di frequenza presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri</p> <p>UNIVERSITA' - ISTITUTO DI RICERCA</p> <p>Medico in formazione specialistica</p> <p>Attività teorica e tirocini pratici previsti dal percorso di formazione della Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica dell'Università di Torino.</p> <p>La principale sede formativa è stata il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, ove ho partecipato alle attività di Ricerca Clinica, del Centro di Coordinamento Regionale della Rete per le Malattie Rare della Lombardia e del Laboratorio di Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Date (da – a)</b></li> <li>• <b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b></li> <li>• <b>Tipo di azienda o settore</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tipo di impiego</b></li> <li>• <b>Principali mansioni e responsabilità</b></li> </ul> </li> </ul>	<p>Dal 09/01/2006 al 30/06/2006</p> <p>Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri</p> <p>ISTITUTO DI RICERCA</p> <p>Medico volontario presso il Laboratorio di Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare</p> <p>Attività di informazione sulle malattie rare per professionisti sanitari, pazienti e cittadini mediante help-line telefonica, consulenza specialistica, sito internet dedicato, produzione di materiale informativo.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Date (da – a)</b></li> <li>• <b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b></li> <li>• <b>Tipo di azienda o settore</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tipo di impiego</b></li> <li>• <b>Principali mansioni e responsabilità</b></li> </ul> </li> </ul>	<p>Dal 25/07/2005 al 31/01/2014 (non continuativo)</p> <p>Azienda Sanitaria Locale (ASL) della Provincia di Bergamo</p> <p>AZIENDA SANITARIA LOCALE</p> <p>Vari incarichi a tempo determinato</p> <p>Medico addetto al Servizio di Continuità Assistenziale (ex Guardia Medica)</p> <p>Medico addetto al Servizio di Continuità Assistenziale nelle località turistiche (ex Guardia Turistica)</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Date (da – a)</b></li> <li>• <b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b></li> <li>• <b>Tipo di azienda o settore</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tipo di impiego</b></li> <li>• <b>Principali mansioni e responsabilità</b></li> </ul> </li> </ul>	<p>Dal 2004 al 2007</p> <p>AVIS Provinciale di Bergamo</p> <p>ASSOCIAZIONE PRIVATA DI DONATORI VOLONTARI DI SANGUE</p> <p>Incarico libero professionale (attività su chiamata dell'associazione)</p> <p>Medico addetto alle attività di raccolta di sangue intero (valutazione dell'idoneità alla donazione di sangue intero e venipuntura) presso le Unità di Raccolta Associative.</p> <p>Medico addetto al servizio di trasfusione domiciliare.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Date (da – a)</b></li> <li>• <b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b></li> <li>• <b>Tipo di azienda o settore</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tipo di impiego</b></li> <li>• <b>Principali mansioni e responsabilità</b></li> </ul> </li> </ul>	<p>Dal 2004 al 2005</p> <p>Clinica Pediatrica Spedali Civili di Brescia, Università degli Studi di Brescia</p> <p>UNIVERSITA'</p> <p>Medico volontario presso il Day-Hospital di Pediatria Generale e l'Osservazione Breve Intensiva del Pronto Soccorso Pediatrico. Attività di ricerca presso l'Istituto di Medicina Molecolare Angelo Nocivelli.</p> <p>Attività clinica di pediatria generale. Attività di ricerca in ambito immunologico e allergologico.</p>

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Date (da – a)</b></li><li>• <b>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</b></li><li>• <b>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</b></li><li>• <b>Qualifica conseguita</b></li></ul>	<p>Da febbraio ad aprile 2014 Eupolis Lombardia, Scuola di Direzione in Sanità</p> <p>Qualificazione del personale medico e infermieristico addetto alle attività di raccolta sangue e degli emocomponenti (codice edizione SDS 13055/BI)</p> <p>Il 07/07/2014 - Qualifica di medico responsabile della selezione del donatore e della raccolta di sangue intero e degli emocomponenti in aferesi produttiva</p>
<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Date (da – a)</b></li><li>• <b>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</b></li><li>• <b>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</b></li><li>• <b>Qualifica conseguita</b></li></ul>	<p>Dal 2006 al 2011 Università degli Studi di Torino</p> <p>Corso di specializzazione in Patologia Clinica, indirizzo Immunoematologico (Medicina Trasfusionale)</p> <p>Il 11/07/2011 - Diploma di specializzazione in Patologia Clinica, indirizzo Immunoematologico (Medicina Trasfusionale) Voto 70/70 con Lode e dignità di stampa della tesi</p>
<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Date (da – a)</b></li><li>• <b>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</b></li><li>• <b>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</b></li><li>• <b>Qualifica conseguita</b></li></ul>	<p>Febbraio e agosto 2006 Università degli Studi di Padova</p> <p>XXIII Corso di Perfezionamento in Medicina di Montagna</p> <p>Diploma di Corso di Perfezionamento post-laurea in Medicina di Montagna</p>
<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Date (da – a)</b></li><li>• <b>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</b></li><li>• <b>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</b></li><li>• <b>Qualifica conseguita</b></li></ul>	<p>Il 20/05/2006, il 18/11/2011, il 19/06/2018 e vari Retraining Italian Resuscitation Council (IRC) e ASST Papa Giovanni XXIII</p> <p>Corso di Rianimazione Cardiopolmonare di Base con uso di defibrillatori semi-automatici esterni (DAE)</p> <p>Attestato di Esecutore BLSD</p>
<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Date (da – a)</b></li><li>• <b>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</b></li><li>• <b>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</b></li><li>• <b>Qualifica conseguita</b></li></ul>	<p>Dal 1994 al 2004 Università degli Studi di Brescia</p> <p>Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia</p> <p>Il 19/03/2004 - Laurea in Medicina e Chirurgia Voto 110/110 con Lode</p>

## CAPACITÀ E COMPETENZE

### PERSONALI

MADRELINGUA

Italiano

ALTRA LINGUA

Inglese

Francese

Ottima

Buona

Ottima

Sufficiente

Buona

Sufficiente

• **Capacità di lettura**

• **Capacità di scrittura**

• **Capacità di espressione orale**

CAPACITÀ E COMPETENZE

RELAZIONALI

Capacità di ascolto, affidabilità, empatia e lavoro in gruppo, sviluppate nel corso degli anni grazie alle numerose e variegata esperienze, sia personali che professionali, che ho svolto.

Fin da adolescente mi sono occupato di attività di volontariato presso il Centro Sportivo Parrocchiale e presso la Sezione di Bergamo del Club Alpino Italiano.

Nell'ambito di quest'ultima associazione ho svolto e svolgo tuttora vari compiti: Accompagnatore di Alpinismo Giovanile (dal 1994 al 2008), Membro Commissione Medica Sezionale (dal 2004, membro fondatore), collaboratore della Commissione Medica Regionale (di cui sono past-president) e Nazionale, Istruttore di Arrampicata (dal 2019).

Durante il corso di Laurea presso l'università di Brescia ho frequentato i reparti di cardiologia, medicina interna, anestesia e pediatria; ho frequentato per vari anni l'Istituto di Medicina Molecolare "Angelo Nocivelli" ove ho svolto attività di ricerca clinica in ambito pediatrico; ho inoltre svolto un'esperienza di volontariato di un mese presso un orfanotrofio in Romania.

Dopo la Laurea ho svolto un corso di perfezionamento in medicina di Montagna presso l'Università di Padova.

Durante il corso di specializzazione in Patologia Clinica ho frequentato l'Università di Torino e svolto tirocini pratici nei principali ospedali della provincia di Torino; nel contempo ho frequentato l'Istituto Mario Negri ove ho potuto partecipare alle attività di ricerca clinica, alle attività del Laboratorio di Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare e del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Lombardia; in particolare in quest'ultimo ambito ho avuto modo di partecipare a tavoli di lavoro con i referenti delle malattie rare dei principali ospedali della Lombardia, con i referenti degli altri Centri di Coordinamento Regionali e Interregionali e con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Per quanto riguarda l'attività professionale, precedentemente all'attività ospedaliera, ho partecipato per vari anni alle raccolte di sangue presso le Unità di Raccolta associative di AVIS Provinciale Bergamo, ho contribuito a far nascere e a svolgere l'attività di trasfusione domiciliare (prima esperienza in provincia di Bergamo, all'epoca gestita da AVIS Provinciale Bergamo) e ho svolto per circa 9 anni attività di assistenza primaria nell'ambito della continuità assistenziale in vari distretti della provincia di Bergamo.

Nel corso della mia attività come medico ospedaliero ho partecipato a numerosi tavoli di lavoro nazionali, regionali, provinciali e aziendali.

Sia in ambito di volontariato che in ambito professionale ho svolto numerose esperienze come tutor, relatore e docente e ho partecipato a vari gruppi di lavoro/tavoli tecnici per eventi/attività di valenza locale, regionale e nazionale.

CAPACITÀ E COMPETENZE

ORGANIZZATIVE

Sono in grado di organizzare autonomamente il lavoro, definendo priorità e assumendo responsabilità, anche in situazioni di stress.

Tali capacità derivano dalle numerose precedenti esperienze elencate in precedenza, durante le quali mi è sempre stata richiesta la capacità di gestire autonomamente le diverse attività rispettando scadenze e obiettivi prefissati.

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE	Sono in grado di organizzare autonomamente il lavoro, definendo priorità e assumendo responsabilità, anche in situazioni di stress. Tali capacità derivano dalle numerose precedenti esperienze elencate in precedenza, durante le quali mi è sempre stata richiesta la capacità di gestire autonomamente le diverse attività rispettando scadenze e obiettivi prefissati.
CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE	Padronanza del sistema operativo Windows e dei principali applicativi (tra i quali Office e Open Office). Padronanza di tutti gli applicativi aziendali (tra i quali Emonet e Galileo).
CAPACITÀ E COMPETENZE ARTISTICHE	Nel tempo libero pratico vari sport a livello amatoriale, in particolare alpinismo (in ogni sua forma) e cicloturismo. Sono inoltre appassionato di fotografia e di musica; ho suonato vari strumenti musicali nella banda parrocchiale, poi mi sono dedicato a livello amatoriale alla chitarra basso.
<b>PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE</b>	
<b>Dati di sintesi</b>	Autore e Coautore di 27 articoli scientifici pubblicati su riviste internazionali Autore e Coautore di 3 articoli scientifici pubblicati su riviste nazionali Coautore di 1 capitolo di libro di testo Autore e Coautore di vari abstract per presentazioni orali o poster presentati a Convegni Internazionali e Nazionali
<b>Articoli pubblicati su riviste internazionali</b>	<p>27 A NEW RISK PREDICTION MODEL FOR VENOUS THROMBOEMBOLISM AND DEATH IN AMBULATORY LUNG CANCER PATIENTS Gomez-Rosas P, Giaccherini C, Russo L, Verzeroli C, Gamba S, Tartari CJ, Bolognini S, Ticozzi C, Schieppati F, <b>Barcella L</b>, Sarmiento R, Masci G, Tondini C, Petrelli F, Giuliani F, D'Alessio A, Minelli M, De Braud F, Santoro A, Labianca R, Gasparini G, Marchetti M, Falanga A, On Behalf Of The Hypercan Investigators Cancers (Basel). 2023 Sep 15;15(18):4588. doi: 10.3390/cancers15184588</p> <p>26 LONG-TERM PERSISTENCE OF HIGH ANTI-PF4 ANTIBODIES TITER IN A CHALLENGING CASE OF AZD1222 VACCINE-INDUCED THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIA <b>Barcella L</b>, Ambaglio C, Gritti P, Schieppati F, Brusegan V, Sanga E, Marchetti M, Lorini L, Falanga A Bleeding Thrombosis and Vascular Biology 2023; 2:72 doi: 10.4081/btvb.2023.72</p> <p>25 HEMOSTATIC PROFILE AND SEROLOGICAL RESPONSE OF PATIENTS WITH IMMUNE THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA RECEIVING BNT162B2 VACCINE: A PROSPECTIVE STUDY Schieppati F, Russo L, Gamba S, Galimberti E, Giaccherini C, Tartari CJ, Bolognini S, Verzeroli C, Ticozzi C, <b>Barcella L</b>, Marchetti M, Falanga A Thromb Haemost 2023 doi: 10.1055/s-0043-1768921</p> <p>24 COVID-19 PANDEMIC AFFECTS THE ABILITY OF NEGATIVE D-DIMER TO IDENTIFY VENOUS THROMBOEMBOLISM PATIENTS AT LOW RISK OF RECURRENCE: INSIGHTS FROM THE APIDULCIS STUDY Palareti G, Legnani C, Poli D, Ageno W, Pengo V, Testa S, Tosetto A, Prandoni P and the members of <b>Apidulcis study group</b> Haematologica . 2023 Mar 1;108(3):923-925. doi: 10.3324/haematol.2022.282130</p> <p>23 MAJOR BLEEDINGS IN MECHANICAL PROSTHETIC HEART VALVES PATIENTS ON VITAMIN K ANTAGONIST TREATMENT. DATA FROM THE PLECTRUM STUDY Poli D, Antonucci E, Palareti G, Facchinetti R, Falco P, Serricchio G, Lerede t, Masciocco L, Gresele P, Testa S, on behalf of the <b>Italian Federation of Anticoagulation Clinics</b> Bleeding, Thrombosis, and Vascular Biology, 1(2). doi.org/10.4081/btvb.2022.34</p> <p>22 D-DIMER AND REDUCED-DOSE APIXABAN FOR EXTENDED TREATMENT AFTER UNPROVOKED VENOUS THROMBOEMBOLISM: THE APIDULCIS STUDY Palareti G, Poli D, Ageno W, Legnani C, Antonucci E, Bucherini E, Testa S, Paoletti O, Chistolini</p>

- A, Alessandra Serrao, Martinelli I, Bucciarelli P, Falanga A, Tosetto A, Sarti L, Mastroiacovo D, Cosmi B, Visona`A, Santoro RC, Zanatta N, Grandone E, Bertù L, Pengo V, Caiano L and Prandoni P, for the **Apidulcis study group** *Blood Adv.* 2022 Dec 13;6(23):6005-6015. doi: 10.1182/bloodadvances.2022007973
- 21 LOMBARDY DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC NETWORK OF THROMBOTIC MICROANGIOPATHY Mancini I, Agosti P, Boscarino M, Ferrari B, Artoni A, Palla R, Spreafico M, Crovetto G, Volpato E, S. Rossini S, Novelli C, Gattillo S, **Barcella L**, Salmoiraghi M, Falanga A, Peyvandi Fand Lombardy AREU TMA Network Orphanet J Rare Dis. 2022 Jun 23;17(1):246. doi: 10.1186/s13023-022-02400-y
- 20 LOW IN-HOSPITAL MORTALITY RATE IN PATIENTS WITH COVID-19 RECEIVING THROMBOPROPHYLAXIS: DATA FROM THE MULTICENTRE OBSERVATIONAL START-COVID REGISTER Poli D, Antonucci E, Ageno W, Prandoni P, Palareti G, Marcucci R, **the START-COVID Investigators** *Intern Emerg Med.* 2022 Jun;17(4):1013-1021. doi: 10.1007/s11739-021-02891-w
- 19 DO WOMEN WITH VENOUS THROMBOEMBOLISM BLEED MORE THAN MEN DURING ANTICOAGULATION? DATA FROM THE REAL-LIFE, PROSPECTIVE **START-REGISTER** Palareti G, Legnani C, Antonucci E, Cosmi B, Falanga A, Poli D, Mastroiacovo D, Pengo V, Ageno W, Testa S *Ther Adv Drug Saf.* 2021 Dec 16;12:20420986211062965. doi: 10.1177/20420986211062965
- 18 THROMBOPHILIA TESTING IN THE REAL-WORLD CLINICAL SETTING OF THROMBOSIS CENTRES TAKING PART IN THE ITALIAN START 2-REGISTER. Legnani C, Palareti G, Antonucci E, Poli D, Cosmi B, Falanga A, Mastroiacovo D, Testa S ; on behalf of the **START 2-Register Investigators**. *Blood Transfus.* 2021 May;19(3):244-252. doi: 10.2450/2021.0262-20
- 17 THE ISTH BLEEDING ASSESSMENT TOOL AS PREDICTOR OF BLEEDING EVENTS IN INHERITED PLATELET DISORDERS: COMMUNICATION FROM THE ISTH SSC SUBCOMMITTEE ON PLATELET PHYSIOLOGY. Gresele P, Falcinelli E, Bury L, Pecci A, Alessi MC, Borhany M, Heller PG, Santoro C, Cid AR, Orsini S, Fontana P, De Candia E, Podda G, Kannan M, Jurk K, Castaman G, Falaise C, Guglielmini G, Noris P; **BAT-VAL Study Investigators**. *J Thromb Haemost.* 2021 May;19(5):1364-1371. doi: 10.1111/jth.15263
- 16 SEX-BASED DIFFERENCE IN ANTICOAGULATED PATIENTS WITH MECHANICAL PROSTHETIC HEART VALVES AND LONG-TERM MORTALITY RISK. Pastori D, Poli D, Antonucci E, Menichelli D, Violi F, Palareti G, Pignatelli P; **Italian Federation of Anticoagulation Clinics (FCSA)**. *Int J Clin Pract.* 2021 May;75(5):e14064. doi: 10.1111/ijcp.14064
- 15 COMPARISON OF ANTICOAGULATION QUALITY BETWEEN ACENOCOUMAROL AND WARFARIN IN PATIENTS WITH MECHANICAL PROSTHETIC HEART VALVES: INSIGHTS FROM THE NATIONWIDE PLECTRUM STUDY Menichelli D, Poli D, Antonucci E, Cammisotto V, Testa S, Pignatelli P, Palareti G, Pastori D, **The Italian Federation Of Anticoagulation Clinics Fcsa**. *Molecules.* 2021 Mar 6;26(5):1425. doi: 10.3390/molecules26051425
- 14 BLEEDING AND THROMBOTIC COMPLICATIONS DURING TREATMENT WITH DIRECT ORAL ANTICOAGULANTS OR VITAMIN K ANTAGONISTS IN VENOUS THROMBOEMBOLIC PATIENTS INCLUDED IN THE PROSPECTIVE, OBSERVATIONAL START2-REGISTER. Palareti G, Antonucci E, Legnani C, Mastroiacovo D, Poli D, Prandoni P, Tосetto A, Pengo V, Testa S, Ageno W; **START2 Register Investigators**. *BMJ Open.* 2020 Nov 27;10(11):e040449. doi: 0.1136/bmjopen-2020-040449
- 13 LOW LEVELS OF ADAMTS-13 WITH HIGH ANTI-ADAMTS-13 ANTIBODIES DURING REMISSION OF IMMUNE-MEDIATED THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA HIGHLY PREDICT FOR DISEASE RELAPSE: A MULTI-INSTITUTIONAL STUDY. Schieppati F, Russo L, Marchetti M, **Barcella L**, Cefis M, Gomez-Rosas P, Caldara G, Carpenedo M, D'Adda M, Rambaldi A, Savignano C, Billio A, Bruno Franco M, Toschi V, Falanga A. *Am J Hematol.* 2020 Aug;95(8):953-959. doi: 10.1002/ajh.25845
- 12 DETERMINANTS OF LOW-QUALITY WARFARIN ANTICOAGULATION IN PATIENTS WITH MECHANICAL PROSTHETIC HEART VALVES. THE NATIONWIDE PLECTRUM STUDY Pastori D, Lip GYH, Poli D, Antonucci E, Rubino L, Menichelli D, Saliola M, Violi F, Palareti G, Pignatelli P; **Italian Federation of Anticoagulation Clinics (FCSA)**

Br J Haematol . 2020 Aug;190(4):588-593. doi: 10.1111/bjh.16528

- 11 CLOZAPINE-INDUCED ANEMIA: A CASE-REPORT. Eleftheriou G, Butera R, **Barcella L**, Falanga A. Int J Clin Pharmacol Ther. 2020 May;58(5):289-292. doi:0.5414/CP203679
- 10 APIXABAN FOR THE TREATMENT OF VENOUS THROMBOEMBOLISM ASSOCIATED WITH CANCER. Agnelli G, Becattini C, Meyer G, Muñoz A, Huisman MV, Connors JM, Cohen A, Bauersachs R, Brenner B, Torbicki A, Sueiro MR, Lambert C, Gussoni G, Campanini M, Fontanella A, Vescovo G, Verso M; **Caravaggio Investigators**. N Engl J Med. 2020 Apr 23;382(17):1599-1607. doi: 10.1056/NEJMoa1915103
- 9 TREATMENT OF VENOUS THROMBOEMBOLISM IN NORTHERN ITALY: A POPULATION-BASED STUDY FROM 2013 TO 2018. Baviera M, **Barcella L**, Vannini T, Colacioppo P, Marzona I, Tettamanti M, Merlini L, Fortino I, Morra E, Falanga A, Roncaglioni MC. Thromb Res. 2020 Apr;188:97-99. doi: 10.1016/j.thromres.2020.02.016
- 8 VALIDATION OF THE ISTH/SSC BLEEDING ASSESSMENT TOOL FOR INHERITED PLATELET DISORDERS: A COMMUNICATION FROM THE PLATELET PHYSIOLOGY SSC Gresele P, Orsini S, Noris P, Falcinelli E, Alessi MC, Bury L, Borhany M, Santoro C, Glembofsky AC, Cid AR, Tassetto A, De Candia E, Fontana P, Guglielmini G, Pecci A, **BAT-VAL study Investigators** J Thromb Haemost . 2020 Mar;18(3):732-739. doi: 10.1111/jth.14683
- 7 EXTERNAL VALIDATION OF THE DASH PREDICTION RULE: A RETROSPECTIVE COHORT STUDY Tassetto A, Testa S, Martinelli I, Poli D, Cosmi B, Lodigiani C, Ageno W, De Stefano V, Falanga A, Nichele I, Paoletti O, Bucciarelli P, Antonucci E, Legnani C, Banfi E, Dentali F, Bartolomei F, **Barcella L**, and Palareti G J Thromb Haemost . 2017 Oct;15(10):1963-1970. doi: 10.1111/jth.13781
- 6 HYPERCAN Study Group. Hypercoagulation screening as an innovative tool for risk assessment, early diagnosis and prognosis in cancer: the HYPERCAN study. 15. Falanga A, Santoro A, Labianca R, De Braud F, Gasparini G, D'Alessio A, Barni S, Iacoviello L; **HYPERCAN Study Group**. Thromb Res. 2016 Apr;140 Suppl 1: S55-9. doi: 10.1016/S0049-3848(16)30099-8
- 5 EFFECT OF SIROLIMUS ON DISEASE PROGRESSION IN PATIENTS WITH AUTOSOMAL DOMINANT POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE AND CKD STAGES 3B-4 Ruggenenti P, Gentile G, Perico N, Perna A, **Barcella L**, Trillini M, Cortinovis M, Ferrer Siles CP, Reyes Loaeza JA, Aparicio MC, Fasolini G, Gaspari F, Martinetti D, Carrara F, Rubis N, Prandini S, Caroli A, Sharma K, Antiga L, Remuzzi A, Remuzzi G; SIRENA 2 Study Group. Clin J Am Soc Nephrol. 2016 May 6;11(5):785-94
- 4 FIRST AID AND PUBLIC ACCESS DEFIBRILLATION IN MOUNTAIN HUTS: THE MOUNTAIN HUTS INITIATIVE OF THE BERGAMO SECTION OF THE CLUB ALPINO ITALIANO. **Barcella L**, Agazzi G, Malgrati D, Sileo F, Calderoli A, Rottoli E, Valoti O, Parigi GB Wilderness Environ Med. 2010 Dec;21(4):379-81
- 3 GENETIC COUNSELING FOR TERATOGENIC RISK DUE TO EXPOSURE TO MEDICATIONS: 89 PREGNANCIES CONCEIVED DURING ORAL CONTRACEPTIVE USE. Belli S, Mazzola S, Luongo R, **Barcella L**, Alushi B, Favaro A, Bertelli M. Am J Med Genet A. 2009 Jul;149A(7):1555-7
- 2 TAILORED ANTIPLATELET THERAPY FOR SECONDARY PREVENTION OF ISCHEMIC STROKE: MYTH OR A DESIRABLE APPROACH? Bertelli M, Luongo R, **Barcella L**, Cavalli P Panminerva Med. 2008 Sep;50(3):260-1
- 1 TOLL-LIKE RECEPTOR-4 GENOTYPE IN CHILDREN WITH RESPIRATORY INFECTIONS. Badolato R, Fontana S, **Barcella L**, Moratto D, D'Ippolito C, Crovella S, Notarangelo LD, Duse M. Allergy. 2004 Sep;59(9):1018-9

#### Articoli pubblicati su riviste nazionali

- 3 ERN-EUROBLOODNET, LA RETE DI RIFERIMENTO EUROPEA PER LE MALATTIE EMATOLOGICHE RARE. **Barcella L**, Falanga A. La Rivista Italiana delle Malattie Rare anno V - n. 1 - febbraio 2021
- 2 REGISTRI DI MALATTIE RARE: L'ESPERIENZA DELLA REGIONE LOMBARDIA. **Barcella L**, Ene-Iordache B, Scarpato M, Beccaria L, Citterio A, Baraldo G, Daina E. R&P 2009;25:224-234

<p><b>Capitoli di libro</b></p>	<p>1 IL REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA. <b>Barcella L</b>, Ene-lordache B, Daina E, Sergi P, Beccaria L, Citterio A, Baraldo G. Not Ist Super Sanità 2008;21(6 Suppl. 2):13-6</p> <p>1 PLASMAFERESI TERAPEUTICA Falanga A, <b>Barcella L</b>, Milesi V. In: Clinica e terapia delle malattie emorragiche e trombotiche; Cap. 54, p. 675-680. Editori: Castaman G, Falanga A. Casa Editrice: Piccin, 2018</p>
<p><b>Abstract (selezionati)</b></p>	<p>15 Unità mobile per il reclutamento di potenziali donatori di CSE: sette anni di esperienza del SIMT di Bergamo in collaborazione con l'Associazione Federica Albergoni ONLUS <b>Barcella L</b>, Cressoni F, Cretu OC, Castellani L, Falanga A Blood Transfus 2023; 21 (Suppl 2) doi: 10.2450/ BloodTransfus.2023.Suppl2</p> <p>14 Biomarcatori dell'emostasi e risposta anticorpale in soggetti riceventi il vaccino anti-COVID-19: risultati dallo studio prospettico COAG-VAX Galimberti E, Gamba S, Russo L, Giaccherini C, Bolognini S, Tartari CJ, Ticozzi C, Cretu OC, <b>Barcella L</b>, Marchetti M, Falanga A Blood Transfus 2023; 21 (Suppl 2) doi: 10.2450/ BloodTransfus.2023.Suppl2</p> <p>13 INFLAMMATORY AND COAGULATION BIOMARKERS IN PATIENTS WITH SARS-COV2 INFECTION RECEIVING COVID-19 CONVALESCENT PLASMA: THE BERGAMO REGISTRY. Marchetti M, Palladino AM, Tartari CJ, Russo L, Giaccherini C, Gamba S, Bolognini S, Verzeroli C, Ticozzi C, Cretu OC, Schieppati F, <b>Barcella L</b>, Falanga A. Blood. 2022 Nov; 140 (Supplement 1): 2660–2661. doi.org/10.1182/blood-2022-160202</p> <p>12 ROLE OF HEMOSTATIC BIOMARKERS FOR THE IDENTIFICATION OF PATIENTS WITH LONG-COVID19 SYNDROME: RESULTS FROM THE 'ACCORDI' STUDY. Ambaglio C, Marchetti M, Benatti SV, Tartari CJ, Giaccherini C, Russo L, Gamba S, Verzeroli C, Bolognini S, Ticozzi C, Schieppati F, Venturelli S, <b>Barcella L</b>, Rizzi M, Falanga A. Blood. 2022 Nov;140 (Supplement 1): 2652–2653. doi.org/10.1182/blood-2022-162206</p> <p>11 COVID-19 CONVALESCENT PLASMA IN PATIENTS WITH SARS-COV2 INFECTION: FOCUS ON IMMUNOSUPPRESSED OR NEOPLASTIC PATIENTS. Palladino AM, Tartari CJ, Russo L, Giaccherini C, Gamba S, Bolognini S, Ticozzi C, Marchetti M, Cretu OC, Schieppati F, <b>Barcella L</b>, Zunino F, Falanga A. BTVB. 2022 Nov; 1(Supplement 1): 31. doi.org/10.4081/btvb.2022.57</p> <p>10 HEMOSTATIC BIOMARKERS AND SEROLOGICAL RESPONSE IN SUBJECTS RECEIVING ANTICOVID-19 VACCINATION: A PROSPECTIVE COHORT STUDY. Schieppati F, Gamba S, Galimberti E, Russo L, Giaccherini C, Bolognini S, Tartari CJ, Ticozzi C, Palladino AM, Cretu OC, <b>Barcella L</b>, Marchetti M, Falanga A. BTVB. 2022 Nov; 1(Supplement 1): 59-60. doi.org/10.4081/btvb.2022.57</p> <p>9 CANCER-ASSOCIATED VENOUS THROMBOEMBOLISM: THE ONCO-VTE START2-REGISTRY. <b>Barcella L</b>, Antonucci E, Russo L, Chistolini A, Serrao A, Elmi G, Sivera P, Schieppati F, Tufano A, Pedrini S, Colombo G, Ageno W, Falanga A, Palareti G. BTVB. 2022 Nov; 1(Supplement 1): 90-91. doi.org/10.4081/btvb.2022.57</p> <p>8 CORRELATION BETWEEN BLEEDING SEVERITY AND LABORATORY TEST RESULTS IN PATIENTS WITH INHERITED PLATELET FUNCTION DISORDERS (THE BAT-LAB SUBSTUDY). Falcinelli E, Alessi MC, Bury L, Podda G, Guglielmini G, Fiore M, Sevivas T, Bermejo N, De Candia E, Chitlur M, Lambert M, <b>Barcella L</b>, Heller PG, Falaise C, Gresele P. BTVB. 2022 Nov; 1(Supplement 1): 117-118. doi.org/10.4081/btvb.2022.57</p> <p>7 LABORATORY EVALUATION OF POST-COVID19 PATIENTS WITH ACUTE VENOUS THROMBOEMBOLISM DURING HOSPITALIZATION: THE BERGAMO EXPERIENCE. Ambaglio C, Benatti SV, Tartari CJ, Giaccherini C, Russo L, Marchetti M, Palladino AM, Schieppati F, Venturelli S, <b>Barcella L</b>, Rizzi M, Falanga A. BTVB. 2022 Nov; 1(Supplement 1): 137-138. doi.org/10.4081/btvb.2022.57</p> <p>6 HEMOSTATIC ACTIVATION MARKERS AND SEROLOGICAL RESPONSE IN SUBJECTS RECEIVING ANTI-COVID-19 VACCINATION. Schieppati F, Gamba S, Galimberti E, Russo L, Giaccherini C, Bolognini S, Tartari CJ, Ticozzi C, Palladino AM, Cretu OC, <b>Barcella L</b>, Marchetti M, Falanga A. HemaSphere. 2022 Jun; 6:1577-1578. doi: 10.1097/01.HS9.0000849640.97953.ed</p> <p>5 POST-HOSPITAL DISCHARGE EVALUATION OF COVID-19 SURVIVORS WHO SUFFERED ACUTE VENOUS THROMBOEMBOLISM (VTE) DURING HOSPITALIZATION: THE BERGAMO EXPERIENCE. Ambaglio C, Benatti SV, Tartari CJ, Giaccherini C, Russo L,</p>

- Marchetti M, Palladino AM, Schieppati F, Venturelli S, **Barcella L**, Rizzi M, Falanga A. HemaSphere. 2022 Jun; 6:1556-1557. doi: 10.1097/01.HS9.0000849556.91458.1°
- 4 HEMOSTATIC MARKERS, ADAMTS-13 PROFILE AND ANTI-SARS-COV-2 ANTIBODY LEVELS IN PATIENTS WITH IMMUNE THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA RECEIVING BNT162B2 VACCINATION. Schieppati F, Russo L, Marchetti M, Galimberti E, Palladino AM, Gamba S, Verzeroli C, Tartari CJ, Bolognini S, Ticozzi C, Giaccherini C, **Barcella L**, Falanga A. November 2021 Blood 138(Supplement 1):1022-1022 DOI: 10.1182/blood-2021-153606
  - 3 LOMBARDY NETWORK FOR THE STUDY AND TREATMENT OF PATIENTS UNDERGOING APHERESIS Mancini I, Agosti P, Boscarino M, Ferrari B, Artoni A, Palla R, **Barcella L**, Falanga A, Peyvandi F. Blood Transfusion 2020 18:SUPPL 4 (S524-) doi: 10.2450/2020.S4
  - 2 ISOLATED DISTAL VEIN THROMBOSIS: PERSPECTIVES FROM START2 REGISTRY Antonucci E, Migliaccio L, Cini M, Legnani C, **Barcella L**, Bucherini E, Colaizzo D, Mastroiacovo D, Insana A, Toma A, Pedrini S. Blood Transfusion 2020 18:SUPPL 4 (S441-S442) doi: 10.2450/2020.S4
  - 1 COMBINED ELEVATED ANTI-ADAMTS-13 ANTIBODY LEVEL AND LOW ADAMTS-13 ACTIVITY DURING REMISSION HIGHLY PREDICTS DISEASE RELAPSE IN A PROSPECTIVE COHORT OF PATIENTS WITH AUTOIMMUNE THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA (TTP) Schieppati F, Russo L, Marchetti M, Caldara G, Brevi S, Testa M, **Barcella L**, Carpenedo M, D'Adda M, Rossi G, Savignano C, Billio A, Franco M.B, Toschi V, Falanga A. Blood 2018 132 Suppl. 1 doi: 10.1182/blood-2018-99-119317

## DICHIARAZIONE

“Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell’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.

Il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dal Regolamento UE n. 679/2016 – GDPR General Data Protection Regulation, D.Lgs 196/2003 modificato da D.Lgs 101/2018.”

**DATA**

Bergamo, 4 dicembre 2023

**FIRMA**

F.to Dott. Luca Barcella

**CURRICULUM VITAE FORMATIVO E PROFESSIONALE**  
**DOTT.SSA ANNA FALANGA**

**DATI PERSONALI**

Nome e Cognome: Anna Falanga  
E-mail:

*Iscritta all'Albo dei Medici Chirurghi di Bergamo dal 04-10-1982, con il Num. iscrizione: 03215.*

**TITOLI DI STUDIO**

- 31/10/2018 Abilitazione scientifica nazionale a Professore Prima Fascia di Ematologia (settore concorsuale 06/D3) rilasciata dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, valida fino a ottobre 2024 (art. 16, comma 1, Legge 240/10)
- 28/03/2017 Abilitazione scientifica nazionale a Professore Prima Fascia di Patologia Generale e Patologia Clinica rilasciata dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca
- 19/03/2013 Abilitazione scientifica nazionale a Professore Prima Fascia di Ematologia (settore concorsuale 06/D3) rilasciata dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, valida fino a marzo 2019)
- 18/07/1988 Specializzazione in Ematologia, conseguita presso Università di Verona, con la votazione di 70/70 *cum laude*.
- 12/10/1983 Specializzazione in Medicina Interna, conseguita presso l'Università di Napoli, con la votazione di 50/50 *cum laude*.
- 13/07/1982 Diploma di Specialista in Ricerca Farmacologica, conseguito presso l'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano.
- 10/08/1978 Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo, presso l'Università degli Studi di Napoli.
- 21/07/1978 Laurea in Medicina e Chirurgia, conseguita presso l'Università degli Studi di Napoli, con la votazione di 110/110 *cum laude*.

**CARRIERA PROFESSIONALE**

- 2019 a oggi Professore Straordinario (Prima Fascia), Università Milano Bicocca, Dipartimento di Medicina e Chirurgia.
- 2009 ad aprile 2023: Direttore del Dipartimento Interaziendale di Medicina Trasfusionale ed Ematologia dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo (già Ospedali Riuniti di Bergamo).
- 2009 ad aprile 2023: Direttore della UOC di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo (già Ospedali Riuniti di Bergamo)
- 04/2009-07/2009: Dirigente Medico di I livello con incarico di Direzione di Struttura semplice di Emostasi e Trombosi presso l'USC Immunoematologia e Medicina Trasfusionale degli Ospedali Riuniti di Bergamo
- 11/2007-03/2009: Dirigente Medico di I livello con incarico di Direzione di Struttura Semplice USS Emostasi e Trombosi presso l'USC Ematologia degli Ospedali Riuniti di Bergamo.
- 01/1995-10/2007: Dirigente Medico di I livello presso l'USC Ematologia degli Ospedali Riuniti di Bergamo.
- 11/1991-12/1994: Assistente Medico presso l'USC Ematologia degli Ospedali Riuniti di Bergamo.

- 1990-1991 Ricercatrice inquadrata nella qualifica funzionale 8° del ruolo organico della Giunta regionale della Regione Lombardia, distaccata funzionalmente presso l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milano.
- 1984-1990: Borsa di Studio del Ministero del Lavoro presso l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milano.
- 1982-1984 Dottorato di ricerca presso Dipartimento di Medicina dell'Università del Colorado, Denver, (USA) (con Borsa di Studio della Comunità Europea per formazione all'estero per il primo anno, e con Borsa di Studio dell'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC) per il secondo e il terzo anno).
- 11/1979-09/1982: Borsa di Studio triennale del Ministero del Lavoro presso l'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano, Laboratorio di Ricerca sull'Emostasi e la Trombosi, per il conseguimento del Diploma di Specialista in Ricerca Farmacologica.
- 1979: Corso Semestrale di Medicina Subacquea e di Fisiopatologia dello Sport, Università degli Studi di Napoli.
- 11/1978-06/1979: Medico Scolastico presso il Centro di Medicina Preventiva del Comune di Montoro Superiore (AV).
- 10/1978-03/1979: Tirocinio pratico ospedaliero *post-laurea* in Medicina Generale e Pronto Soccorso - Divisione di Medicina XII - Ospedali Riuniti di Napoli, Ospedale V. Cardarelli.
- 07/1978-02/1980: Tirocinio *post-laurea* presso l'Istituto di Semeiotica Medica, II Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli
- 1976-1978: Studente interno per tesi sperimentale presso il "Centro per lo Studio e la Prevenzione dell'Aterosclerosi", Divisione di Semeiotica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli.

## **ATTIVITA' DIDATTICA**

### **INSEGNAMENTO E DOCENZA**

- 2019 a oggi Professore (Prima Fascia) di Ematologia (MED/15), Università Milano Bicocca, Dipartimento di Medicina e Chirurgia.
- 2016 a oggi Professore a contratto presso il Dipartimento di Ingegneria gestionale, dell'Informazione e della Produzione a.a. 2016/2017 - ssd MED/4 codice 95013 - Fondamenti di patologia generale, cfu 6 - 32 ore docenza - C.L. Ingegneria TS + n 16 ore di esercitazione nell'ambito di tale insegnamento.
- 2005 a oggi Professore a contratto, Scuola di Specializzazione in Ematologia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Milano Bicocca.
- 2005-2011 Professore a contratto, Corso di Laurea in Ostetricia, Università degli Studi di Milano Bicocca.
- 2012-2017 Docente: Master di Anestesia, terapia intensiva e neonatale e pediatria - La Medicina Trasfusionale - S.S.D. MED/15 - A.A. 2016/2017, A.A. 2015/2016, A.A. 2014/2015, A.A. 2013/2014, A.A. 2012/2013 - Università degli Studi di Brescia.

2016	Docente: Master universitario interateneo di II° livello “Diagnosi e terapia dei pazienti con linfoma e malattie linfoproliferative”, Università di Udine.
2014	Attività di tutoraggio per il Corso di laurea in Infermieristica Ospedale Papa Giovanni XXIII. Bergamo sul progetto “Ipercoagulabilità come strumento innovativo per la valutazione del rischio, la diagnosi e la prognosi del tumore”
2013	Docente: Corso di aggiornamento della Scuola di Formazione e Ricerca in Medicina di Famiglia accreditato "LA FIBRILLAZIONE ATRIALE: UPDATE PER LA MEDICINA GENERALE". Bergamo
2013	Docente: Master Universitario Interateneo di II° Livello “Diagnosi E Terapia Dei Pazienti Con Linfoma”, Università di Udine
2005	Responsabile del Corso di Aggiornamento per i Medici di Medicina Generale sulla “Profilassi del Tromboembolismo Venoso”, della ASL di Bergamo.
2004	Docente al corso di formazione per medici della Regione Lombardia, di cui alla deliberazione Giunta regionale del 23/07/2004 n. VII/18347.
2003-2010	Docente: corso di Formazione Specifica in Medicina generale presso A.S.S.T. Papa Giovanni XXIII (ex Ospedali Riuniti di Bergamo)
2000-2013	Docente: Master Trombosi ed Emostasi. Università di Firenze
1995-2000	Tutor Scuola di Specializzazione in Ematologia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Policlinico di Milano

## **FORMAZIONE STUDENTI (Laureandi, Specializzandi, Dottorandi)**

### **A. Correlatore di Tesi di Laurea**

1. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Scienze MM.FF.NN. – Corso di Laurea in Scienze Biologiche. Effetto dell’Acido Retinoico sull’adesione di cellule leucemiche all’endotelio vascolare. Relatore: Prof. Roberto Comolli. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Alfonso Vignoli. Anno Accademico 1996-1997.
2. Università degli Studi di Milano -Facoltà di Medicina e Chirurgia - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Corso di Diploma in Tecnico di Laboratorio Biomedico. Ruolo della elastasi leucocitaria e parametri dell’emostasi nelle malattie mieloproliferative croniche. Relatore. Prof. Massimo Malcovati. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di: Marina Licini. Anno Accademico 1996-1997.
3. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Scienze MM.FF.NN. – Corso di Laurea in Scienze Biologiche. L’acido tutto-trans retinoico modula l’espressione dell’attività procoagulante di cellule di carcinoma della mammella. Relatore: Prof. Roberto Comolli. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Silvia Suardi. Anno Accademico 2000-2001.
4. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Scienze MM.FF.NN. – Corso di Laurea in Scienze Biologiche. Interazione cellule tumorali/endotelio vascolare: effetto delle eparine sull’attività procoagulante dell’endotelio indotta da cellule tumorali. Relatore: Prof. Roberto Comolli. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Mara Agosti. Anno Accademico 2003-2004.
5. Università degli Studi di Milano Bicocca -Facoltà di Medicina e Chirurgia - Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche. Il triossido di arsenico inibisce l’attività procoagulante di cellule di leucemia

acuta promielocitica. Relatore: Prof. Roberto Perego; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Ilaria Previtali. Anno Accademico 2007-2008.

6. Università degli Studi di Milano - Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche. Effetto di una eparina a basso peso molecolare (bemiparina) e del suo derivato a bassissimo peso molecolare (RO-14) in modelli di angiogenesi in vitro indotta da tumore. Relatore: Prof. Antonio Siccardi; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Elena Cantalino. Anno Accademico 2008-2009.

7. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Scienze MM.FF.NN. – Corso di laurea in scienze biologiche. L'acido tutto trans retinoico modula l'espressione dell'attività procoagulante e la capacità proangiogenica delle cellule tumorali. Relatore: Prof.ssa Caterina La Porta. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Laura Russo. Anno Accademico 2008-2009.

8. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Scienze MM.FF.NN. – Corso di laurea in scienze biologiche. Effetto della pectina di citrus sulla neoangiogenesi tumorale in un modello in vitro di cellule endoteliali. Relatore: Prof. Andrea Mosca. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Sara Gamba. Anno Accademico 2010-2011.

9. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Scienze e Tecnologie – Corso di laurea in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica. Proprietà procoagulanti e proangiogeniche di microparticelle piastriniche in pazienti con trombocitemia essenziale. Relatore: Prof. Elisabetta Dejana. Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di: Sara Gamba. Anno Accademico 2012-2013.

10. Università degli Studi di Milano – Facoltà di Farmacia – Corso di laurea in Chimica e Tecnologie Farmaceutiche. Ruolo dei Biomarcatori dell'emostasi nel predire la prognosi in pazienti con tumore gastrointestinale metastatico. Relatore: Prof.ssa Marina Camera. Correlatore: Prof.ssa Anna Falanga. Tesi di Laurea di Marina Pesenti. Anno Accademico 2018-2019.

## **B. Correlatore Per Tesi di Specializzazione**

1. Università degli Studi di Brescia - Facoltà di Medicina e Chirurgia – Scuola di Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica. Attivazione leucocitaria e parametri dell'emostasi in soggetti sani trattati con il fattore di crescita delle colonie leucocitarie. Relatore: Prof. Luigi Caimi; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Specializzazione di: Dott.ssa Marina Marchetti. Anno Accademico 1997-1998

2. Università degli Studi di Brescia - Facoltà di Medicina e Chirurgia – Scuola di specializzazione in Microbiologia e Virologia. Effetto del lipopolisaccaride di E. Coli sulle proprietà emostatiche dell'endotelio vascolare. Relatore: Chiar.mo Prof. Nino Manca; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Specializzazione di: Dott. Alfonso Vignoli. Anno Accademico 2006-2007.

3. Università degli Studi di Brescia - Facoltà di Medicina e Chirurgia – Scuola di specializzazione in Microbiologia e Virologia. Ruolo dell'endotossina batterica di E.Coli nell'induzione dell'attività procoagulante e nella riduzione delle proprietà fibrinolitiche di cellule endoteliali del macrocircolo. Relatore: Chiar.mo Prof. Nino Manca; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Specializzazione di: Dott.ssa Donatella Balducci. Anno Accademico 2008-2009.

4. Università degli Studi di Milano Bicocca - Facoltà di Medicina e Chirurgia – Scuola di specializzazione in Oncologia Medica, Modulazione dei parametri dell'emostasi in pazienti con tumore e tromboembolismo venoso in corso di terapia antitrombotica con eparina a basso peso molecolare. Relatore: Chiar.mo Prof. Marialuisa Lavitrano; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Specializzazione di: Dott. Andrea D'Alessio. Anno Accademico 2012-2013.

5. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia – Scuola di Specializzazione in Patologia e iochimica Clinica. Interazioni farmacologiche della terapia anticoagulante orale: dati di farmacovigilanza dallo studio FARMAMICO. Relatore: Prof.ssa Lucia Anna Stivala; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di Specializzazione di: Dott.ssa Viola Milesi. Anno Accademico 2015-2016

## **C. Correlatore Per Tesi di Dottorato di Ricerca (Ph.D.)**

1. Università di Maastricht (Olanda) – Ospedali Riuniti di Bergamo. The hypercoagulable state in patients with essential thrombocythemia and Polycythemia Vera. Correlatore: Prof. Hugo ten Cate; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di PhD di: Dott.ssa Marina Marchetti. Anno 2009.

2. Università di Oslo (Norvegia). Hypercoagulability and Angiogenesis in Hematologica Malignancies. Correlatori: Dott.ssa Anna Falanga, Dr. Øysten Bruserud, Dr. Stein Kvaløy. Tesi per Doctoral degree di Helene Francisca Stigter Negaard. Anno 2009.
3. Università di Maastricht (Olanda) – Ospedali Riuniti di Bergamo. Platelet-associated hypercoagulability in patients with Essential Thrombocythemia and Polycythemia Vera. Correlatore: Prof. Hugo ten Cate; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di PhD di: Dott.ssa Marina Panova-Noeva. Anno 2012.
4. Università di Maastricht (Olanda) – Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo. Heparins in Thrombosis and Cancer: Effects on the Vascular Endothelium. Correlatore: Prof. Hugo ten Cate; Correlatore: Dott.ssa Anna Falanga. Tesi di PhD di: Dott. Alfonso Vignoli. Anno 2018.

#### **D. Correlatore Per Tesi di Master**

1. Università degli Studi di Firenze – Master di II livello in Medicina Trasfusionale. Screening dello stato di ipercoagulabilità come strumento innovativo per la valutazione del rischio, della diagnosi precoce e della prognosi del cancro: reclutamento dei donatori di sangue di AVIS Provinciale Bergamo nello Studio HYPERCAN. Relatore: Prof.ssa Rossella Marcucci; Correlatore: Prof.ssa Anna Falanga. Tesi di: Dott.ssa Barbara Giussani

#### **PREMI E RICONOSCIMENTI**

- |       |  |
|-------|--|
| 2015: | Premio “Harold R. Roberts Medal 2015” dell’International Society of Thrombosis and Haemostasis (ISTH)  |
| 2009: | Premio: “Biennial Awards for Contributions to Hemostasis (BACH) Investigator Recognition Award” dell’International Society of Thrombosis and Haemostasis (ISTH). |
| 2001: | Fellow (F.A.H.A.) della “American Heart Association and the Council on Arteriosclerosis, thrombosis, and vascular biology”.                                      |
| 1996: | “Visiting Scientist”, presso l’Hamilton Cancer Centre (Prof. M.N. Levine), Hamilton, Ontario, Canada   |
| 1990: | “Visiting Scientist” presso il Dipartimento di Patologia (Prof. Ofosu), McMaster University, Hamilton, Ontario, Canada.  |
| 1988: | "Exchange Scientist" presso il Dipartimento di Medicina dell'Università del Colorado (USA) con finanziamento del “National Cancer Institute” (USA).              |
| 1987: | Premio ‘ <i>travel grant</i> ’ della “International Society of Thrombosis and Haemostasis (ISTH)”, al XI congresso ISTH, Bruxelles, Belgio, 6-10 Luglio 1987.    |
| 1987: | Premio per "Giovani Ricercatori" della “Società Italiana per lo Studio dell’Emostasi e della Trombosi (SISSET)”.   |

#### **AFFILIAZIONI A SOCIETA’ SCIENTIFICHE**

Società Italiana per lo Studio dell’Emostasi e della Trombosi (SISSET); American Association for Cancer Research (AACR); Società Italiana di Ematologia (SIE); New York Academy of Sciences (NYAS); International Society of Thrombosis and Hemostasis (ISTH); American Society of Hematology (ASH); Società Italiana di Ematologia Sperimentale (SIES); Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM); American Heart Association (AHA); European Society of Hematology (EHA); European Thrombosis Research Organization (ETRO).

#### **INCARICHI IN SOCIETA’ SCIENTIFICHE E PROFESSIONALI**

##### ***Società Italiana di Ematologia (SIE):***

- |            |   |
|------------|---|
| 2018-2022: | Membro della Commissione Attività Formative della SIE |
| 2010-2014: | Membro della Commissione Attività Formative della SIE |

***Società Italiana per lo Studio dell'Emostasi e della Trombosi (SISSET):***

- 2016-2018: Past-president della SISSET
- 2014-2016: Presidente della SISSET
- 2012-2014: Vice-Presidente/Presidente Eletto
- 2002-2004: Membro del Consiglio Direttivo

***International Society of Thrombosis and Haemostasis (ISTH):***

- 2014-2020: Membro del Consiglio Direttivo dell'ISTH con il mandato di di Presidente del Comitato 'Governance Committee'
- 2010-2012: Presidente del Consiglio Direttivo dei Sottocomitati Scientifici dell'ISTH.
- 2002-2008: Membro del Consiglio Direttivo dei Sottocomitati Scientifici dell'ISTH.
- 2002-2006: Presidente del Sottocomitato Scientifico su "Haemostasis and Malignancy"
- 1993-2002: Membro del Sottocomitato Scientifico su "Haemostasis and Malignancy"

***European Thrombosis and Haemostasis Alliance (ETHA):***

- 2017-2020: Presidente dell'ETHA

***European Hematology Association (EHA):***

- 2014 a oggi: Presidente del Comitato Scientifico su 'Bleeding and Thrombosis' dell'EHA
- 2009-2013: Membro del Consiglio Direttivo dell'EHA, con la carica di Presidente del Comitato per i rapporti con l'industria farmaceutica.
- 2006-2008: Membro dello Scientific Advisory Board.

***American Society of Hematology (ASH):***

- 2010-2011: Vice-Presidente (2010) e Presidente (2011) del Comitato Scientifico "Emostasi" dell'ASH.
- 2006-2010: Membro eletto del Comitato Scientifico su "Emostasi" dell'ASH

***Federazione Centri per la Diagnosi della Trombosi e la Sorveglianza delle Terapie Antitrombotiche (FCSA):***

- 2012-2015: Membro del Consiglio Direttivo della FCSA (secondo mandato)
- 2009-2012: Membro del Consiglio Direttivo della FCSA

***Associazione Italiana Donne Medico (A.I.D.M.):***

- 2009-2013: Membro del Consiglio Nazionale AIDM con la carica di membro del Comitato Nazionale Garanti
- 2003-2009: Membro del Consiglio Nazionale AIDM con la carica di Vice-Presidente Nazionale - Area Nord Italia
- 2003-2006: Membro del Consiglio Nazionale AIDM con la carica di National Coordinator
- 1998-2005: Presidente della Sezione AIDM di Bergamo

**ALTRI INCARICHI**

-Presidente (insieme a Gary Lyman, USA) dell'update delle linee guida su "Profilassi e terapia del tromboembolismo venoso nel paziente oncologico" dell'American Society of Clinical Oncology (ASCO), 2013 e 2014.

-Presidente (insieme a Gary Lyman, USA) del comitato degli estensori delle linee guida su "Profilassi e terapia del tromboembolismo venoso nel paziente oncologico" dell'American Society of Clinical Oncology (ASCO), 2006-2007.

-Estensore delle Linee Guida della Associazione Italiana Oncologia Medica (AIOM) per la "Profilassi e terapia del tromboembolismo venoso nel paziente oncologico", 2005-2006 e successivi aggiornamenti annuali (incluso l'anno 2018).

-Estensore delle Linee Guida della European Society of Medical Oncology (ESMO) per la “Profilassi e terapia del tromboembolismo venoso nel paziente oncologico”, 2008 e successivi aggiornamenti annuali.  
- Referente per l'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo del progetto per la partecipazione dei centri nazionali alle Reti di riferimento europee (European Reference Network-ERNs) sulle malattie rare - Euro Blood Net (2017 – ad oggi).

**EDITORE ASSOCIATO DELLE SEGUENTI RIVISTE:**

- **American Journal of Hematology**
- **Thrombosis Research**
- **Blood Transfusion**

Consapevole delle sanzioni penali di cui all'art 76 del D.P.R 445/2000 nel caso di dichiarazioni mendaci.

Bergamo, 6 maggio 2024

f.to Prof.ssa Anna Falanga



# Martina Benedetti

**Data di nascita:**

**Nazionalità:**

**Indirizzo e-mail:**

## ● PRESENTAZIONE

---

Martina Benedetti è scrittrice ed autrice di una rubrica che racconta, a trecentosessanta gradi, il mondo della sanità. Infermiera di Terapia Intensiva. Ha un master in Metodologia della ricerca e si perfeziona, nel 2023, presso Stanford Online in strategie di comunicazione sanitaria. Dal 2020 si dedica alla divulgazione scientifica e alla sensibilizzazione sanitaria in varie trasmissioni radiofoniche e televisive nazionali ed internazionali. Collabora in attività di docenza e co-docenza. Partecipa ad un documentario su TRT Word Coronavirus Diaries: An Intimate Portrait of Five Italians e ad una campagna di sensibilizzazione riguardo il burnout, How Italy's healthcare staff survived the pandemic, e What happens when you stop con BBC. Volto 2020 di DoDo Italian Pride. Ottiene il Premio Laurentum Speciale ed Premio Mercurio d'argento per il suo impegno durante la pandemia.

## ● ESPERIENZA LAVORATIVA

---

2020 – ATTUALE Italia

### **SCRITTORE E DIVULGATORE** AUTONOMO

---

- Scrittura scientifica
- Scrittura creativa
- Ideatrice di una Rubrica Sanitaria, settimanale, sulla testata mardeisargassi.it
- Collaborazione con testate giornalistiche specialistiche (appartenenti al mondo sanitario e non)
- SEO Copywriting

2023 – ATTUALE Italia

### **SCRITTORE SCIENTIFICO** SIRO CONSULTING

---

- Scrittura scientifica
- Divulgazione
- Comunicazione scientifica

2021 – ATTUALE Italia

### **TUTOR CLINICAL RESEARCH** FONDAZIONE GIMBE

---

- Percorso di accreditamento Clinical Research
- Introduzione alla metodologia della ricerca clinica
  - Trial clinici
  - Studi osservazionali
  - Editing&Publishing: etica e strategie di pubblicazione

2021 – 2022 Italia

### **DOCENTE** STUDIO CATALDI

---

- Percorsi per vittime di violenza e crimini d'odio.
- Operatori Sanitari sulla scena del crimine

15/05/2019 – ATTUALE Italia

### **INFERMIERA DI TERAPIA INTENSIVA** AZIENDA USL TOSCANA NORD OVEST

---

-Assistenza completa e globale alla persona in potenziale o reale criticità vitale; anche attraverso l'utilizzo di strumenti e presidi di rilevante componente tecnologica ed informatica.

-Da Marzo 2020 presa in carico del paziente affetto da Sars-Cov2 afferente alla Terapia Intensiva Covid

01/04/2017 – 15/05/2019 Italia

**INFERMIERA DI AREA CRITICA U.O. UTIC - SALA IMPIANTI PACE MAKER** AZIENDA USL TOSCANA  
NORD OVEST

---

-Conoscenza di procedure interventistiche cardiologiche quali: procedure di coronarografia ed angioplastica, impianto di pace maker, cardioversione elettrica o farmacologica  
-Conoscenza e gestione di attrezzature elettromedicali

09/11/2015 – 31/03/2017

**INFERMIERA U.O CARDIOCHIRURGIA PEDIATRICA E DEL CONGENITO ADULTO** FONDAZIONE  
TOSCANA GABRIELE MONASTERIO

---

Area cardiocirurgica  
Neonatologia III livello

01/03/2015 – 11/2015 Italia

**INFERMIERA** COOPERATIVA SOCIALE ELLEUNO

---

## ● **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

---

2023 – 2023

**INTRODUCTION TO HEALTHCARE COMMUNICATION STRATEGIES** Stanford Online

---

2020 – 2021 Italia

**CORE CURRICULUM IN METODOLOGIA DELLA RICERCA CLINICA** GIMBE

---

2014 – ATTUALE

**AGGIORNAMENTO CONTINUO IN MEDICINA ECM** Corsi di aggiornamento in presenza e/o FAD, Congressi, Conferenze, Webinar.

---

2011 – 06/11/2014 Italia

**LAUREA IN INFERMIERISTICA 110/110 E LODE** Università di Pisa - Facoltà di Medicina e Chirurgia

---

06/2011 Italia

**DIPLOMA DI MATURITÀ LINGUISTICA CON VOTAZIONE DI 93/100**

---

## ● **COMPETENZE LINGUISTICHE**

---

Lingua madre: **ITALIANO**

Altre lingue:

	<b>COMPRENSIONE</b>		<b>ESPRESSIONE ORALE</b>		<b>SCRITTURA</b>
	Ascolto	Lettura	Produzione orale	Interazione orale	
<b>INGLESE</b>	B1	B1	A2	B1	A2
<b>FRANCESE</b>	B1	B1	B1	B1	A2
<b>SPAGNOLO</b>	B2	B2	B1	B1	A2

Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato

## ● **COMPETENZE DIGITALI**

---

**Competenze digitali - Risultati dei test**

---

A Alfabetizzazione informatica e digitale

**AVANZATO** Livello 6 / 6

---

B Comunicazione e collaborazione

**AVANZATO** Livello 6 / 6

C Creazione di contenuti digitali

**AVANZATO** Livello 6 / 6

D Sicurezza

**AVANZATO** Livello 5 / 6

E Risoluzione dei problemi

**AVANZATO** Livello 6 / 6

Resultati da [self-assessment](#) basati su [quadro europeo delle competenze digitali 2.1](#)

### Le mie competenze digitali

Padronanza del Pacchetto Office (Word Excel PowerPoint ecc) | Instagram | Google | Social Network | Utilizzo del browser | Microsoft Office | Gestione autonoma della posta e-mail | Posta elettronica | GoogleChrome | Gmail

## ● ULTERIORI INFORMAZIONI

---

### ONORIFICENZE E RICONOSCIMENTI

2021

**Premio Laurentum Speciale – Centro Culturale Laurentum** Scrivi qui la descrizione...

**Premio Speciale Mercurio d'Argento 2020 – Comune di Massa**

2020

**Premio Letterario Internazionale Carità è donarsi – Giuria del Premio**

### PROGETTI

2021 – 2021

**Campagna DoDo Italian Pride** Italiani che si sono distinti durante il periodo del lockdown

ATTUALE

**Collaborazione ad attività di ricerca clinica e di educazione continua**

### COMPETENZE COMUNICATIVE E INTERPERSONALI

**Ottime capacità comunicative** Esperienze televisive e radiofoniche nazionali ed internazionali (Rai, Mediaset, SKY, NBC, TRT ...)

**Capacità relazionali, spirito di gruppo e lavoro in equipe multidisciplinare**

**Capacità di adattamento, anche in ambienti multiculturali**

**Comunicazione efficace in condizioni di stress**

### COMPETENZE ORGANIZZATIVE

**Motivazione della scelta di interventi secondo criteri di evidenza scientifica**

**Capacità di organizzare le proprie attività, affrontare e risolvere eventuali problemi.** Problem solving

**Capacità di progettare programmi di formazione, piani educativi ed assistenziali**

**Capacità di definire gli interventi sulla base dei bisogni di salute.**

### COMPETENZE DI GESTIONE E DIRETTIVE

**Gestione dei processi assistenziali in anestesia**

**Promuovere il miglioramento continuo della qualità assistenziale** Attraverso modelli organizzativi basati sulla personalizzazione delle cure e la revisione periodica di strumenti operativi quali procedure, protocolli e linee guida in modo da contribuire al miglioramento continuo della qualità assistenziale

## **LAVORI CREATIVI**

**Scrittrice** Non Siamo Pronti- Lettere digitali dal fronte Covid-19 – Amazon, collaborazione con casa editrice Meligrana.

Fushimi Inari ( 2022) Casa Editrice Giovane Holden. Partecipa al Salone Internazionale del Libro di Torino e al Salone Internazionale di Pisa.

---

*Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel CV 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".*

**WORK EXPERIENCE**

---

- 12/2021 – Ongoing **PhD fellow at Ospedale Pediatrico Bambin Gesù (OPBG), Rome (RM), Italy.** Research fellowship in Metabolic diseases Dr. C. Dionisi-Vici, Dr. D. Martinelli.
- 06/2020 –08/2021 **Fellow at Ospedale Pediatrico Bambin Gesù (OPBG), Rome (RM), Italy**  
Fellowship in Paediatrics and Inborn Error of Metabolism (Dr. C. Dionisi-Vici)
- 11/2016 –11/2021 **Fellow at Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM), Turin (TO), Italy**  
Fellowship in Paediatrics and Inborn Error of Metabolism (Prof. U. Ramenghi, Dr. M. Spada)
- 04/2012 – 07/2015 **IRCCS Policlinico San Matteo, Paediatric Department – Pavia (PV), Italy**  
Clinical training in the Paediatric Department (Professor GL. Marseglia) and the Paediatric Neurology (Dr. S. Savasta)
- 09/2012 – 12/2012 **Hôpital Cochin, Université Paris Decartes – Paris, France**  
Internship in the Gastroenterology Department (Prof. Stanislas POL)
- 10/2007 - 04/2008 **School of Pharmacy (SOP) - London, UK**  
Researcher in the Department of Pharmacology (Dr Peter Whitton)

**ACADEMIC FORMATION**

---

- 11/2021 – Ongoing **PhD at University of Turin, Turin, Italy**  
Research fellowship in Metabolic diseases- Mitochondrial disease: “New pathogenic mechanism and new therapeutical targets in disease related to mitochondrial DNA maintenance.” Dr. C. Dionisi-Vici, Dr. GB. Ferrero
- 11/2016 –11/2021 **Paediatrics fellowship at Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM), Turin (TO), Italy.** Prof. U. Ramenghi, Dr. M.Spada
- 11/2020 – 09/2021 **Diplôme Interuniversitaire: Maladie Hereditaires du Metabolism**  
Prof. Odile Rigal, Université de Paris
- 04/2018 – 04/2019 **Master in Paediatric Neurology - Neurology of infants: new scientific acquisitions, new diseases, new diagnostic strategies and new therapeutic approaches;** Prof. Vincenzo Leuzzi, La Sapienza, Roma (RM).
- 10/2009 – 07/2015 **Degree in Medicine and Surgery, Università degli Studi di Pavia - Italy**  
Dissertation: “Everolimus, mTOR inhibitor: a promising option in the treatment of Subependymal Giant Cell Astrocytoma (SEGA) and angiomyolipoma (AML) associated with Tuberous Sclerosis Complex. Mark: 110/110 with highest honours

- 02/2009 – 03/2010      **Master in Pharmaceutical Marketing, MAMAF, Università degli Studi di Pavia – Italy** Marketing and Management for the Pharmaceutical Industry
- 09/2003 - 07/2008      **Degree in Pharmacy, Università degli Studi di Pavia - Italy**  
*Dissertation:* “Neuroprotective effects of Urocortin and of Exendin-4 as novel therapies in an animal model of Parkinson’s disease”. Mark: 110/110 with honours
- 09/98 - 07/2003      **Secondary Humanities School, Liceo Classico Palli -Casale Monferrato, (AL) - Italy.** Mark 100/100

## **OTHER FORMATION**

---

- **SIP Piemonte:** “Congress of Italian Paediatric society”, Piemonte and Valle d’Aosta section, 1 October 2022, Alessandria, Italy. Oral presentation:” Mild citrulline elevation at newborn screening”.
- **SSIEM 2022:** Metabolism meets environment, Friburg 30 August to 2 September 2022. Oral presentation “Neurometabolic impact of liver transplantation in 6 patients affected by arginine succinate lyase deficiency”
- **Highlights ICIEM 2021:** 07-08 April 2022
- **ICIEM 2021:** on-line meeting 21-24 November 2021
- **SSIEM Academy 2021-** on-line meeting 19-20 April 2022
- **Pediatric Advanced Life support (PALS) certificate;** June 2021, Turin - Italy
- **Nutrimet 2021:** together to build the future of metabolic disease; June 2021, Bologna - Italy
- **Neurometabolic disorders:** “What’s in the brain”, Neurometabolic disorders: “what’s in the brain”. Virtual course – 27-28 May 2021 Virtual course, 27- 28 May 2021
- **SSIEM Academy 2021-** on-line meeting 19-20 April 2021
- **Methodology of guidelines development,** GIMBE Education, February 2020, Rome - Italy
- National Congress of SSIEM – **Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism,** October 2019, Turin - Italy
- Monographic course on **Updates on Adrenoleukodystrophy,** September 2019, Istituto Neurologico Besta, Milan- Italy International Congress of SSIEM **Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism,** September 2018, Rotterdam - The Netherlands
- Monographic course on Neurology in Inborn Error of Metabolism, **NutriMEeT,** June 2019, Milan - Italy
- **First national meeting of neonatal and paediatric stroke,** June 2019, Rome - Italy
- **Vitamin B1 brain mitochondrial pathology: acute encephalopathy and bilateral basal ganglia disease,** Milan, e-learning on paediatric neurology, May 2019
- **EPNS Alicante training course: Neurometabolic and Epilepsy,** April 2019, Alicante - Spain
- **Mitochondrial medicine 30 years: state of the art,** Recordati Rare Disease Course France, April 2019, Nice - France
- Monographic course on Epilepsy: **Corso di Elettroencefalografia di base di Gargnano,** March 2019, Gargnano - Italy
- **Recent advances in neonatal neurology: building a neonatal neurological ICU”,** IPOKRATES, October 2018, Turin - Italy
- SSIEM 2018: November 2018, Athens - Greece
- **Inherited vitamin responsive disorders; to the rescue of the neurodegenerative diseases** Recordati Rare Disease Course 2018, Paris - France
- Monographic course on **Neurologic complications in Paediatric Oncology** April 2018, Pavia - Italy
- Monographic course on **Medical Genetics** January 2018, Naples - Italy
- SSIEM 2018: November 2018, Rome, Italy
- Course in Pediatric Ecography: **EcoPed 2017,** Pistoia - Italy
- Congress of Neonatology: **“From fetus to neonates: evidence based and precision medicine”,** April 2017, Brà (CN) – Italy

- National congress of Genetics (**SIGU**), November 2016, Turin - Italy

## **PUBLICATION**

---

- Elkhateeb N, Olivieri G, Siri B, et al. Natural history of epilepsy in argininosuccinic aciduria provides new insights into pathophysiology: A retrospective international study [published online ahead of print, 2023 Mar 30]. *Epilepsia*. 2023;10.1111/epi.17596
- Martinelli D, Catesini G, Greco B, et al. Neurologic outcome following liver transplantation for methylmalonic aciduria [published online ahead of print, 2023 Mar 2]. *J Inher Metab Dis*. 2023;10.1002/jimd.12599.
- Siri B, Olivieri G, Angeloni A, Cairolì S, Carducci C, Cotugno G, Di Michele S, Giovanniello T, La Marca G, Lepri FR, Novelli A, Rossi C, Semeraro M, Dionisi-Vici C. *The diagnostic challenge of mild citrulline elevation at newborn screening*. *Mol Genet Metab*. 2022 Apr;135(4):327-332. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.02.008. Epub 2022 Feb 20.
- Masnada S, Sarret C, Antonello CE, Fadilah A, Krude H, Mura E, Mordekar S, Francesco N, Olivetto S, Orcesi S, Porta F, Remerand G, Siri B, Wilpert NM, Amir-Yazdani P, Bertini E, Schuelke M, Bernard G, Boespflug-Tanguy O, Tonduti D. *Movement disorders in MCT8 deficiency/Allan-Herndon-Dudley Syndrome*. *Mol Genet Metab*. 2021 Dec 16:S1096-7192(21)01188-4.
- Siri B, Varesio C, Freri E, Darra F, Gana S, Mei D, Porta F, Fontana E, Galati G, Solazzi R, Niceta M, Veggiotti P, Alfei E. *CDKL5 deficiency disorder in males: Five new variants and review of the literature*. *Eur J Paediatr Neurol*. 2021 Jul; 33:9-20.
- Francesco Porta, Barbara Siri, Nicoletta Chiesa, Federica Ricci, Lulash Nika, Paola Sciortino, Marco Spada *SLC25A19 deficiency and bilateral striatal necrosis with polyneuropathy: a new case and review of the literature*. *J Pediatr Endocrinol Metab*, 2020.
- Salvatore Savasta, Francesco Bassanese, Chiara Hruby, Thomas Foidelli, Barbara Siri, Viviana Gori, Martina Votto, Carmine Tinelli, Gian Luigi Marseglia *Absence of lingual frenulum in children with Ehlers-Danlos Syndrome: a retrospective study of forty cases and literature review of a twenty years long debate*. *Minerva Pediatr*, 2019.
- Lorenzo Cobianchi, Valentina Ravetta, Francesca Torello Viera, Claudia Filisetti, Barbara Siri, Edoardo Segalini, Marcello Maestri, Tommaso Dominioni, Mario Alessiani, Sandro Rossi, and Paolo Dionigi: *The challenge of extra-abdominal desmoid tumour management in patients with Gardner's syndrome: radiofrequency ablation, a promising option*. *World J Surg Oncol*, 2014. 12: p. 361

## **LANGUAGES**

---

- English: proficient in both spoken and written English
- French: writing and spoken: DELF B2

## **COMPUTER SKILLS AND COMPETENCIES**

---

- Microsoft Windows Xp/Vista, Microsoft Office, Open Office and Internet user level

## **SOCIAL COMPETENCIES AND INTERESTS**

---

- Ambitious, honest and positive. Dedicated, punctual and active in work
- **Hobbies:** Running, yoga, travelling, tennis, sailing boat

## **REFERENCES**

---

Dr. C. Dionisi-Vici, Spada, Head of the Metabolic Unit, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italy. Tel. + 39 06 68592275 Email: [carlo.dionisivici@opbg.net](mailto:carlo.dionisivici@opbg.net)

Dr. M. Spada, Head of the Paediatric Department, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino – Italy.

Tel. + 390113135363 Email: [marco.spada@unito.it](mailto:marco.spada@unito.it)

Dr. Salvatore Savasta, MD, Paediatric Neurologist at Paediatric Department, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia – Italy. Tel: +390382 502922 Email: [s.savasta@smatteo.pv.it](mailto:s.savasta@smatteo.pv.it)

Professor GL. Marseglia, Head of the Paediatric Department, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia – Italy. Tel: +390382 502923 Email: [gl.marseglia@smatteo.pv.it](mailto:gl.marseglia@smatteo.pv.it)

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome

**TAURISANO ROBERTA**

Nata a Como il 24/09/1982

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da - a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego

**NOVEMBRE 2013 – NOVEMBRE 2016**

U.O. Patologia Metabolica- Responsabile Dott. C. Dionisi-Vici

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Clinical Fellow Research

Attività di ricerca clinica nell'ambito delle malattie d'accumulo lisosomiali

Date (da-a)

- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

**GENNAIO 2017- DICEMBRE 2017**

U.O. Patologia Metabolica- Responsabile Dott. C. Dionisi-Vici

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Collaboratore Libero Professionale

Attività clinica di reparto. Diagnosi, management e follow-up pazienti con malattie lisosomiali

**GENNAIO 2018 ad oggi**

U.O. Patologia Metabolica- Responsabile Dott. C. Dionisi-Vici

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Dirigente Medico fascia A

Attività clinica di reparto. Diagnosi, management e follow-up pazienti con difetti congeniti del metabolismo, in particolare acidemie organiche, difetti del ciclo dell'urea, difetta della beta-ossidazione degli acidi grassi, malattie lisosomiali

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

• Date

2001-2007

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

Corso di studio universitario presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università "Federico II" di Napoli.

Facoltà di Medicina e Chirurgia

• Qualifica conseguita	Laurea in Medicina e Chirurgia con il punteggio di 110/110 e lode e menzione speciale per la carriera e dignità di stampa per la tesi
Date	2008
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Vincitrice del concorso per l'ammissione alla Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università "Federico II" di Napoli.
Date (da - a)	Ottobre 2011-Dicembre 2011
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Periodo di Formazione presso l'Unità Operativa di Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Tutor Dott. A. Bartuli)
Date (da - a)	Gennaio 2012- Marzo 2012
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Periodo di Formazione presso l'Unità Operativa di Patologia Metabolica dell'Ospedale Ped Bambino Gesù (Tutor Dott. C. Dionisi Vici)
	2013
	Specializzazione in Pediatria con la votazione di 70/70 e lode presso la Scuola di Specializzazi Pediatria dell'Università "Federico II" di Napoli
	Novembre 2013 - Novembre 2016
	Clinical Fellow presso l'U.O. di Patologia Metabolica- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

## CAPACITÀ E COMPETENZE

### PERSONALI

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

- **Principal Investigator** "Multi-Centre, Non-Interventional, Double Cohort Study to Assess the Safety of Myozyme® and of Aldurazyme® in Real-World Home Infusion Setting"
- **Sub-Investigator** "NPC-002: Arimoclomol prospective double blind, randomised, placebo-controlled study in patients diagnosed with Niemann-Pick disease type C.
- **Sub Investigator** "Studio in aperto, multicentrico, con due coorti di trattamento, volto a valutare la farmacocinetica, la sicurezza e l'efficacia di eliglustat (con e senza imiglucerasi) in pazienti pediatrici affetti da malattia di Gaucher di tipo 1 e tipo 3"
- **Sub-Investigator** "A prospective non-therapeutic study in patients diagnosed with Niemann-Pick disease type C in order to characterise the individual patient disease profile and historic signo-symptomatology progression pattern"
- **Sub-Investigator** "Pompe Disease Registry"
- **Sub-Investigator** "MPSI Disease Registry"

MADRELINGUA

**ITALIANA**

ALTRE LINGUA

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

**INGLESE**

eccellente

buono

buono

Melis D, Balivo F, Della Casa R, Romano A, **Taurisano R**- Cap`Ido B- Riccardi GI Monsurrò MR, Parenti G, Andria G.

Myasthenia gravis in a patient affected by glycogen storage disease type Ib: A further manifestation of an increased risk for autoimmune disorders?

J Inherit Metab Dis. 2008 Apr 21

A. D'Amico, M. Sibilio, F. Caranci, F. Bartiromo, **R. Taurisano**, F. Balivo,

D. Melis, G. Parenti, S. Cirillo, R. Elefante, A. Brunetti.

Type a Niemann-Pick Disease.

Description of Three Cases with Delayed Myelination

The Neuroradiology Journal 21: 309-315, 2008

Orrico A, Galli L, Faivre L, Clayton-Smith J, Azzarello-Burri SM, Hertz JM, Jacquemont S, **Taurisano R**, Arroyo Carrera I, Tarantino E, Devriendt K, Melis D, Thelle T, Meinhardt U, Sorrentino V.

Aarskog-Scott syndrome: clinical update and report of nine novel mutations of the FGD1 gene.

Am J Med Genet A. 2010 Feb;152A(2):313-8.

D. Melis, R. Genesio, E. Del Giudice, **R. Taurisano**, A. Mormile, F. D'Elia, A. Conti, F. Imperati, G. Andria, L. Nitsch

Selective cognitive impairment and tall stature due to chromosome 19 supernumerary ring.

Clin Dysmorphol. 2012 Jan;21(1):27-32

E. Mozzillo, D. Melis, M. Falco, V Fattorusso, **R. Taurisano**, S. Flanagan, S. Ellard, A. Franzese  
Thiamine responsive megaloblastic anemia (TRMA): a novel slc19a2 gene compound heterozygous mutation in two siblings.

Pediatric Diabetes 2013 Aug;14(5):384-7

**R. Taurisano**, A. Maiorana, F. De Benedetti, C. Dionisi-Vici, R. Boldrini, F. Deodato

Wolman disease associated with hemophagocytic lymphohistiocytosis attempts for an explanatin

Eur J Pediatrics 2014 May 21 (Epub ahead of print)

Boenzi S, Deodato F, **Taurisano R**, Martinelli D, Verrigli D, Carrozzo R, Bertini E, Pastore A, Dionisi-Vici C, Johnson DW. A few simple and rapid LC,ESI-MS/MS method for quantification of plasma oxysterols is lioethylaminobutyrate esters. Its successful use for the diagnosis of Niemann-Pick type C disease.

Clin Chim Acta. 2014 Nov 1;437:83-100.

-Sara Boenzi, Federica Deodato, **Roberta Taurisano** Bianca Maria Goffredo, Cristiano Rizzo, Carlo Dionisi Vico

Evaluation of plasma cholestane-3 $\beta$ ,5 $\alpha$ .6 $\beta$ -triol and 7-ketcholesterol in inherited disorders related to cholesterol metabolism.

J Lipid Res. 2016 Jan 5 [Epub ahead of print]

Ferri L, Dionisi-Vici C, **Taurisano R**, Vaz FM, Guerrini R, Morrone A

When silence is noise: infantile-onset Barth syndrome caused by a synonymous substitution affecting TAZ gene transcription.

Clin Genet. 2016 Feb 8. [Epub ahead of print]

Pichiecchio A, Rossi M, Cinnante C, Colafati SG, De Icco R, Parini R, Menni F, Furlan F, Burlina A, Sacchini M, Donati MA, Fecarotta S, Della Casa R, Deodato F, **Taurisano R**, Di Rocco M. Muscle MRI of classic infantile Pompe patients: fatty substitution and edema-like changes.

Muscle Nerve 2016 Sep 26. doi:10.1002/mus.25417. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 27668838.

**Taurisano R**, D'Amico A, Colafati GS, Pichiecchio A, Catteruccia M, Bertini E, Dionisi-Vici C, Deodato F.

Long-Term Follow-Up of Two Siblings with a Non-Classic Infantile Variant Form of Pompe Disease.

J Neuromuscul Dis. 2015;2(s1):S70-S71.

Rokicki D, Pajdowska M, Trubicka J, Thong MK, Ciara E, Piekutowska-Abramczuk D, Pronicki M, Sikora R, Haidar R, Oltarzewski M, Jabłońska E, Muthukumarasamy P, Sthaneswar P, Gan CS, Krajewska-Walasek M, Carrozzo R, Verrigni D, Semeraro M, Rizzo C, **Taurisano R**, Alhaddad B, Kovacs-Nagy R, Haack TB, Dionisi-Vici C, Pronicka E, Wortmann SB. 3-Methylglutaconic aciduria, a frequent but underrecognized finding in carbamoyl phosphate synthetase I deficiency. *Clin Chim Acta*. 2017 Aug;471:95-100.

Pisciotta L, Tozzi G, Travaglini L, **Taurisano R**, Lucchi T, Indolfi G, Papadia F, Di Rocco M, D'Antiga L, Crock P, Vora K, Nightingale S, Michelakakis H, Garoufi A, Lykopoulou L, Bertolini S, Calandra S. Molecular and clinical characterization of a series of patients with childhood-onset lysosomal acid lipase deficiency. Retrospective investigations, follow-up and detection of two novel LIPA pathogenic variants. *Atherosclerosis*. 2017 Oct;265:124-132

Deodato F, Procopio E, Rampazzo A, **Taurisano R**, Donati MA, Dionisi-Vici C, Caciotti A, Morrone A, Scarpa M. The treatment of juvenile/adult GM1-gangliosidosis with Miglustat may reverse disease progression *Metab Brain Dis*. 2017 Jun 3.

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

Antonietta Tarallo, Annamaria Carissimo, Francesca Gatto, Marcella Coletta, Marianthi Karali, Sandro Banfi, Emma Acampora, Carla Damiano, Nadia Minopoli, Simona Fecarotta, Roberto Della Casa, Antonio Toscano, Olimpia Musumeci, Tiziana Mongini, Lilliana Vercelli, Lucio Santoro, Lucia Ruggiero, Federica Deodato, **Roberta Taurisano**, Bruno Bembi, Andrea Dardis, WW Pim Pijnappel, Ans T van der Ploeg, Giancarlo Parenti. MicroRNA as biomarkers in Pompe Disease *Genet Med*. 2019 Mar;21(3):591-600. doi: 10.1038/s41436-018-0103-8. Epub 2018 Jul 12.

Axonal peripheral neuropathy in propionic acidemia: a severe side-effect of long-term metronidazole therapy *Daria Diodato, Giorgia Olivieri, Stefano Pro, Daniela Maiorani, Diego Martinelli, Federica Deodato, Roberta Taurisano, Matteo Di Capua, Carlo Dionisi Vici* *Neurology*. 2018 Sep 18;91(12):565-567. doi: 10.1212/WNL.0000000000006209. Epub 2018 Aug 17.

Emanuela Ponzi, Arianna Maiorana, Francesca Lepri, Mafalda Mucciolo, Michela Semeraro, **Roberta Taurisano**, Giorgia Olivieri, Antonio Novelli, Carlo Dionisi Vici *Persistent hypoglycemia in children: targeted gene panel improves the diagnosis of hypoglycemia due to inborn errors of metabolism* *J Pediatr*. 2018 Nov;202:272-278.e4. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.06.050

Mis-splicing of the GALNS gene resulting from deep intronic mutations as a cause of Morquio A disease *Anna Caciotti; Rodolfo Tonin; Matthew Mort; David N Cooper; Serena Gasperini; Miriam Rigoldi; Rossella Parini; Federica Deodato; Roberta Taurisano; Michelina Sibilio; Giancarlo Parenti; Renzo Guerrini; Amelia Morrone* *BMC Med Genet*. 2018 Oct 11;19(1):183. doi: 10.1186/s12881-018-0694-6.

Delayed appearance of 3-methylglutaconic aciduria in neonates with early onset metabolic cardiomyopathies: A potential pitfall for the diagnosis *Baban A, Adoriso R, Corica B, Rizzo C, Cali F, Semeraro M, Taurisano R, Magliozzi M, Carrozzo R, Parisi F, Dallapiccola B, Vaz FM, Drago F, Dionisi-Vici C.* *Am J Med Genet A*. 2020 Jan;182(1):64-70

*Plasma methylcitric acid and its correlations with other disease biomarkers: The impact in the follow up of patients with propionic and methylmalonic acidemia*  
Maines E, Catesini G, Boenzi S, Mosca A, Candusso M, Dello Strologo L, Martinelli D, Maiorana A, Liguori A, Olivieri G, **Taurisano R**, Piemonte F, Rizzo C, Spada M, Dionisi-Vici C.  
*J Inherit Metab Dis.* 2020 Jul 18. Online ahead of print.

*Orofacial features and pediatric dentistry in the long-term management of Infantile Pompe Disease children*  
Galeotti A, De Rosa S, Uomo R, Dionisi-Vici C, Deodato F, **Taurisano R**, Olivieri G, Festa P.  
*Orphanet J Rare Dis.* 2020 Nov 23;15(1):329.

*Combined proteomic and lipidomic studies in Pompe disease allow a better disease mechanism understanding.*

Sidorina A, Catesini G, Levi Mortera S, Marzano V, Putignani L, Boenzi S, **Taurisano R**, Garibaldi M, Deodato F, Dionisi-Vici C.  
*J Inherit Metab Dis.* 2021 May;44(3):705-717.

*Hypoglycemia in a Pediatric Emergency Department: Single-Center Experience on 402 Children.*  
Papini L, Piga S, Dionisi-Vici C, Parisi P, Ciofi Degli Atti ML, Marcias M, Garrone S, Scialanga B, **Taurisano R**, Reale A, Villa MP, Raucci U.  
*Pediatr Emerg Care.* 2022 Jan 1;38(1):e404-e409.

*Safety outcomes and patients' preferences for home-based intravenous enzyme replacement therapy (ERT) in pompe disease and mucopolysaccharidosis type I (MPS I) disorder: COVID-19 and beyond*  
Toscano A, Musumeci O, Sacchini M, Ravaglia S, Siciliano G, Fiumara A, Verrecchia E, Maione M, Gentile J, Fischetto R, Crescimanno G, **Taurisano R**, Sechi A, Gasperini S, Cianci V, Maggi L, Parini R, Lupica A, Scarpa M  
*Orphanet J Rare Dis.* 2023 Oct 27;18(1):338. doi: 10.1186/s13023-023-02919-8.

**R. Taurisano**, C. Dionisi-Vici

Malattie Metaboliche ereditarie: novità selezionate dalla letteratura. Prospettive in Pediatria Vol. 46- N° 181 Gennaio-Marzo 2016

**Relatore invitato a congressi nazionali nell'area delle malattie metaboliche**

**Presentazione di poster in congressi nazionali ed internazionali nell'area delle malattie metaboliche**

Si autorizza il trattamento dei dati ai sensi del Dlgs. 196/2003

**Roma, 30/01/2024**

**DOTT.SSA ELENA  
VERRECCHIA**

Medico Chirurgo  
Specialista in Medicina Interna

**CURRICULUM VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome	<b>ELENA VERRECCHIA</b>
Telefono	
E-mail	
Nazionalità	

**SETTORE PROFESSIONALE** Sanità

**ESPERIENZA PROFESSIONALE**

- |   |   |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li></ul>                         | 01 LUGLIO 2021 – 30 GIUGNO 2024 (IMPEGNO ATTUALE)   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li></ul> | Università Cattolica del Sacro Cuore – sede Roma<br>Largo Francesco Vito 1 - 00168 Roma   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Tipo di azienda o settore</li></ul>             | Dipartimento di Scienze geriatriche e ortopediche   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Tipo di impiego</li></ul>                       | Ricercatore universitario a tempo determinato tipo A  |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Principali mansioni e responsabilità</li></ul>  | Attività assistenziale in regime ambulatoriale delle malattie rare, in particolare malattie autoinfiammatorie e malattie lisosomiali (Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, MPS).<br>Coordinamento e gestione dell'ambulatorio delle malattie rare internistiche e dell'ambulatorio infusione<br>Attività di ricerca nell'ambito delle malattie autoinfiammatorie e metaboliche rare<br>Collaborazione per la compilazione del Registro delle Malattie Rare del Lazio   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li></ul>                         | 01 GENNAIO 2019 (IMPIEGO ATTUALE)   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li></ul> | Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS<br>Largo Agostino Gemelli, 8 - 00168 Roma   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Tipo di azienda o settore</li></ul>             | Dipartimento Scienze dell'Invecchiamento, Ortopediche e Reumatologiche  |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Tipo di impiego</li></ul>                       | UOC Medicina Interna Columbus (dal 01 Gennaio 2019 al 31 Ottobre 2020)<br>UOC Centro di Continuità Assistenziale e fragilità (dal 01 Novembre 2020)   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Principali mansioni e responsabilità</li></ul>  | Dirigente medico<br>Attività assistenziale in regime ambulatoriale delle malattie rare, in particolare malattie autoinfiammatorie e malattie lisosomiali (Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, MPS).<br>Attività assistenziale in regime di Day Hospital e turni di guardia interdivisionale<br>Coordinamento e gestione dell'ambulatorio delle malattie rare internistiche e dell'ambulatorio infusione<br>Attività di ricerca nell'ambito delle malattie autoinfiammatorie e metaboliche rare<br>Collaborazione per la compilazione del Registro delle Malattie Rare del Lazio |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li></ul>                         | 01 MAGGIO 2016 – 30 APRILE 2018   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li></ul> | Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli<br>Largo Agostino Gemelli, 8 - 00168 Roma   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Tipo di azienda o settore</li></ul>             | Area Medicina Interna – Polo Emergenza (DEA) e Medicina interna   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Tipo di impiego</li></ul>                       | Centro di Ricerca delle Febbri Periodiche e Malattie Rare   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Principali mansioni e responsabilità</li></ul>  | Collaborazione medica e consulenza in regime di attività autonomo e libero professionale<br>Attività assistenziale in regime ambulatoriale delle malattie rare, in particolare malattie autoinfiammatorie e malattie lisosomiali (Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, MPS).<br>Coordinamento e gestione dell'ambulatorio delle malattie rare internistiche e dell'ambulatorio infusione<br>Attività di ricerca nell'ambito delle malattie autoinfiammatorie e metaboliche rare<br>Collaborazione per la compilazione del Registro delle Malattie Rare del Lazio                 |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li></ul>                         | 01 FEBBRAIO 2017 – 31 DICEMBRE 2018   |

- Nome e indirizzo del datore di lavoro
  - Tipo di azienda o settore InGenomics s.r.l.  
Via Pisacane 5 – Stradella
  - Tipo di impiego Società di consulenza nel settore delle malattie rare lisosomiali
  - Principali mansioni e responsabilità Collaborazione medica e consulenza in regime di attività libero professionale  
Consulenza specialistica
- Date (da – a) 01 GIUGNO 2011 – 31 OTTOBRE 2013
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
  - Tipo di azienda o settore San Raffaele IRCCS  
via di Val Cannuta 247 - 00166 Roma
  - Tipo di impiego IRCCS San Raffaele Pisana – reparto di medicina
  - Principali mansioni e responsabilità Attività libero-professionale su turni regolari (36 ore settimanali) e turni di guardia  
Medico Internista
- Date (da – a) APRILE 2010 – SETTEMBRE 2011
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
  - Tipo di azienda o settore SCAI S.p.A. Casa di Cura Villa Speranza  
Via della Pineta Sacchetti n 235 - 00168 Roma
  - Tipo di impiego Hospice Oncologico
  - Principali mansioni e responsabilità Attività libero-professionale su turni di guardia saltuaria  
Assistenza clinica
- Date (da – a) APRILE 2010- MARZO 2011
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
  - Tipo di azienda o settore Università Cattolica del Sacro Cuore,  
Largo Francesco Vito, 6 - 00168 Roma
  - Tipo di impiego Centro delle Febbri Periodiche  
Medico Internista
  - Principali mansioni e responsabilità **Assegnista di Ricerca** nell'ambito delle malattie autoinfiammatorie in qualità di esperta di malattie autoinfiammatorie ed altre malattie rare  
Gestione e coordinazione dell'ambulatorio delle Febbri Periodiche  
Attività assistenziale in regime ambulatoriale della casistica di FUO, malattie autoinfiammatorie ed altre patologie rare.

## ATTIVITA DI RICERCA

### AMBITI DI RICERCA

- Malattie auto infiammatorie ed altre malattie riconducibili a disturbi dell'immunità innata e dell'infiammasoma
- Malattie lisosomiali ed in particolar modo Malattia di Fabry, malattia di Gaucher, Mucopolisaccaridosi, Mannosidosi
- Malattie autoimmunitarie ad esordio febbrile (Morbo di Still dell'Adulto, Sarcoidosi)
- Febbri di origine sconosciuta
- Pericarditi idiopatiche

### PARTECIPAZIONE A ATTIVITA DI GRUPPO DI RICERCA CARATTERIZZATO DA COLLABORAZIONI A LIVELLO NAZIONALE O INTERNAZIONALE

- International Panel for recurrent Fever of unknown origin IPRAFUO dal 01-05-2014 al 01-12-2014
- Advisory board on the "Place of GI symptoms in Fabry patients - Diagnosis and Monitoring" dal 10-12-2016 al 10-12-2016
- MetabERN da novembre 2020

### PARTECIPAZIONE A STUDI CLINICI

#### PRINCIPAL INVESTIGATOR

- Studi sperimentali in corso

A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, 12-month Phase 3 Study to Evaluate the Effect of Venglustat on Neuropathic and Abdominal Pain in Male and Female Adults with Fabry Disease who are Treatment-naïve or Untreated for At least 6 Months (Peridot)  
Study code EFC17045 - Venglustat  
EudraCT 2021-002350-90

Valutazione del coinvolgimento infiammatorio epatico in pazienti affetti da Febbre mediterranea familiare (Elasto- FMF)

- Studi osservazionali in corso

Sviluppo di un Registro Multicentrico finalizzato alla raccolta e alla valutazione statistica dei dati clinici e terapeutici dei pazienti affetti da malattie autoinfiammatorie monogeniche e poligeniche.  
AIDA Project Versione 3.0 del 05.11.2019

Fabry Disease Registry Protocol.

A Prospective, Observational Registry of Patients with Fabry Disease - AT 1001-030 Follow me

Alfa-Mannosidosis registry (CLI-LMZMAA1-12 / SPARKLE) study

#### SUBINVESTIGATOR

- Studi sperimentali conclusi

A Randomized, Double blind, Active Control Study of the Safety and Efficacy of PRX-102 compared to Agalsidase Beta on Renal Function in Patients with Fabry Disease Previously Treated With Agalsidase Beta.  
Study code: PB-102-F20 (BALANCE)  
EudraCT- 2016-000378-38

Prevalence of anderson-fabry disease in patients affected by fever of unknown origin  
Study Code: MAN-FUO-17-010 (FABRY in FUO)

Change in plasma lyso gl3 and relief of gastro intestinal symptoms in patients switched from agalsidase alfa to agalsidase beta.  
Study Code: MAN-ALG-18-001 (GASTROPAIN)  
EudraCT No. 2018-000368-27

An Open-Label extension study to evaluate the long term safety and efficacy of migalastat hydrochloride monotherapy in subjects with Fabry disease". AT1001-041.  
Eudract: 2011-004800-40

"An Open-Label extension study to evaluate the long term safety and efficacy of migalastat hydrochloride monotherapy in subjects with Fabry disease". AT1001-042.  
Eudract: 2011-004800-40

CACZ885N2301A Randomized, Double-blind, Placebo Controlled Study of Canakinumab in Patients With Hereditary Periodic Fevers (TRAPS, HIDS, or crFMF), With Subsequent Randomized Withdrawal/Dosing Frequency Reduction and Open-label Long-term Treatment Epochs  
EUDRACT: 2013-004291-35

- Studi osservazionali conclusi

RaDiCEA (Rare Diseases & Cost-Effectiveness Analysis) Project: "New drugs for rare diseases: cost-effectiveness modelling in cryopyrin associated periodic syndromes (CAPS)"

FOS: Studio osservazionale, multicentrico a lungo termine, sulla Malattia di Fabry. FOS- Fabry Outcome Surve

Ground

## PROGETTI DI RICERCA SVOLTI

2014-15  
Università Cattolica del Sacro Cuore  
2013-14  
Università Cattolica del Sacro Cuore  
2009-10  
Università Cattolica del Sacro Cuore

Frequenza della febbre nella malattia di Fabry: correlazione genotipo-fenotipo e diagnosi differenziale con le febbri periodiche

Frequenza della Malattia di Fabry nel gruppo di pazienti con febbri periodiche

Protocolli diagnostico-terapeutici nelle Febbri Periodiche

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Data  
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
• Principali materie / oggetto dello studio  
• Qualifica conseguita  
Gennaio 2014 – Dicembre 2016  
Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche di base e Sanità Pubblica - XXIX ciclo – indirizzo genetica medica Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma  
Attività di ricerca nell'ambito delle malattie autoinfiammatorie e metaboliche rare  
Dottorato di ricerca con discussione di tesi dal titolo *"Ruolo dei geni coinvolti nell'inflammasoma studiati mediante pannello multigenico NGS nelle malattie autoinfiammatorie"* conseguito in data 15/03/2017
- Data  
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
• Principali materie / oggetto dello studio  
• Qualifica conseguita  
16-18 Novembre 2009  
Corso di rianimazione Cardiorespiratoria – A.L.S.  
Istituto di Anestesiologia e Rianimazione  
Principi e metodiche di rianimazione cardiopolmonare avanzata, trattamento post-rianimatorio  
ALS provider
- Date (da – a)  
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
• Abilità professionali oggetto dello studio  
• Qualifica conseguita  
Novembre 2008 – Ottobre 2009  
Tirocinio di formazione presso il Servizio di Ecografia Internistica del prof. G. Rapaccini, Policlinico Universitario "Agostino Gemelli", 8, 00168, Roma  
Corso pratico di formazione in Diagnostica con ultrasuoni preso il modulo di Diagnostica e Terapia Eco-assistita – Cattedra di Medicina Interna II, Facoltà di Medicina e Chirurgia "A. Gemelli", UCSC, patrocinato dalla società Italiana di ultrasonologia in Medicina e Biologia (6/07/2009 al 31/07/2009)  
Ecografia internistica epatobiliare, esecuzione e refertazione di 300 esami ecografici  
Attestato di competenza pratica e Diploma Nazionale di Ecografia Clinica
- Date (da – a)  
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
• Qualifica conseguita  
2004 – 2009  
Scuola di Specializzazione in Medicina Interna, indirizzo di Medicina Interna  
Policlinico Universitario "Agostino Gemelli" U.O. Clinica Medica  
Largo A. Gemelli 8, 00168 Roma, Università Cattolica del Sacro Cuore  
Specialista in Medicina Interna, indirizzo Medicina Interna con votazione di 50/50 e lode con discussione di tesi sperimentale dal titolo *"Sovrapopolazione Batterica intestinale e Febbre Mediterranea Familiare"* in data 29/10/2009
- Date (da – a)  
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
• Qualifica conseguita  
Dicembre 2003  
Esame di Stato  
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma  
Abitolazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo Votazione: 104/110
- Date (da – a)  
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
• Qualifica conseguita  
1997 – 2003  
Corso di laurea in Medicina e Chirurgia  
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma  
Laurea in Medicina e Chirurgia con votazione di 110/110 e lode con discussione di tesi sperimentale dal titolo *"Connettività come causa di Febbre di Origine Sconosciuta: casistica personale"* in data 27/10/2003

## GOOD CLINICAL PRACTICE (GCP) TRAINING

GCP e-learning training completed on 24 april 2014  
Good Clinical Practice (investigator Version) identified by Transcelerate BioPharma, inc, on 7 Jun 2016  
ICH Good clinical practice E6 (R2) e-learning course on 29/03/2018 (certified by The Global Health Network, certificate number 381555)  
Training di base sulle good clinical practice (GCP) e sperimentazioni cliniche, 2-3 Maggio 2019  
ICH Good clinical practice E6 (R2) e-learning course on 19/03/2020 (certified by The Global Health Network, Certificate Number 84405979-8db1-4bc5-80b6-4d435d582f6f Version number 0)  
ICH Good clinical practice E6 (R2) e-learning course on 23/03/2022 (certified by The Global Health Network, Certificate Number 936c99d7-70b4-4752-9091-fbdc1e5c6ca2 Version number 2)  
ICH Good clinical practice E6 (R2) e-learning course on 06/05/2024 (certified by The Global Health Network, Certificate Number 936c99d7-70b4-4752-9091-fbdc1e5c6ca2 Version number 0)

## CAPACITA E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

Livello europeo (*)	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
	<b>INGLESE</b>	C1	C1	C1	C1

  

Livello europeo (*)	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
	<b>FRANCESE</b>	A2	B1	A2	B1

## DOCENZE

### DOCENTE IN CORSI FORMATIVI

2021	Master in Malattie autoinfiammatorie Genetiche e Multifattoriali - UCSC
2017	Progetto Alfa Accademy:
2014	Corsi sulle malattie lisosomiali dirette ai medici Ospedalieri (San Filippo Neri: reparto di Neurologia; Policlinico Casilino: Nefrologia, Policlinico Gemelli: Reparto di Gastroenterologia)

### RELATORE nei seguenti congressi

2023	Verrecchia E: Colchicina e Anakinra Advisory Board "Pericardial involvement: diagnostic approach and patient management. Focus on recurrent pericarditis Roma, 29 Marzo 2023
2022	Verrecchia E : MPS Misdiagnosis : not always a dead end 5th MPS Masterclass Roma 4 Novembre 2022  Verrecchia E : L'importanza della multidisciplinarietà nella malattia di FabryPLACE- Platform of Laboratories for Advances in Cardiac Experience. Roma 30 Settembre 2022
2021	Verrecchia E- Gestione dei pazienti adulti affetti da alfa mannosidosi Incontro medici pazienti sulla alfa mannosidosi Webinar 29 Ottobre 2021 (OMAR)  Verrecchia E- Quando la splenomegalia è segno predittivo di malattia di Gaucher e di ASMD SIMI sez. Lazio - Molise Roma 17 settembre 2021
2020	Verrecchia E – Febbre di origine sconosciuta 121° Congresso nazionale SIMI (Società Italiana di Medicina Interna)– Workshop Sherlock Holmes' corner Roma 25 ottobre 2020  Verrecchia E. – Aspetti clinici della malattia di Fabry: una storia complessa 9° Convegno Riviera di Ulisse "Orizzonti in Pediatria": Malattie rare, croniche e complesse: il coinvolgimento del neurosviluppo. FAD sincrona 10 Ottobre 2020

- 2019 Verrecchia E. - Scheda tecnica: la malattia di Anderson-Fabry  
La malattia di Fabry: il grande simulatore  
Roma 15 Novembre 2019
- Verrecchia E. - Febbre e dolori articolari ricorrenti  
120° Congresso nazionale SIMI (Società Italiana di Medicina Interna)– Workshop Sherlock Holmes' corner  
Roma 20 ottobre 2019
- Verrecchia E. – Confronto in tema di transizione all'età adulta : Il punto di vista dello psicologo nella transizione delle malattie lisosomiali  
LSD ACCADEMY 2019  
Roma 27 Settembre 2019
- Verrecchia E. - Prospettive terapeutiche attuali e future nella malattia di Anderson Fabry  
INCONTRO REGIONALE MEDICI-PAZIENTI ANDERSON-FABRY  
Roma 22 Giugno 2019
- Verrecchia E. – Inquadramento della malattia di Fabry  
LA GESTIONE DEL PAZIENTE COMPLESSO:RUOLO DELL'INFERMIERE NEL PERCORSO DI CURA  
Roma 15 Giugno 2019
- 2018 Verrecchia E- Giovane cagionevole sin dall'infanzia con dolori osteo-articolari  
Congresso nazionale Simi– Workshop Sherlock Holmes' corner  
Roma 26 ottobre 2018:
- Verrecchia E – Le malattie autoinfiammatorie  
SCUOLA FADOI LAZIO DI MEDICINA INTERNA 2018- Seminari di Clinica e Terapia  
Malattie sistemiche dell'adulto da difetti genetici  
Roma 29 Maggio 2018
- Verrecchia E- La diagnosi differenziale e il percorso diagnostico  
Corso - La malattia di Anderson Fabry: screening di popolazione e diagnosi precoce  
Vicenza 15 Febbraio 2018
- 2017 Verrecchia E.- Monitoraggio della terapia infusione e criteri per la domiciliazione  
Corso - Fabry Master School - 6a Edizione  
Roma 5-6 Dicembre 2017
- Verrecchia E.- FOCUS ON MALATTIA DI FABRY – Aspetti internistici e diagnostici della malattia di Fabry  
Congresso PLACE Platform of laboratories for advances in Cardiac Experience  
Roma, 22-24 Novembre 2017
- Verrecchia E.- Mucopolisaccaridosi – Follow up e transizione  
Corso - le malattie autoinfiammatorie e malattie lisosomiali nella medicina di precisione  
Roma, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, 10-11 Novembre 2017
- Verrecchia E. - La diagnosi differenziale ed il percorso diagnostico  
Corso – La malattia di Anderson Fabry: screening di popolazione e diagnosi precoce  
6 Luglio 2017, Napoli
- 2016 Verrecchia E., Manna R. – Principali malattie rare  
XXXI Conferenza Internazionale – Per una Cultura della Salute accogliente e solidale a servizio delle persone affette da patologie rare e neglette  
10-12 Novembre 2016, Nuova Aula del Sinodo – Città del Vaticano
- Verrecchia E. – Premedicazione e gestione di eventuali eventi avversi – Malattia di Fabry  
Verrecchia E. – La sorveglianza infermieristica – Malattia di Fabry  
Le Malattie Rare: sinergia nella gestione clinica del paziente  
Starhotel Terminus Napoli, 21-22 Ottobre 2016
- 2016 Verrecchia E. – La sindrome da iper IgD  
2° EVENTO "Al Gemelli Per I Bambini" – "AUTOINFIAMMAZIONE E FEBBRI RICORRENTI NEL BAMBINO"  
Roma, Policlinico A. Gemelli, 18 Giugno 2016

- 2014 Verrecchia E. – La febbre: Friend or Foe?  
Focus Giovani Internisti. La gestione pratica delle patologie infettive nei reparti di medicina interna.  
Roma, Policlinico Umberto I, 27 Novembre 2014
- Verrecchia E. – Introduzione sulla Malattia di Anderson Fabry  
V Meeting congiunto Associazioni pazienti Fabry.  
Bologna, Hotel Europa, 11-12 Ottobre 2014
- Verrecchia E. TRAPS e MKD  
Malattie Autoinfiammatorie e Metaboliche Rare: protocolli diagnostico-terapeutici. Esperienze nei Centri Specialistici  
Roma, Policlinico A. Gemelli 19-20 Giugno 2014
- 2013 *Verrecchia E. PFAPA disease*  
*Postgraduate course: Rare causes of fever with skin manifestations: from autoinflammatory diseases to lysosomal diseases. III edition*  
Rome, Italy 31st May-1st June 2013
- 2011 *Verrecchia E. Aspetti clinici delle malattie autoinfiammatorie nell'adulto: diagnostica differenziale ed aspetti terapeutici*  
XIV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica umana  
Milano 13-16 Novembre 2011 Centro congressi
- Verrecchia E. "La sindrome da Iper IgD"  
Meeting Convegno AIFP "Malattie Autoinfiammatorie: progressi nella diagnosi e nelle terapie",  
3° Meeting nazionale AIFP  
Roma 9-10 Aprile 2011
- Verrecchia E. "TRAPS e HIDS"  
Il Corso "Cause rare di febbre con manifestazioni cutanee: dalle malattie auto infiammatorie alle malattie lisosomiali"  
Roma, il 18 Febbraio 2011.
- 2009 Verrecchia E. "Pattern delle febbri periodiche"  
Corso "Cause rare di febbre con manifestazioni cutanee: dalle malattie auto infiammatorie alle malattie lisosomiali"  
Roma, il 9 Dicembre 2009.

## PUBBLICAZIONI

**H Index 17** (aggiornato a Maggio 2024 tramite Scopus). <https://orcid.org/0000-0003-2131-2110>

### PUBBLICAZIONI SU RIVISTE NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

- 2024 Gallo A, Massaro MG, Camilli S, Di Francesco S, Gerardino L, Verrecchia E, Sicignano LL, Landi F, Manna R, Montalto M.  
**Interleukin-1 Blockers in Recurrent and Acute Pericarditis: State of the Art and Future Directions**  
Medicina (Kaunas). 2024 Jan 30;60(2):241. doi: 10.3390/medicina60020241.
- 2023 Toscano A, Musumeci O, Sacchini M, Ravaglia S, Siciliano G, Fiumara A, Verrecchia E, Maione M, Gentile J, Fischetto R, Crescimanno G, Taurisano R, Sechi A, Gasperini S, Cianci V, Maggi L, Parini R, Lupica A, Scarpa M  
**Safety outcomes and patients' preferences for home-based intravenous enzyme replacement therapy (ERT) in pompe disease and mucopolysaccharidosis type I (MPS I) disorder: COVID-19 and beyond.**  
Orphanet J Rare Dis. 2023 Oct 27;18(1):338. doi: 10.1186/s13023-023-02919-8.
- 2023 Sangiorgi E, Azzarà A, Rumore R, Cassano I, Verrecchia E, Giacobbe L, Tullio MA, Gurrieri F, Manna R. Identification by Exome Sequencing of Predisposing Variants in Familial Cases of Autoinflammatory Recurrent Fevers.  
Genes (Basel). 2023 Jun 21;14(7):1310. doi: 10.3390/genes14071310.
- 2023 Gallo A, Massaro MG, Camilli S, Verrecchia E, Montalto M.  
**Chronic cough in very old patients on long-term therapy with angiotensin converting enzyme inhibitors and new-onset cancer.**  
Eur J Intern Med. 2023 Aug;114:141-142. doi: 10.1016/j.ejim.2023.05.008. Epub 2023 May 9.
- 2022 Di Francesco AM, Verrecchia E, Manna S, Urbani A, Manna R.  
**The chitinases as biomarkers in immune-mediate diseases.**  
Clin Chem Lab Med. 2022 Dec 6. doi: 10.1515/cclm-2022-0767.
- 2022 Camilli M, Viscovo M, Hohaus S, Lamendola P, Verrecchia E, Gerardino L, Crea F, Lombardo A, Manna R.  
**Incessant Pericarditis Successfully Treated With Anakinra in a Patient on Active Treatment for Mediastinal Lymphoma.**  
Can J Cardiol. 2022 Nov 9:S0828-282X(22)00993-X. doi: 10.1016/j.cjca.2022.10.027

- 2022 Gaggiano C, Vitale A, Tufan A, Ragab G, Aragona E, Wiesik-Szewczyk E, Ait-Idir D, Conti G, Iezzi L, Maggio MC, Cattalini M, Torre F, Lopalco G, [Verrecchia E](#), de Paulis A, Sahin A, Insalaco A, Sfrikakis PP, Marino A, Frassi M, Ogunjimi B, Opris-Belinski D, Parronchi P, Emmi G, Shahram F, Ciccia F, Piga M, Hernández-Rodríguez J, Pereira RMR, Alessio M, Naddei R, Olivieri AN, Giudice ED, Sfriso P, Ruscitti P, Gobbi FL, Kucuk H, Sota J, Hussein MA, Malizia G, Jahnz-Rózyk K, Sari-Hamidou R, Romeo M, Ricci F, Cardinale F, Iannone F, Casa FD, Natale MF, Laskari K, Giani T, Franceschini F, Sabato V, Yildirim D, Caggiano V, Hegazy MT, Marzo RD, Kucharczyk A, Khellaf G, Tarsia M, Almaghlouth IA, Laymouna AH, Mastrorilli V, Dotta L, Benacquista L, Grosso S, Crisafulli F, Parretti V, Giordano HF, Mahmoud AAA, Nuzzolese R, Musso M, Chighizola CB, Gentileschi S, Morrone M, Cola ID, Spedicato V, Giardini HAM, Vasi I, Renieri A, Fabbiani A, Mencarelli MA, Frediani B, Balistreri A, Tosi GM, Fabiani C, Lidar M, Rigante D, Cantarini L.  
**The Autoinflammatory Diseases Alliance Registry of monogenic autoinflammatory diseases.**  
Front Med (Lausanne). 2022 Sep 9;9:980679. doi: 10.3389/fmed.2022.980679. eCollection 2022.  
PMID: 36160138
- 2022 Della Casa F, Vitale A, Cattalini M, La Torre F, Capozio G, Del Giudice E, Maggio MC, Conti G, Alessio M, Ogunjimi B, Ragab G, Emmi G, Aragona E, Giani T, Lopalco G, Parronchi P, Shahram F, [Verrecchia E](#), Ricci F, Cardinale F, Di Noi S, Nuzzolese R, Lubrano R, Patroniti S, Naddei R, Sabato V, Hussein MA, Dotta L, Mastrorilli V, Gentileschi S, Tufan A, Caggiano V, Hegazy MT, Sota J, Almaghlouth IA, Ibrahim A, Więsik-Szewczyk E, Ozkiziltas B, Grosso S, Frassi M, Tarsia M, Pereira RMR, Taymour M, Gaggiano C, Colella S, Fabiani C, Morrone M, Ruscitti P, Frediani B, Spedicato V, Giardini HAM, Balistreri A, Rigante D, Cantarini L.  
**Development and implementation of the AIDA International Registry for patients with Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis, and cervical Adenitis syndrome.**  
Front Pediatr. 2022 Jul 22;10:930305. doi: 10.3389/fped.2022.930305.
- 2022 Nesci A, Carnuccio C, Santoro L, Di Giorgio A, D'Alessandro A, [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Manna R, Santoliquido A.  
**Non-thrombotic inflammatory venous involvement in a patient with Sweet's syndrome, suggesting a complex autoinflammatory disease.**  
Clin Exp Rheumatol. 2022 Jul 27. doi: 10.55563/clinexprheumatol/vd7csn. Online ahead of print.  
PMID: 35916292
- 2022 Kozycki CT, Kodati S, Huryl L, Wang H, Warner BM, Jani P, Hammoud D, Abu-Asab MS, Jittayasothorn Y, Mattapallil MJ, Tsai WL, Ullah E, Zhou P, Tian X, Soldatos A, Moutsopoulos N, Kao-Hsieh M, Heller T, Cowen EW, Lee CR, Toro C, Kalsi S, Khavandgar Z, Baer A, Beach M, Long Priel D, Nehrebecky M, Rosenzweig S, Romeo T, Deutch N, Brenchley L, Pelayo E, Zein W, Sen N, Yang AH, Farley G, Sweetser DA, Briere L, Yang J, de Oliveira Poswar F, Schwartz I, Silva Alves T, Dusser P, Koné-Paut I, Touitou I, Titah SM, van Hagen PM, van Wijck RTA, van der Spek PJ, Yano H, Benneche A, Apalset EM, Jansson RW, Caspi RR, Kuhns DB, Gadina M, Takada H, Ida H, Nishikomori R, [Verrecchia E](#), Sangiorgi E, Manna R, Brooks BP, Sobrin L, Hufnagel R, Beck D, Shao F, Ombrello AK, Aksentijevich I, Kastner DL; Undiagnosed Diseases Network.  
**Gain-of-function mutations in ALPK1 cause an NF-κB-mediated autoinflammatory disease: functional assessment, clinical phenotyping and disease course of patients with ROSAH syndrome.**  
Ann Rheum Dis. 2022 Jul 22;annrheumdis-2022-222629. doi: 10.1136/annrheumdis-2022-222629.
- 2021 Di Francesco AM, [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Massaro MG, Antuzzi D, Covino M, Pasciuto G, Richeldi L, Manna R.  
**The Use of Chitotriosidase as a Marker of Active Sarcoidosis and in the Diagnosis of Fever of Unknown Origin (FUO).**  
J Clin Med. 2021 Nov 13;10(22):5283. doi: 10.3390/jcm10225283.
- 2021 Polistena B, Rigante D, Sicignano LL, [Verrecchia E](#), Manna R, d'Angela D, Spandonaro F.  
**Survey about the Quality of Life of Italian Patients with Fabry Disease.**  
Diseases. 2021 Oct 15;9(4):72. doi: 10.3390/diseases9040072.
- 2021 Vitale A, Obici L, Cattalini M, Lopalco G, Merlini G, Ricco N, Soriano A, La Torre F, [Verrecchia E](#), Insalaco A, Dagna L, Jaber MA, Montin D, Emmi G, Ciarcia L, Barneschi S, Parronchi P, Ruscitti P, Maggio MC, Viapiana O, Sota J, Gaggiano C, Giacomelli R, Sicignano LL, Manna R, Renieri A, Lo Rizzo C, Frediani B, Rigante D, Cantarini L.  
**Biotechnological Agents for Patients With Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome-Therapeutic Outcome and Predictors of Response: Real-Life Data From the AIDA Network**  
Front Med (Lausanne). 2021 Jul 8;8:668173. doi: 10.3389/fmed.2021.668173. eCollection 2021. PMID: 34307404
- 2021 Sota J, Rigante D, Cimaz R, Cattalini M, Frassi M, Manna R, Sicignano LL, [Verrecchia E](#), Aragona E, Maggio MC, Lopalco G, Emmi G, Parronchi P, Cauli A, Wiesik-Szewczyk E, Hernández-Rodríguez J, Gaggiano C, Tarsia M, Mourabi M, Ragab G, Vitale A, Fabiani C, Frediani B, Lamacchia V, Renieri A, Luca C; Autoinflammatory Diseases Alliance (AIDA) and the Autoinflammatory Diseases Working Group of the Italian Society of Rheumatology (SIR).  
**Drug survival of anakinra and canakinumab in monogenic autoinflammatory diseases: observational study from the International AIDA Registry.**  
Rheumatology (Oxford). 2021 May 7;keab419. doi: 10.1093/rheumatology/keab419. Online ahead of print. PMID: 33961014
- 2021 Manna R, Graziani F, Lillo R, [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Rigante D.  
**An uplifted destiny for mucopolysaccharidosis type I with heart valve involvement.**  
Intern Emerg Med. 2021 Apr 24. doi: 10.1007/s11739-021-02746-4. Online ahead of print. PMID: 33893975

- 2021 Lillo R, Graziani F, Panaioli E, Mencarelli E, Pieroni M, Camporeale A, Manna R, Sicignano LL, [Verrecchia E](#), Lombardo A, Lanza GA, Crea F.  
**Right ventricular strain in Anderson-Fabry disease.**  
Int J Cardiol. 2021 May 1;330:84-90. doi: 10.1016/j.ijcard.2021.02.038. Epub 2021 Feb 15. PMID: 33600844
- 2021 Passaro G, Sicignano LL, Flore R, Massaro MG, [Verrecchia E](#), Gerardino L, Crasti M, Santoro L, Manna R, Tondi P  
**Arterial involvement in Fabry disease: state of the art and future diagnostic purposes.**  
Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2021 Jan;25(2):845-855. doi: 10.26355/eurrev\_202101\_24652. PMID: 33577039
- 2020 Sicignano LL, Rigante D, Moccaldi B, Massaro MG, Delli Noci S, Patisso I, Capozio G, [Verrecchia E](#), Manna R.  
**Children and Adults with PFAPA Syndrome: Similarities and Divergences in a Real-Life Clinical Setting.**  
Adv Ther. 2020 Dec 14. doi: 10.1007/s12325-020-01576-8. Online ahead of print. PMID: 33315168
- 2020 [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Massaro MG, Rocco R, Silvestri G, Rossi S, Manna R.  
**Caregivers' and Physicians' Perspectives on Alpha-Mannosidosis: A Report from Italy.**  
Adv Ther. 2020 Nov 24. doi: 10.1007/s12325-020-01574-w. Online ahead of print. PMID: 33231860
- 2020 Graziani F, Lillo R, Panaioli E, Spagnoletti G, Pieroni M, Ferrazzi P, Camporeale A, [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Manna R, Crea F.  
**Evidence of evolution towards left midventricular obstruction in severe Anderson-Fabry cardiomyopathy..**  
ESC Heart Fail. 2020 Nov 19. doi: 10.1002/ehf2.13101. Online ahead of print.
- 2020 Massaro MG, Pompili M, Sicignano LL, Pizzolante F, [Verrecchia E](#), Vecchio FM, Rigante D, Manna R  
**Improvement of Liver Involvement in Familial Mediterranean Fever After the Introduction of Canakinumab: A Case Report.**  
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2020 Sep 1;12(1):e2020059. doi: 10.4084/MJHID.2020.059. eCollection 2020
- 2020 Gaggiano C, Vitale A, Obici L, Merlini G, Soriano A, Viapiana O, Cattalini M, Maggio MC, Lopalco G, Montin D, Jaber MA, Dagna L, Manna R, Insalaco A, Piga M, La Torre F, Berlingiero V, Gelardi V, Ciarcia L, Emmi G, Ruscitti P, Caso F, Cimaz R, Hernández-Rodríguez J, Parronchi P, Sicignano LL, [Verrecchia E](#), Iannone F, Sota J, Grosso S, Salvarani C, Frediani B, Giacomelli R, Mencarelli MA, Renieri A, Rigante D, Cantarini L.  
**Clinical Features at Onset and Genetic Characterization of Pediatric and Adult Patients with TNF- $\alpha$  Receptor-Associated Periodic Syndrome (TRAPS): A Series of 80 Cases from the AIDA Network.**  
Mediators Inflamm. 2020 Aug 7;2020:8562485. doi: 10.1155/2020/8562485. eCollection 2020.
- 2020 Talerico R, Cardillo C, De Vito F, Schinzari F, Soldato M, Giustiniani MC, [Verrecchia E](#), Manna R  
**Mesothelioma in Familial Mediterranean Fever With Colchicine Intolerance: A Case Report and Literature Review.**  
Front Immunol. 2020 May 13;11:889. doi: 10.3389/fimmu.2020.00889. eCollection 2020.
- 2020 Graziani F, Lillo R, Panaioli E, Pieroni M, Camporeale A, [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Manna R, Lombardo A, Lanza GA, Crea F  
**Prognostic significance of right ventricular hypertrophy and systolic function in Anderson-Fabry disease.**  
ESC Heart Fail. 2020 Aug;7(4):1605-1614. doi: 10.1002/ehf2.12712. Epub 2020 May 20.
- 2020 Del Porto F, Cifani N, Proietta M, [Verrecchia E](#), Di Rosa R, Manna R, Chiurazzi P.  
**NLRP12 gene mutations and auto-inflammatory diseases: ever-changing evidence.**  
Rheumatology (Oxford). 2020 Nov 1;59(11):3129-3136. doi: 10.1093/rheumatology/keaa304.
- 2020 Manna R, Massaro MG, Rigante D, Sicignano LL, [Verrecchia E](#).  
**Therapeutic alternatives for colchicine resistant FMF: the CLUSTER study**  
Focus on Autoinflammatory Disorders
- 2020 Massaro MG, Rigante D, Sicignano LL, [Verrecchia E](#), De Vito F, Gasbarrini A, Manna R.  
**Therapeutic management of idiopathic recurrent serositis: a retrospective study.**  
Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2020 Mar;24(6):3352-3359. doi: 10.26355/eurrev\_202003\_20703.
- 2019 Minnella AM, Barbano L, [Verrecchia E](#), Martelli F, Pagliei V, Gambini G, Placidi G, Falsini B, Caporossi A, Manna R  
**Macular Impairment in Fabry Disease: A Morpho-functional Assessment by Swept-Source OCT Angiography and Focal Electroretinography.**  
Invest Ophthalmol Vis Sci. 2019 Jun 3;60(7):2667-2675
- 2019 Sangiorgi E, Azzarà A, Molinaro C, Pietrobono R, Rigante D, [Verrecchia E](#), Sicignano LL, Genuardi M, Gurrieri F, Manna R.  
**Rare missense variants in the ALPK1 gene may predispose to periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and adenitis (PFAPA) syndrome.**  
Eur J Hum Genet. 2019 May 3. doi: 10.1038/s41431-019-0421-6.

- 2019 Leone A, Manna R, [Verrecchia E](#), Cipullo M, Rigante D.  
**Long-term treatment with anakinra and canakinumab resolves patellar subchondral erosion in neonatal-onset multisystem inflammatory disease.**  
Reumatismo. 2019 Apr 1;71(1):53-55.
- 2018 Mignani R, Pieroni M, Pisani A, Spada M, Battaglia Y, [Verrecchia E](#), Mangeri M, Feriozzi S, Tanini I, De Danieli G, Pieruzzi F.  
**New insights from the application of the FABry STabilization indEX in a large population of Fabry cases.**  
Clin Kidney J. 2018 Nov 14;12(1):65-70
- 2018 Miriam Rigoldi, [Elena Verrecchia](#), Raffaele Manna and Maria Teresa Mascia  
**Clinical hints to diagnosis of attenuated forms of Mucopolysaccharidoses.**  
Ital J Pediatr. 2018 Nov 16;44(Suppl 2):132. doi: 10.1186/s13052-018-0551-4. Review.
- 2018 Sota J, Vitale A, Insalaco A, Sfriso P, Lopalco G, Emmi G, Cattalini M, Manna R, Cimaz R, Priori R, Talarico R, de Marchi G, Frassi M, Gallizzi R, Soriano A, Alessio M, Cammelli D, Maggio MC, Gentileschi S, Marcolongo R, La Torre F, Fabiani C, Colafrancesco S, Ricci F, Galozzi P, Viapiana O, [Verrecchia E](#), Pardeo M, Cerrito L, Cavallaro E, Olivieri AN, Paolazzi G, Vitiello G, Maier A, Silvestri E, Stagnaro C, Valesini G, Mosca M, de Vita S, Tincani A, Lapadula G, Frediani B, De Benedetti F, Iannone F, Punzi L, Salvarani C, Galeazzi M, Angotti R, Messina M, Tosi GM, Rigante D, Cantarini L; "Working Group" of Systemic Autoinflammatory Diseases of SIR (Italian Society of Rheumatology).  
**Safety profile of the interleukin-1 inhibitors anakinra and canakinumab in real-life clinical practice: a nationwide multicenter retrospective observational study.**  
Clin Rheumatol. 2018 May 17. doi: 10.1007/s10067-018-4119-x.
- 2018 Rigante D, Manna R, [Verrecchia E](#), Marrocco R, Leone A  
**Resolution of femoral metaphyseal dysplasia in CINCA syndrome after long-term treatment with interleukin-1 blockade.**  
Clin Rheumatol. 2018 May 16. doi: 10.1007/s10067-018-4145-8.
- 2018 Lorenzo Ferri, Duccio Malesci, Antonella Fioravanti, Gaia Bagordo, Armando Filippini, Anna Ficcadenti, Raffaele Manna, Daniela Antuzzi, [Elena Verrecchia](#), Ilaria Donati, Renzo Mignani, Catia Cavicchi, Renzo Guerrini, Amelia Morrone,  
**Functional and pharmacological evaluation of novel GLA variants in Fabry disease identifies six (two de novo) causative mutations and two amenable variants to the chaperone DGJ**  
Clinica Chimica Acta Available online 21 February 2018 <https://doi.org/10.1016/j.cca.2018.02.021>
- 2017 [Verrecchia E](#), Sicignano LL, La Regina M, Nucera G, Patisso I, Cerrito L, Montalto M, Gasbarrini A, Manna R.  
**Small Intestinal Bacterial Overgrowth Affects the Responsiveness to Colchicine in Familial Mediterranean Fever.**  
Mediators Inflamm. 2017;2017:7461426. doi: 10.1155/2017/7461426. Epub 2017 Dec 12
- 2017 Luca Cantarini, Antonio Vitale, Ludovico Luca Sicignano, Giacomo Emmi, [Elena Verrecchia](#), Isabella Patisso, Lucia Cerrito, Claudia Fabiani, Gabriele Cevenini, Bruno Frediani, Mauro Galeazzi, Donato Rigante, Raffaele Manna  
**Diagnostic criteria for adult-Onset Periodic Fever, aphthous stomatitis, Pharyngitis, and cervical adenitis (PFaPa) syndrome**  
Front. Immunol., 24 August 2017 | <https://doi.org/10.3389/fimmu.2017.01018>
- 2017 Graziani F, Ruggio A, Iaconelli A, [Verrecchia E](#), Morrone A, Antuzzi D, Crea F, Manna R.  
**Anderson-Fabry's disease: a rare but treatable case of fever of unknown origin.**  
EJCRIM 2017;4: doi:10.12890/2017\_000645.
- 2017 Manna R, Cauda R, Feriozzi S, Gambaro G, Gasbarrini A, Lacombe D, Livneh A, Martini A, Ozdogan H, Pisani A, Riccio E, [Verrecchia E](#), Dagna L; International Panel for RAre recurrent FUO-IPRAFUO.  
**Recommendations for the inclusion of Fabry disease as a rare febrile condition in existing algorithms for fever of unknown origin.**  
Intern Emerg Med. 2017 Jul 19. doi: 10.1007/s11739-017-1704-y.
- 2017 Graziani F, Laurito M, Pieroni M, Pennestrì F, Lanza GA, Coluccia V, Camporeale A, Pedicino D, [Verrecchia E](#), Manna R, Crea F.  
**Right Ventricular Hypertrophy, Systolic Function, and Disease Severity in Anderson-Fabry Disease: An Echocardiographic Study.**  
J Am Soc Echocardiogr. 2017 Jan 6. pii: S0894-7317(16)30677-0. doi: 10.1016/j

- 2016 Vitale A, Insalaco A, Sfriso P, Lopalco G, Emmi G, Cattalini M, Manna R, Cimaz R, Priori R, Talarico R, Gentileschi S, de Marchi G, Frassi M, Gallizzi R, Soriano A, Alessio M, Cammelli D, Maggio MC, Marcolongo R, La Torre F, Fabiani C, Colafrancesco S, Ricci F, Galozzi P, Viapiana O, Verrecchia E, Pardeo M, Cerrito L, Cavallaro E, Olivieri AN, Paolazzi G, Vitiello G, Maier A, Silvestri E, Stagnaro C, Valesini G, Mosca M, de Vita S, Tincani A, Lapadula G, Frediani B, De Benedetti F, Iannone F, Punzi L, Salvarani C, Galeazzi M, Rigante D, Cantarini L.  
**A Snapshot on the On-Label and Off-Label Use of the Interleukin-1 Inhibitors in Italy among Rheumatologists and Pediatric Rheumatologists: A Nationwide Multi-Center Retrospective Observational Study.**  
Front Pharmacol. 2016 Oct 24;7:380.
- 2016 E. Verrecchia, A. Zampetti, D. Antuzzi, R. Ricci, L. Ferri, A. Morrone, C. Feliciani, L. Dagna, R. Manna  
**The impact of fever/hyperthermia in the diagnosis of Fabry: a retrospective analysis**  
Eur J Intern Med. 2016, DOI 10.1016/j.ejim.2016.03.015
- 2015 Rigante D, Verrecchia E, Falsini B, Manna R.  
**Switch from anakinra to canakinumab in a severe case of CINCA syndrome.**  
Int J Rheum Dis. 2015 Nov 20
- 2014 Esposito S, Ascolese B, Senatore L, Bosis S, Verrecchia E, Cantarini L, Rigante D.  
**Current advances in the understanding and treatment of mevalonate kinase deficiency.**  
Int J Immunopathol Pharmacol. 2014 Oct-Dec;27(4):491-8. Review.
- Caso F, Costa L, Rigante D, Vitale A, Cimaz R, Lucherini OM, Sfriso P, Verrecchia E, Tognon S, Bascherini V, Galeazzi M, Punzi L, Cantarini L.  
**Caveats and truths in genetic, clinical, autoimmune and autoinflammatory issues in Blau syndrome and early onset sarcoidosis.**  
Autoimmun Rev. 2014 Aug 23. pii: S1568-9972(14)00154-2. doi: 10.1016/j.autrev.2014.08.010. [Epub ahead of print] Review.
- 2012 Soriano A, Verrecchia E, Marinaro A, Giovinale M, Fonnesu C, Landolfi R, Manna R  
**Giant cell arteritis and polymyalgia rheumatica after influenza vaccination: report of 10 cases and review of the literature**  
Lupus 2012; 21: 153-157
- 2010 Cerquaglia C, Verrecchia E, Fonnesu C, Giovinale M, Marinaro A, de Socio G, Manna R.  
**Female reproductive dysfunction in familial Mediterranean fever patients with and without colchicine treatment.**  
Clin Exp Rheumatol 2010 ; 28(S60) :S101.
- 2010 de Socio G, Verrecchia E, Fonnesu C, Giovinale M, Gasbarrini G, Manna R..  
**Effectiveness of colchicine therapy in 4 cases of retroperitoneal fibrosis associated with autoinflammatory diseases.**  
J Rheumatol 2010 ;37(9) :1971-2.
- 2009 Manna R, Verrecchia E, Fonnesu C, Giovinale M, de Socio G, Curigliano V, Cerquaglia C, Soriano A, Granata M, Migliore A, Massafra U, Gasbarrini G.  
**Cyclosporine A: good response for patients affected by autoimmune disorders and HCV infection?**  
Eur Rev Med Pharmacol Sci 2009;13(S1):63-9.
- 2009 Manna R, Cerquaglia C, Curigliano V, Fonnesu C, Giovinale M, Verrecchia E, Montalto M, de Socio G, Soriano A, La Regina M, Gasbarrini G.  
**Clinical features of familial Mediterranean fever: an Italian overview.**  
Eur Rev Med Pharmacol Sci 2009;13(S1):51-3.
- 2009 Fonnesu C, Giovinale M, Verrecchia E, de Socio G, Cerquaglia C, Curigliano V, Soriano A, Obici L, Grieco A, Lauriola L, Gasbarrini G, Manna R.  
**Gastrointestinal amyloidosis: a case of chronic diarrhoea.**  
Eur Rev Med Pharmacol Sci 2009;13(S1):45-50.
- 2009 Giovinale M, Fonnesu C, Soriano A, Cerquaglia C, Curigliano V, Verrecchia E, de Socio G, Gasbarrini G, Manna R.  
**Atypical sarcoidosis: case report and review of the literature.**  
Eur Rev Med Pharmacol Sci 2009;13(S1):37-44

- 2009 de Socio G, Cerquaglia C, Curigliano V, Fonnesu C, Giovinale M, Verrecchia E, Marino GM, Natale L, Gasbarrini GB, Manna R.  
**Association between familial mediterranean fever and retroperitoneal fibrosis: retroperitoneal fibrosis regression after colchicine therapy.**  
Int J Immunopathol Pharmacol 2009;22(2):521-4.
- 2009 C. Fonnesu, C. Cerquaglia, M. Giovinale, V. Curigliano, E. Verrecchia, G. de Socio, M. La Regina, G. Gasbarrini, R. Manna.  
**Familial Mediterranean Fever: a review for clinical management.**  
Joint Bone Spine 2009;76(3):227-33.
- 2008 V. Curigliano, M. Giovinale, C. Fonnesu, E. Verrecchia, G. de Socio, M. La Regina, S. Turco, C. Manganelli, R. Manna.  
**Efficacy of Etanercept in the Treatment of a Patient with Behçet's Disease.**  
Clin Rheumatol. 2008;27(7):933-6
- 2008 R. Manna, G. Cadoni, E. Ferri, E. Verrecchia, M. Giovinale, C. Fonnesu, L. Calò, E. Armato, G. Paludetti.  
**Wegener's granulomatosis: an unpadate on diagnosis and the therapy.** Expert review of Immunology 2008; 4( 4): 481-495.
- 2005 R. Manna, E. Verrecchia, M. Diaco, M. Montalto, G Cammarota, G. Gasbarrini.  
**Folic acid supplementation during methotrexate treatment: nonsense?**  
Rheumatology, advance access published on January 18, 2005; Rheumatology 2005; 44: 563-564.
- 2004 M. Diaco, F. Ancarani, M. Montalto, E. Verrecchia, A. Evoli, S. Servidei, G. Gasbarrini, R. Manna.  
**Association of myasthenia gravis and antisynthetase syndrome: a case report.**  
International Journal of immunopathology and pharmacology, 2004; 17(3):395-9.

COLLABORAZIONI A LIBRI e/o  
CAPITOLI

2018	Pocket Manual ed. 40 - Terapia 2018 – Bartoccioni	COM edizioni
2017	Pocket Manual ed. 39 - Terapia 2017 – Bartoccioni	COM edizioni
2015	Pocket Manual ed. 38 - Terapia 2016 – Bartoccioni	COM edizioni
	Capitolo 5 – Epidemiology of FMF Worldwide Familial Mediterranean Fever – Marco Gattorno	Springer
2014	Pocket Manual ed. 38 - Terapia 2015 – Bartoccioni	COM edizioni
2014	Pocket Manual ed. 37 - Terapia 2014 – Bartoccioni	COM edizioni
2005	Capitolo 22 – Febbre ed ipertermia Medicina Interna – GB Gasbarrini	Verduci Editore

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art. 13 del D. Lgs 196/2003 e all'art. 13 GDPR 679/16.

Data:  
05/06/2023

Firma

## **CURRICULUM VITAE**

### ***Informazioni personali***

Nome: **Chiara Cirillo**

Data di nascita: 11 Dicembre 1985

Indirizzo:

Telefono:

Email:

### ***Formazione***

Luglio 2017 Specializzazione in Malattie dell'Apparato Cardiovascolare  
50/50 e lode  
Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli, Italy

Marzo 2011 Abilitazione alla professione – Iscrizione ordine dei medici di Napoli (033268)

Luglio 2010 Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia  
110/110 e lode  
Seconda Università degli Studi di Napoli, Italy

### ***Esperienza Professionale***

Dal 12/2023 Honorary Consultant Cardiologist  
Oxford Heart Centre, John Radcliffe Hospital  
Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust , Oxford, UK

Dal 02/2021 Consultant Cardiologist in Scopenso Cardiaco,  
al 07/2023 Cardiomiopatie e Imaging Cardiaco (ecocardiografia avanzata e risonanza  
magnetica cardiaca)  
Oxford Heart Centre, John Radcliffe Hospital  
Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust , Oxford, UK

01/2019- 12/2020	Clinical Research Fellow in Scompenso, malattie cardiache ereditarie e imaging cardiaco School of Biomedical Engineering and Imaging Sciences St Thomas and Guy's Hospital NHS Foundation Trust King's College London, Londra, UK
09/2017 – 12/2018	Senior Clinical Fellow in Cardiologia in scompenso cardiaco, cardiomiopatie e imaging Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, Londra, UK
05/2016 –03/2017	Senior Clinical Fellow in Ecocardiografia Interventistica e sala di cardiocirurgia Royal Brompton Hospital, Londra, UK
07/2012 – 07/2017	Specializzanda in Malattie dell'Apparato Cardiovascolare Dipartimento di Scienze Cardiotoraciche, Ospedale V. Monaldi Università Luigi Vanvitelli, Napoli
04/2011 – 06/2012	Internato Volontario in Cardiologia Post Abilitazione Dipartimento di Scienze Cardiotoraciche, Ospedale V. Monaldi Università Luigi Vanvitelli, Napoli

### ***Certificazioni Internazionali***

- European Society of Cardiology certificazione in ecocardiografia transesofagea (2018)
- European Society of Cardiology certificazione in ecocardiografia transtoracica (2019)
- Advanced Life Support RCUK (Nov 2019)
- European Society of Cardiology certificazione in risonanza magnetica cardiaca Livello 2 (2023)

### ***Esperienza clinica***

- Scompenso cardiaco cardiomiopatie e malattie cardiache ereditarie
- Ecocardiografia transtoracica (2D, 3D, TDI e strain imaging)
- Ecocardiografia transesofagea diagnostica >200 esami da operatore indipendente
- Ecocardiografia periprocedurale in laboratorio di emodinamica/ sala cardiocirurgia >300 esami
- Risonanza Magnetica Cardiaca : logbook 350 casi (refertazione indipendente a partire da Febbraio 2021)

## ***Insegnamento***

- Oxford University Hospital insegnamento a Specializzandi Cardiologia: scompenso cardiaco, ecocardiografia 3D ed il ruolo dell'ecocardiografia nel laboratorio di emodinamica
- Seminari a studenti di medicina Università di Oxford: casi clinici, interpretazione ECG e le basi dell'ecocardiografia
- Seminario per infermieri Oxford University Hospitals: 'scompenso cardiaco a frazione di eiezione conservata: interpretare l'ecocardiogramma'
- Redazione corsi online European Society of Cardiology eLearning - Acute Cardiac Care Association. Argomenti: The Emergency Medical System, Implanted Cardiac Support devices, Non-ST Elevation Acute Coronary Syndromes. January 2016 – May 2017
- Relatrice FEEL Course: Royal Brompton Hospital, Kings College Hospital, and Queen Elizabeth Hospital Birmingham. June 2016 - February 2017, London and Birmingham, UK
- Faculty HIT Workshop on transoesophageal echocardiography for beginning practitioners ESC EACVI- Euroecho 2016, Dicembre 2016, Leipzig, Germany
- Seminari di ecocardiografia del Royal Brompton Hospital, Londra UK. Argomenti: Chamber Quantification, Ischaemic Heart Disease in Transthoracic Echocardiography, Assessment of Diastolic Function. Maggio 2016 - Marzo 2017, London, UK

## ***Ricerca***

### **Progetti di Ricerca**

- **Titolo:** "Echocardiographic predictors of mortality in critically ill COVID-19 patients"  
**Ruolo:** Lead researcher  
**Anno:** 2020
- **Titolo:** "Physiopathology of the interaction kidney-parathyroid: relationship with mineralization of the bone and other tissues"  
**Fondi:** Agenzia Spaziale Italiana (Italian Space Agency)  
**Budget:** €62,363  
**Ruolo:** Co-investigator  
**Anni:** 2015-2017

## Clinical trials

- EXPAND TAVR II Site Personnel John Radcliffe Hospital, Oxford University Hospitals
- SAPIEN 3 Ultra EU PMS – Low Risk Registry Site Personnel John Radcliffe Hospital, Oxford University Hospitals
- Investigator for Sponsored Clinical Trial (N° LUMI/10/ZOF-HYP/001): A multicentre, multinational, randomised, double-blind, pilot, ascending dose for non-responder, parallel group study on the therapeutic efficacy and safety of zofenopril+ hydrochlorothiazide versus irbesartan+hydrochlorothiazide in elderly subjects affected by isolated systolic hypertension never treated or non-responder to previous antihypertensive therapy
- Investigator for Sponsored Clinical Trial (N° MEN/09/ZOF-IPE/001): efficacy and safety of Zofenopril+ Hydrochlorothiazide combination versus irbesartan+hydrochlorothiazide combination in metabolic syndrome patients with essential hypertension not controlled by previous monotherapy

## Publicazioni

- F. Di Muro , **C. Cirillo** et al “Valve-in-Valve Transcatheter Aortic Valve Replacement: From Pre-Procedural Planning to Procedural Scenarios and Possible Complications
- **C Cirillo** et al “Predictors of in-hospital mortality in critically ill patients with COVID-19: a large dual tertiary centre study”\_BMJ Open 2022 Dec 1;12(12):e059358
- E Puerto, G Tavazzi, A Gambaro, **C Cirillo** et al " Interaction between VA-ECMO and the right ventricle" Hellenic J Cardiol 2022 Nov-Dec;68:17-24
- **C Cirillo**, H Gu (shared first authorship) et al “First-Phase Ejection Fraction, a Measure of Preclinical Heart Failure, Is Strongly Associated with Increased Mortality in Patients with COVID-19”\_Hypertension 2021 Jun;77(6):2014-20
- OM Demir, M Ryan, **C Cirillo** et al “Impact and Determinants of High-Sensitivity Cardiac Troponin-T Concentration in Patients With COVID-19 Admitted to Critical Care”\_Am J Cardiol 2021 May 15;147:129-136.
- AG Pavon , G Georgiopoulos , G Vincenti· Olivier Muller , P Monney , G Berchier , **C Cirillo** , E Eeckhout , J Schwitter , PG Masci “Head-to-head comparison of multiple cardiovascular magnetic resonance techniques for the detection and quantification of intramyocardial haemorrhage in patients with ST-elevation myocardial infarction”\_Eur Radiol 2021 Mar;31(3):1245-1256.
- Pavasini R, **Cirillo C** et al “Extracorporeal Circulatory Support in Acute Coronary Syndromes: A Systematic Review and Meta-Analysis.” *Crit Care Med.* 2017 Nov;45(11): e1173-e1183
- D’Andrea A, De Rimini ML, America R, **Cirillo C** et al “Association between left ventricular perfusion defects and myocardial deformation indexes in heart transplantation recipients” *Echocardiography.* 2017 Oct;34(10):1540-1543
- **Cirillo C**, Bilancio G, Natale F, Concilio C, Russo MG, Calabrò P, Cirillo M, Cardiovascular calcification and subcortical bone demineralization in hypertension *Hypertens Res.* 2017 Sep;40(9):825-830
- Cirillo M, Bilancio G, **Cirillo C** “Reversible vascular calcifications associated with hypervitaminosis D”. *J Nephrol.* 2016 Feb;29(1):129-31
- Natale F, **Cirillo C**, Granato C, Ranieri A, Concilio C, Siciliano A, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R “Routine evaluation of abdominal aorta diameter at the end of transthoracic echocardiography in hypertensive patients. Why not?” *J Cardiovasc Med (Hagerstown).* 2013 Oct;14(10):748-9
- Natale F, Lo Priore E, Aronne L, Siciliano A, Credendino M, **Cirillo C**, Granato C, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R “A new character on the scene of cardiorenal syndrome.” *Hypertens Res.* 2011 Sep;34(9):996
- Natale F, Ranieri A, Siciliano A, Casillo B, Di Lorenzo C, Granato C, **Cirillo C**, Concilio C, Tedesco

MA, Calabrò P, Golino P, Russo MG, Calabrò R “Rapid ultrasound score as an indicator of atherosclerosis' clinical manifestations in a population of hypertensives: the interrelationship between flow-mediated dilatation of brachial artery, carotid intima thickness, renal resistive index and retina resistive index of central artery” *Anadolu Kardiyol Derg.* 2014 Feb;14(1):9-15

- Natale F, **Cirillo C**, Granato C, Concilio C, Siciliano A, Credendino M, Aronne L, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R “Worsening of rosacea in patients treated with dihydropyridine calcium channel blockers: a clinical observation.” *Hypertens Res.* 2011 Jun;34(6):790-1
- Natale F, Granato C, Aronne L, Di Marco GM, Lo Priore E, Mocerino R, **Cirillo C**, Calabrò P, Golino P, Russo MG, Calabrò R “Nutcracker syndrome” *Eur J Echocardiogr*\_2009 Dec;10(8):993
- Natale F, **Cirillo C**, Di Marco GM, di Vetta LS, Aronne L, Siciliano A, Mocerino R, Tedesco MA, Golino P, Calabrò R “When chewing gum is more than just a bad habit.” *Lancet* 2009 May 30;373(9678):1918

### Abstract Internazionali

- Loizos S, Morosin M, Castro Verdes M, Fiorelli F, Gambaro A, **Cirillo C**, Puerto E, Uddin S, Price S. “Valve wars: attack of the bacilli; a case of an aggressive culture-negative endocarditis” *European Heart Journal Cardiovascular Imaging* p582, Vol 18 iii 121, 2017
- Loizos S, **Cirillo C**, Trimlett R, Price S. “A pheochromocytoma-induced Takotsubo syndrome case treated by venoarterial extracorporeal membrane oxygenation”. *European Heart Journal* p5901, Vol 38 Suppl 1 2017
- Pavasini R, **Cirillo C**, Grapsa J, Tzemos N. “Predictive value of Speckle Tracking of chronic rejection in middle-aged heart transplant patients.” *EuroEcho* 2016, Leipzig, Germany, December 2016
- Natale F, **Cirillo C** et al “Effects of a direct renin inhibitor on RRI in hypertensive patients” *American Society of Hypertension, Florida USA, May 2011*
- Natale F, Aronne L, di Marco GM, Siciliano A, Cardaropoli M, Costantino G, Scotto di Vetta L, **C Cirillo** et al “Evaluation of the relationship existing between carotid arterial stiffness assessed with e-tracking and left ventricular diastolic function in diabetics and hypertensive patients with coronary microcirculation.” *International Journal of Cardiology* Vol 137, S89, *American Society of Hypertension Congress, Florida USA, May 2009*
- Natale F, Aronne L, di Marco GM, Siciliano A, Cardaropoli M, Costantino G, Scotto di Vetta L, **Cirillo C**, Granato C, Calabro P, Calabro R “Association between carotid artery stiffness estimated with e-tracking and diastolic dysfunction assessed with TDI in 80 patients with masked hypertension.” *American Society of Hypertension Congress, Florida USA, May 2009*

**Lingue**

- Italiano (madrelingua)
- Inglese (bilingue IELTS 8.5/9)
- Spagnolo (DELE B2)
- Francese (DELF B2)

# GIUSEPPE LIMONGELLI

Professore Associato in Cardiologia, Università degli studi della Campania, Luigi Vanvitelli  
Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania  
Responsabile Unità Malattie Rare E Genetiche Cardiovascolari, A.O.R.N. Dei Colli, Ospedale Monaldi

## INFORMAZIONI PERSONALI

DATA DI NASCITA:  
NAZIONALITÀ:  
DOMICILIO:

## COMPETENZE LINGUISTICHE

LINGUA MADRE: ITALIANO  
ALTRE LINGUE: INGLESE

## INDICI

H INDEX: 48  
CITAZIONI: 11454  
IMPACT FACTOR: 1765

## ESPERIENZA LAVORATIVA

### DIRIGENTE CLINICO DI I LIVELLO • 2005 - ATTUALE • NAPOLI

AORN dei Colli | Ospedale V. Monaldi

<https://www.ospedalideicolli.it/ospedale/monaldi/>

### RICERCATORE UNIVERSITARIO (MED/11) • 2008 - ATTUALE • NAPOLI

Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"

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

### HONORARY SENIOR LECTURER • 2017 - ATTUALE • LONDRA, REGNO UNITO

University College of London

<https://www.ucl.ac.uk/>

### PROFESSORE ASSOCIATO (MED/11) • 2017 - ATTUALE • NAPOLI

Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"

<https://medicinasperimentale.unicampania.it/>

### CENTRO DI RIFERIMENTO EUROPEO DELLE MALATTIE CARDIOVASCOLARI - GUARD HEART ERN • 2016 - ATTUALE • NAPOLI

AORN dei Colli | Ospedale V. Monaldi

<https://guardheart.ern-net.eu/ern-guard-heart/full-members/italy/aorn-dei-collimonaldi-hospital/>

### DIRETTORE CENTRO DI COORDINAMENTO MALATTIE RARE EREGIONE CAMPANIA • 2016 - ATTUALE • NAPOLI

REGIONE CAMPANIA - AORN dei Colli | Ospedale V. Monaldi

<https://www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania/>

### RESPONSABILE DI UNITA' MALATTIE RARE E GENETICHE CARDIOVASCOLARI • 2020 - ATTUALE • NAPOLI

AORN dei Colli | Ospedale V. Monaldi

<https://www.ospedalideicolli.it/ospedale/monaldi/>

### ABILITAZIONE NAZIONALE V TORNATA A PROFESSORE ORDINARIO (MED/11 | MED/50) • 2020 • NAPOLI



# GIUSEPPE LIMONGELLI

PROFESSORE ASSOCIATO CARDIOLOGIA  
DIRETTORE CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE  
RESPONSABILE UNITÀ MALATTIE RARE CARDIOVASCOLARI

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”

<https://unicampania.it/>

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

### **LAUREA MAGISTRALE IN MEDICINA E CHIRURGIA • 1997 • NAPOLI**

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”

*Menzione Speciale e Dignità di Stampa per la Tesi*

110 Cum laude | <https://unicampania.it/>

### **LAUREA SPECIALISTICA IN MALATTIE DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE • 2001 • NAPOLI**

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”

110 Cum laude | <https://unicampania.it/>

### **MASTER IN SCIENZE NEFROLOGICHE • 2001 • NAPOLI**

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”

<https://unicampania.it/>

### **DOTTORATO IN SCIENZE CARDIOVASCOLARI • 2003 • NAPOLI**

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”

<https://unicampania.it/>

### **RESEARCH FELLOW DEL GENOTYPING LAB & HEART FAILURE CLINIC • 2003 • LONDRA, REGNO UNITO**

Saint George's Hospital Medical School

<https://www.sgul.ac.uk>

### **RESEARCH FELLOW OF THE COBBOLD LAB (MIDDLESEX HOSPITAL) & HEART FAILURE CLINIC (THE HAERT HOSPITAL) • 2004 • LONDRA, REGNO UNITO**

University College of London

<https://www.ucl.ac.uk/>

### **EURODOCTORATE IN BIOTECHNOLOGY • 2004 • SCOZIA**

The European Association for Higher Education in Biotechnology (HEduBT)



## **GIUSEPPE LIMONGELLI**

**PROFESSORE ASSOCIATO CARDIOLOGIA  
DIRETTORE CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE  
RESPONSABILE UNITÀ MALATTIE RARE CARDIOVASCOLARI**

### **IMPEGNO SOCIALE ED ISTITUZIONALE**

---

**2010 – ATTUALE**

**CONSIGLIO DIRETTIVO E COMITATO SCIENTIFICO**

Associazione “Cardiomiopatie e Malattie Rare Connesse” ONLUS

**2012 – ATTUALE**

**ESPERTO CERTIFICATORE MALATTIE RARE**

Regione Campania

**2012 – ATTUALE**

**COMPONENTE DEL TAVOLO TECNICO MALATTIE RARE**

Regione Campania

**2014 – ATTUALE**

**CONSIGLIO DIRETTIVO E COMITATO SCIENTIFICO**

“Specialmente Noi” ONLUS

**2015 – ATTUALE**

**REFERENTE SCIENTIFICO**

“Coordinamento Autismo Campania – Aut Campania”

**2015 – ATTUALE**

**REFERENTE CLINICO AZIENDALE PER LE MALATTIE RARE**

AORN dei Colli

*(Pr. 2820/2015 - Pr. 0727813/2016)*

**2016 – ATTUALE**

**RESPONSABILE SCIENTIFICO MEDICAL LAB**

Dell’Istituto per le Ricerche e le Attività Educative

Preparazione al Concorso per le Scuole di Specializzazione in Medicina

**2018 – ATTUALE**

**REFERENTE “TERZA MISSIONE” | DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE  
TRASLAZIONALI**

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”

**2018 – ATTUALE**



# GIUSEPPE LIMONGELLI

PROFESSORE ASSOCIATO CARDIOLOGIA  
DIRETTORE CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE  
RESPONSABILE UNITÀ MALATTIE RARE CARDIOVASCOLARI

**DIRETTORE DEL CENTRO DI COORDINAMENTO MALATTIE RARE REGIONE CAMPANIA**

Regione Campania | Ospedale V. Monaldi

**2021 – ATTUALE**

**MEMBRO DEL TAVOLO NAZIONALE MALATTIE RARE**

Ministero della Salute

**2022 – ATTUALE**

**DIRETTORE SCIENTIFICO DEL CENTRO CLINICO NeMO NAPOLI**

Ospedale V. Monaldi

## ATTIVITÀ EDITORIALE

---

**EDITOR IN CHIEF CARDIOGENETICS**

(eISSN 2035 – 8148)

**ASSOCIATE EDITOR FRONTIERS IN PEDIATRICS**

(ISSN 2296 – 2360)

**ACADEMIC EDITOR PLOS ONE**

(ISSN 1932 – 6203)

**EDITORIAL BOARD INTERNATIONAL JOURNAL OF CARDIOLOGY**

(ISSN 0167 – 5273)

**REVISORE DI RIVISTE PEER REVIEW:**

Lancet, Circulation, Circulation: Cardiovascular Genetics, Circulation: Cardiovascular Imaging, Journal of the American College of Cardiology, International Journal of Cardiology, Journal of Human Hypertension, Echocardiography, Future Cardiology, BMC Cardiovascular Disease, Frontiers in Pediatric Cardiology, Clinical Genetics, Orphanet Journal of Rare Diseases, Mitochondrion, British Journal of Dermatology, Scandinavian Journal of Medicine and Science in Sports, International Journal of Sports Physiology and Performance, Medical Science Monitor, Journal of Prenatal Medicine Cases, Journal Case Report in Medicine, International Journal of Pediatrics.



# GIUSEPPE LIMONGELLI

PROFESSORE ASSOCIATO CARDIOLOGIA  
DIRETTORE CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE  
RESPONSABILE UNITÀ MALATTIE RARE CARDIOVASCOLARI

## REVISORE DI PROGETTI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI:

- Clinical Research Committee, University College of London;
- Great Ormond Street Hospital Project Grants, University College of London;
- National Health Laboratory Service Research Trust (NHLST) Grants, South Africa;
- Italian Ministry of Health (PRIN; FIRB);
- Progetti Università di Padova.

## LAVORI RIVISTE PEER REVIEW: 343

## CAPITOLI DI LIBRO: 15

Il sottoscritto Giuseppe Limongelli consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità.

- Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi della legge 675/96.
- Autorizzo il trattamento dei dati personali ai sensi del D. lgs. 196/03
- Dichiaro di essere informato ai sensi e per gli effetti dell'art. 13 del D. lgs 196/2003, che il presente curriculum sarà pubblicato nella banca dati presente nel sito <http://ecm.agenas.it> e a tal fine presto il consenso al trattamento dei dati personali contenuti

Napoli, 29/09/2022

Giuseppe Limongelli



# Curriculum Vitæ

---

## Informazioni personali

Nome NATALE Francesco  
Indirizzo  
Fax  
E-mail  
Cittadinanza  
Data di nascita 21/05/1974

## Titoli di studio

Data di conseguimento 10/12/2010  
Titolo conseguito Dottore di ricerca  
Rapid ultrasound score as an indicator of atherosclerosis' clinical  
Titolo della Tesi manifestations in a population of hypertensives: the interrelationship between  
flow-mediated dilatation of brachial artery, carotid intima thickness, renal  
resistive index and retina resistive index of central artery  
Titolo dottorato FISIOPATOLOGIA MEDICOCIRURGICA DEL SISTEMA  
CARDIORESPIRATORIO E BIOTECNOLOGIE ASSOCIATE  
Nome e indirizzo Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Viale Abramo  
istituzione Lincoln n.5 - CASERTA

Data di conseguimento 03/10/2003  
Titolo conseguito Diploma di scuola di specializzazione  
Descrizione CARDIOLOGIA  
Voto conseguito 50 E LODE  
Titolo della Tesi IPERTROFIA VENTRICOLARE SINISTRA NEL PAZIENTE IPERTESO.  
EFFETTO DEL LOSARTAN  
Nome e indirizzo SECONDA UNIVERSITÀ DI NAPOLI - PIAZZA  
istituzione

Data di conseguimento 24/07/1998  
Titolo conseguito Laurea (vecchio ordin.)  
Descrizione Medicina e chirurgia  
Voto conseguito 110/lode  
Nome e indirizzo Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Viale Abramo  
istituzione Lincoln n.5 - CASERTA

## Esperienze

Periodo 01/01/2020 - oggi  
Posizione Professore a contratto  
Qualifica Professore a contratto

Tipo di attività svolta scuola di specializzazione in cardiologia

Nome e indirizzo istituzione

Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Viale Abramo Lincoln n.5 - CASERTA

Periodo 01/01/2008 - 31/12/2010

Posizione Dottorando

Nome e indirizzo istituzione Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Viale Abramo Lincoln n.5 - CASERTA

Struttura Dip. SCIENZE CARDIO-TORACICHE E RESPIRATORIE

Titolo dottorato FISIOPATOLOGIA MEDICOCIRURGICA DEL SISTEMA CARDIORESPIRATORIO E BIOTECNOLOGIE ASSOCIATE

### **Elenco dei prodotti della ricerca**

1. Natale F, Golino P, Cimmino G (2024). Angiotensin-converting enzyme inhibitors, statins and the polypill in cardiovascular diseases prevention: ignorance is bliss or not?. JOURNAL OF HYPERTENSION, ISSN: 0263-6352, doi: 10.1097/HJH.0000000000003687
2. Natale F, Molinari R, Mollo N, Limatola M, De Luca L, Alfieri R, Izzo A, Cimmino G (2024). Transient global amnesia in a patient with painless spontaneous internal carotid artery dissection: An unusual but possible underlying cause. CURRENT JOURNAL OF NEUROLOGY, ISSN: 2717-011X
3. Natale f, Golino P, Cimmino G (2024). Gastrointestinal Angiodysplasia before and after TAVR. THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE, ISSN: 0028-4793, doi: 10.1056/NEJMc2313153
4. Natale f, Raucci G, Molinari R Alfieri R, D'Arienzo D, pezzullo E, Loffredo F, Golino P, Cimmino G (2024). Catch the Cath or Not? A Hamletic Dilemma after 10 Years. JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ECHOGRAPHY, ISSN: 2211-4122, doi: 10.4103/jcecho.jcecho\_68\_23
5. Rinaldi M, Tranfa F, Chiosi F, Campagna G, De Bernardo M, Gioia M, Natale F, Caiazza M, Dongiglio F, Verrillo F, Palmiero G, Limongelli G and Costagliola C (2024). OCT angiography indices and the choroidal vascularity index in wild-type transthyretin (TTR) amyloidosis (ATTRwt). FRONTIERS IN MEDICINE, ISSN: 2296-858X, doi: 10.3389/fmed.2023.1174643
6. Cimmino G, Natale F, Alfieri R, Cante L, Covino S, Franzese R, Limatola M, Marotta L, Molinari R, Mollo N, Loffredo FS, Golino P. (2023). Non-Conventional Risk Factors: "Fact" or "Fake" in Cardiovascular Disease Prevention? . BIOMEDICINES, ISSN: 2227-9059, doi: 10.3390/biomedicines11092353
7. Ciucci G, Rahhali K, Cimmino G, Natale F, Golino P, Sinagra G, Collesi C, Loffredo FS (2023). Engineered heart tissue maturation inhibits cardiomyocyte proliferative response to cryoinjury. JOURNAL OF TISSUE ENGINEERING, ISSN: 2041-7314

8. Dongiglio F, Monda E, Palmiero G, Verrillo F, Rubino M, Gaetano Diana G, Cirillo A, Fusco A, Vetrano E, Lioncino M, Caiazza M, Cerciello G, Capodicasa L, Chiosi F, Simonelli V, De Rimini ML, Natale F, Di Santo A, Moscarella E, Calabrò P, Limongelli G (2023). Pathophysiology, Functional Assessment and Prognostic Implications of Nutritional Disorders in Systemic Amyloidosis. JOURNAL OF CLINICAL MEDICINE, ISSN: 2240-0109, doi: 10.3390/jcm12020528
9. Monda E, Lioncino M, Verrillo F, Rubino M, Caiazza M, Mauriello A, Guarnaccia N, Fusco A, Cirillo A, Covino S, Altobelli I, Diana G, Palmiero G, Dongiglio F, Natale F, Cesaro A, Bossone E, Russo MG, Calabrò P, Limongelli G. (2023). The Role of Genetic Testing in Patients with Heritable Thoracic Aortic Diseases. DIAGNOSTICS, ISSN: 2075-4418, doi: 10.3390/diagnostics13040772
10. NATALE F (2023). AORTA ADDOMINALE E RAMI ARTERIOSI ADDOMINALI. In: (a cura di): NICOLOSI G; ANTONIN-CANTERIN F; GRANDIS U, ULTRASONOGRAFIA VASCOLARE. Padova: Casa Editrice Piccin Nuova Libreria
11. Natale F, Guarnaccia F, Cimmino G, Serpico C, Zito G, Oliviero U (2023). Management of hypercholesterolemic subjects at low-to- moderate cardiovascular risk: when the Nutraceuticals might be of help for the Cardiologist: the MINICAR Study. CARDIOLOGIA AMBULATORIALE, ISSN: 1971-6818
12. Natale F, Molinari R, Covino S, Alfieri R, Limatola M, De Luca L, Pezzullo E, Izzo A, Cimmino G. (2023). A pitfall in echographic diagnosis of abdominal aortic aneurysm: when para-aortic lymph nodes are the trick.. MONALDI ARCHIVES FOR CHEST DISEASE, ISSN: 1122-0643, doi: 10.4081/monaldi.2023.2516
13. Natale F, Molinari R, Covino S, Golino P, Cimmino G (2023). The Color Encoding System used in Color-Doppler Echographic Imaging is Different from the Original Christian Doppler's Principles. JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ECHOGRAPHY, 2211-4122, ISSN: 2211-4122, doi: 10.4103/jcecho.jcecho\_33\_22
14. Natale F, Molinari R, Franzese R, Cimmino G (2023). Bempedoic Acid and Statins in Lipid-Lowering Strategy: Which Came First, the Egg or the Chicken?. FUTURE PHARMACOLOGY, ISSN: 2673-9879, doi: 10.3390/futurepharmacol3020024
15. Natale f, Covino S, Molinari R, Limatola M, Mollo N, Alfieri R, Pezzullo E, Loffredo F, Golino P, Cimmino G (2023). The overall echogenicity (GSM) of carotid intima-media complex shows a positive correlation with arterial stiffness in hypertensive patients. NADCIENIE TETNICZE, ISSN: 1428-5851, doi: 10.5603/ah.96896
16. Natale f, F.S.Loffredo, G.Salerno, RMolinari, E.Pezzullo, P.Golino, G.Cimmino (2023). Safety of Transesophageal Echocardiogram in Anticoagulated Patients. JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ECHOGRAPHY, ISSN: 2211-4122, doi: 10.4103/jcecho.jcecho\_72\_22
17. Santonicola F, Molinari F, Piccinocchi G, Salvetti A, Natale F, Cimmino G (2023). Role of a novel nutraceutical composition for irritable bowel syndrome management:

symptoms relief and unexpected triglycerides-lowering effect.  
FUNCTIONAL FOODS IN HEALTH AND DISEASE,  
ISSN: 2160-3855, doi: 10.31989/ffhd.v13i2.1068

18. Fusco A, Mauriello A, Lioncino M, Palmiero G, Fratta F, Granato C, Cirillo A, Caiazza M, Monda E, Credendino A, Signore G, Natale F, Chiosi F, Scarano G, Della Corte A, Nistri S, Russo MG, Limongelli G, Pepe G. (2022). The Heart Muscle and Valve Involvement in Marfan Syndrome, Loeys-Dietz Syndromes, and Collagenopathies. HEART FAILURE CLINICS, ISSN: 1551-7136
19. Monda E, Lioncino M, Rubino M, Passantino S, Verrillo F, Caiazza M, Cirillo A, Fusco A, Di Fraia F, Fimiani F, Amodio F, Borrelli N, Mauriello A, Natale F, Scarano G, Girolami F, Favilli S, Limongelli G. (2022). Diagnosis and Management of Cardiovascular Involvement in Friedreich Ataxia.. HEART FAILURE CLINICS, ISSN: 1551-7136
20. Natale F, Loffredo F, Molinari R, Covino S, Alfieri A, Altobelli I, Cimmino G (2022). AN UNUSUAL PRESENTATION OF ICA DISSECTION. A CASE OF TRANSIENT GLOBAL AMNESIA IN A PATIENT WITH PAINLESS SPONTANEOUS INTERNAL CAROTID ARTERY DISSECTION. EUROPEAN HEART JOURNAL SUPPLEMENTS, ISSN: 1554-2815
21. Natale F, Loffredo F, Molinari R, Covino S, Alfieri R, Altobelli i, Enrica Pezzullo, Cimmino G (2022). UNEXPECTED TRIGLYCERIDES-LOWERING EFFECT OF A NOVEL NUTRACEUTICAL COMPOUND FOR IBS . EUROPEAN HEART JOURNAL SUPPLEMENTS, ISSN: 1554-2815
22. Natale F, Loffredo F, Molinari R, Golino P, Cimmino G (2022). An unusual case of retrobulbar haemorrhage following a transoesophageal echocardiogram: a rare but a potential severe complication. EUROPEAN HEART JOURNAL. CARDIOVASCULAR IMAGING, ISSN: 2047-2404, doi: 10.1093/ehjci/jeac185
23. Natale F, Loffredo F, Molinari, Covino S, Alfieri R, Altobelli I, Cimmino G (2022). 67 BEYOND THE INTIMA MEDIA THICKNESS ASSESSMENT: THE MEASUREMENT OF OVERALL ECHOGENICITY (GSM) OF CAROTID INTIMA MEDIA COMPLEX SHOWS A POSITIVE CORRELATION WITH ARTERIAL STIFFNESS OF HYPERTENSIVE PATIENTS. EUROPEAN HEART JOURNAL SUPPLEMENTS, ISSN: 1554-2815
24. Natale F, Loffredo F, Riccardo Molinaria, Covino S, Alfieri R, Altobelli I, Pezzullo E, Cimmino G (2022). A PITFALL IN ECHOGRAPHIC DIAGNOSIS OF ABDOMINAL AORTIC ANEURYSM: WHEN PARA-AORTIC LYMPH NODES REQUIRE ATTENTION. EUROPEAN HEART JOURNAL SUPPLEMENTS, ISSN: 1554-2815
25. Natale F, Molinari R, Covino S, Alfieri R, Altobelli I, Cimmino G (2022). RAPID RELATIVE EFFECTIVENESS OF A NOVEL NUTRACEUTICAL FOR THE MANAGEMENT OF HYPERCHOLESTEROLEMIA: A MULTICENTER PRIMARY CARE EXPERIENCE IN A LARGE POPULATION OF PATIENTS AT LOW TO

26. Natale F, Molinari R, Covino S, Alfieri R, Cimmino G (2022). The cardiac paradox of losing weight: a case of gastro-cardiac syndrome. MONALDI ARCHIVES FOR CHEST DISEASE, ISSN: 1122-0643, doi: 10.4081/monaldi.2022.2409
27. Natale F, Molinari R, Covino S, Piccinocchi G, Salvetti A, Monda E, Limongelli G, Cimmino G (2022). Effectiveness in the short- term of a novel nutraceutical for the management of hypercholesterolemia: an observational multicenter primary care experience. FUNCTIONAL FOODS IN HEALTH AND DISEASE, ISSN: 2160-3855, doi: 10.31989/ffhd.v12i11.1023
28. D'Assante R, De Luca M, Ferraro S, Ferraro A, Ruvolo A, Natale F, Sotgiu P, Petitto M, Rizzo R, De Maria U, Liguori L, Gentile G, Ragucci P, Donadio V, Valente V, Cittadini A (2021). Beneficial Metabolic Effect of a Nutraceuticals Combination (Monacolin K, Yeasted Red Rice, Polyphenolic Extract of Annurca Apple and Berberine) on Acquired Hypercholesterolemia: A Prospective Analysis. . METABOLITES, ISSN: 2218-1989
29. Natale F, Capasso R, Casalino A, Crescenzi C, Sangiuolo P, Golino P, Loffredo FS, Cimmino G. (2021). Peripheral Artery Disease and Abdominal Aortic Aneurysm: The Forgotten Diseases in COVID- 19 Pandemic. Results from an Observational Study on Real-World Management. MEDICINA, ISSN: 1648-9144
30. Cesaro A, Gragnano F, Fimiani F, Moscarella E, Diana V, Pariggiano I, Concilio C, Natale F, Limongelli G, Bossone E, Calabrò P. (2020). Impact of PCSK9 inhibitors on the quality of life of patients at high cardiovascular risk.. EUROPEAN JOURNAL OF PREVENTIVE CARDIOLOGY, ISSN: 2047-4873
31. D'Assante R, Ferraro S, Ferraro A, Ruvolo A, Natale F, Sotgiu P, Petitto M, Rizzo R, De Maria U, Liguori L, Gentile G, Ragucci P, Donadio V, Marra AM, Salzano A, Crisci G, Giardino F, Valente V, Cittadini A (2020). Beneficial metabolic effect of a Nutraceuticals combination (Monacolin K, yeasted red rice, polyphenolic extract of Annurca apple and Berberine) on acquired hypercholesterolemia: a retrospective analysis. In: SIMI.
32. Esposito A, Monda E, Gragnano F, Simone F, Cesaro A, Natale F, Concilio C, Moscarella E, Caiazza M, Pazzanese V, Verrengia M, Valente F, Masarone D, Pelliccia F, Bossone E, Calabro' P, Pacileo G, Limongelli G. (2020). Prevalence and clinical implications of hyperhomocysteinaemia in patients with hypertrophic cardiomyopathy and MTHFR C6777T polymorphism. EUROPEAN JOURNAL OF PREVENTIVE CARDIOLOGY, ISSN: 2047-4881
33. Cassaglia B., Solla M.R., Pennacchio R., Lagnena M.A., Natale F (2019). LA FORMAZIONE NEL CONTESTO SANITARIO: SODDISFAZIONE PROFESSIONALE E BENESSERE PERSONALE . In: EFTA 2019. napoli
34. Gallinoro E, D'Elia S, Prozzo D, Lioncino M, Natale F, Golino P, Cimmino G (2019).

Cognitive Function and Atrial Fibrillation: From the Strength of Relationship to the Dark Side of Prevention. Is There a Contribution from Sinus Rhythm Restoration and Maintenance?. *MEDICINA*, ISSN: 1648-9144, doi: 10.3390/medicina55090587

35. Gallinoro E, Natale F, D'Elia S, Golino P, Cimmino G. (2019). Radial pseudoaneurysm in elderly: a rare event with undefined therapeutical approach. A case report and literature review. *MONALDI ARCHIVES FOR CHEST DISEASE*, ISSN: 2532- 5264
36. Arturo Cesaro, Felice Gragnano, Fabio Fimiani, Natale F, Renatomaria Bianchi, Mario Crisci, Antonio Shatri, Giuseppe Limongelli, Raffaele Calabrò, Paolo Calabrò (2018). Lipoprotein(a) screening in patients with premature myocardial infarction: clinical role and impact on decision-making.. In: Spring Meeting Gruppi Giovani SIIA, SIMI, SISA - 6-7th April 2018, Rimini (Italy).
37. F. Gragnano, F. Fimiani, M. Di Maio, Natale F, A. Cesaro, M. Crisci, R. Bianchi, I. Pariggiano, E. Moscarella, A. Shatri, V. Gallinoro, F. Terracciano, R. Vitale, F. Borrelli, F. Nappi, M. Papa, Agresti, F. Cesaro, M. Di Stasio, A. Ruggiero, M. Soletti, D. Soviero, G. Limongelli, P. Calabrò (2018). Lipoprotein(a) levels in patients with premature coronary artery disease undergoing percutaneous coronary intervention (PCI): impact on recurrent cardiovascular events and clinical management. . In: 79° Congresso Nazionale della Società Italiana di Cardiologia (SIC), Rome, (Italy)..
38. Gragnano F, Crisci M, Bigazzi MC, Bianchi R, Sperlongano S, Natale F, Fimiani F, Concilio C, Cesaro A, Pariggiano I, Diana V, Limongelli G, Cirillo P, Russo M, Golia E, Calabrò P. (2018). Von Willebrand Factor as a Novel Player in Valvular Heart Disease: From Bench to Valve Replacement.. *ANGIOLOGY*, ISSN: 1940- 1574
39. Gragnano F, Fimiani F, Natale F, Cesaro A, Bianchi R, Crisci M, Shatri A, Limongelli G, Calabrò R, Calabrò P (2018). Lipoprotein(a) screening in patients with premature myocardial infarction: clinical role and impact on decision-making. Awarded for “Young Investigator Fellowship”. 86th . In: European Atherosclerosis Society (EAS) Congress, May 6th, Lisbon. Published on *Atherosclerosis* (August 2018, 275).
40. Gragnano F, Natale F, Concilio C, Fimiani F, Cesaro A, Sperlongano S, Crisci M, Limongelli G, Calabrò R, Russo M, Golia E, Calabrò P. (2018). Adherence to proprotein convertase subtilisin/kexin 9 inhibitors in high cardiovascular risk patients: an Italian single-center experience. . *JOURNAL OF CARDIOVASCULAR MEDICINE*, ISSN: 1558-2035
41. NATALE F (2018). *MANUALE DI ECOGRAFIA VASCOLARE*. In: ANTONIN-CANTERIN F; DANILO G; BENEDETTO F; COLONNA P. *Studio eco-color Doppler dell'aorta addominale in 10 punti*. Milano:Editore attuale: Il Pensiero Scientifico Editore srl Via Bradano, 3/c – 00199 Roma E-mail pensiero@pensiero.it Tel. (centralino) 06.86282.1 Fax 06.86282.250 P.Iva 00889601001 Primo editore: Casa Editrice Ambrosiana: via Gargano #21, 20139

Milan Italy:011 , ISBN: 978-88-490-0577-6

42. Natale F, Francesco Coppolino, Pasquale Coppolino (2018). Take care in Emergency - Guida pratica all'uso dei farmaci nelle emergenze cardiovascolari .
43. Sperlongano S, Gragnano F, Natale F, D'Erasmo L, Concilio C, Cesaro A, Golia E, Crisci M, Sperlongano R, Fimiani F, Russo M, Arca M, Limongelli G, Calabrò P. (2018). Lomitapide in homozygous familial hypercholesterolemia: cardiology perspective from a single-center experience. JOURNAL OF CARDIOVASCULAR MEDICINE, ISSN: 1558-2027 2017
44. Gragnano F, Concilio C, Cesaro A, Crisci M, Sperlongano S, Fimiani F, Natale F, Pezzullo E, Calabrò R, Russo MG, Calabrò P (2017). Adherence to PCSK9 inhibitors in high cardiovascular risk patients in real-world setting: results from a single-center experience and comparison with statin therapy. In: SPRING meeting Giovani Ricercatori SIIA, SIMI e SISA. Novità nello studio dell'aterosclerosi e delle sue complicanze. 2017, 7th-8th April. Rome, Italy. .
45. Carbone A, T Formisano, Natale F, Cappelli Bigazzi M, Tartaglione D, Golia E, Gragnano F, Crisci M, Bianchi R, R Calabrò, Russo MG, Calabrò P (2017). Management of unstable angina in a patient with Haemophilia A. WORLD JOURNAL OF HEMATOLOGY, ISSN: 2218-6204, doi: 10.5315/wjh.v6.i2.28
46. Cirillo C, Bilancio G, Natale F, Concilio C, Russo MG, Calabrò P, Cirillo M. (2017). Cardiovascular calcification and subcortical bone demineralization in hypertension.. HYPERTENSION RESEARCH, ISSN: 0916-9636
47. D'Erasmo L, Cefalù AB, Noto D, Giammanco A, Averna M, Pintus P, Medde P, Vigna GB, Sirtori C, Calabresi L, Pavanello C, Bucci M, Sabbà C, Suppressa P, Natale F, Calabrò P, Sampietro T, Bigazzi F, Sbrana F, Bonomo K, Sileo F, Arca M. (2017). Efficacy of Lomitapide in the Treatment of Familial Homozygous Hypercholesterolemia: Results of a Real-World Clinical Experience in Italy.. ADVANCES IN THERAPY, ISSN: 0741-238X
48. Gragnano F, Carbone A, Crisci M, Cappelli Bigazzi M, Bianchi R, Tartaglione D, Sperlongano S, Natale F, Fimiani F, Concilio C, Cesaro A, Pariggiano I, Diana V, Limongelli G, Russo MG, Golia E, and Calabrò P (2017). Management of iron deficiency and anemia in patients undergoing TAVR: a case report. In: 5th International Multidisciplinary Course on Iron Anemia.2017, 31th March, 1st April. Florence, Italy. .
49. Gragnano F, Concilio C, Cesaro A, Crisci M, Sperlongano S, Fimiani F, Natale F, Pezzullo E, Calabrò R, Russo MG, Calabrò P (2017). (P1513)Adherence to PCSK9 inhibitors in high cardiovascular risk patients in real-world setting: results from a single-center experience and comparison with statin therapy. In: European Heart Journal, Volume 38, Issue suppl\_1, 1 August 2017, ehx502.P1513.
50. Gragnano F, Golia E, Natale F, Bianchi R, Pariggiano I, Crisci M, Diana V, Fimiani F, Limongelli G, Russo M, Cirillo P, Calabrò P. (2017). Von Willebrand Factor and Cardiovascular Disease: From a Biochemical Marker to an Attractive Therapeutic Target. CURRENT VASCULAR PHARMACOLOGY, ISSN: 1570-1611

51. Gragnano F, Sperlongano S, Golia E, Natale F, Bianchi R, Crisci M, Fimiani F, Pariggiano I, Diana V, Carbone A, Cesaro A, Concilio C, Limongelli G, Russo M, Calabrò P. (2017). The Role of von Willebrand Factor in Vascular Inflammation: From Pathogenesis to Targeted Therapy.. *MEDIATORS OF INFLAMMATION*, ISSN: 1466-1861
52. Natale F, Di Maio M, Calabrò P. (2017). Letter by Natale et al Regarding Article, "Predicting Cardiovascular Events in Familial Hypercholesterolemia: The SAFEHEART Registry (Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study)".. *CIRCULATION*, ISSN: 0009-7322
53. Cesaro A, Natale F, Sperlongano S, Pariggiano I, F. Gragnano, V.Diana, M. Crisci, F. Fimiani, R. Calabrò, M.G. Russo, P. Calabrò (2016). Ipercolesterolemia familiare e nuove strategie terapeutiche: esperienza preliminare con inibitori di PCSK9. In: 77° Congresso Nazionale della Società Italiana di Cardiologia (SIC) – 16-19th December 2016, Rome, Italy.
54. D'Andrea A, Conte M, Cavallaro M, Scarafile R, Riegler L, Cocchia R, Pezzullo E, Carbone A, Natale F, Santoro G, Caso P, Russo MG, Bossone E, Calabrò R. (2016). Transcranial Doppler ultrasonography: From methodology to major clinical applications. *WORLD JOURNAL OF CARDIOLOGY*, ISSN: 1949-8462
55. D'Andrea A, Conte M, Riegler L, Scarafile R, Cocchia R, Pezzullo E, Cavallaro M, Di Maio M, Natale F, Santoro G, Russo MG, Scherillo M, Calabrò R. (2016). Transcranial Doppler Ultrasound: Incremental Diagnostic Role in Cryptogenic Stroke Part II. *JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ECHOGRAPHY*, ISSN: 2347-193X
56. D'Andrea A, Conte M, Scarafile R, Riegler L, Cocchia R, Pezzullo E, Cavallaro M, Carbone A, Natale F, Russo MG, Gregorio G, Calabrò R (2016). Transcranial Doppler Ultrasound: Physical Principles and Principal Applications in Neurocritical Care Unit. *JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ECHOGRAPHY*, ISSN: 2211-4122, doi: 10.4103/2211-4122.183746
57. S. Sperlongano, C. Garaffa, M. Laringe, E. Garaffa, I. Pariggiano, A.Cesaro, F. Fimiani, Natale F, R. Calabrò, M. G. Russo, G. Piccinocchi, P. Calabrò (2016). Impiego del Dutch Score e screening a cascata per l'identificazione dei pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare omozigote e trattamento con lomitapide. In: 77° Congresso Nazionale della Società Italiana di Cardiologia (SIC) - 16-19th December 2016, Rome, Italy .
58. Coppola G, Natale F, Torino A, Capasso R, D'Aniello A, Pironti E, Santoro E, Calabrò R, Verrotti A. (2014). The impact of the ketogenic diet on arterial morphology and endothelial function in children and young adults with epilepsy: a case-control study. *SEIZURE*, ISSN: 1059-1311
59. Golia E, Limongelli G, Natale F, Fimiani F, Maddaloni V, Pariggiano I, Bianchi R, Crisci M, D'Acerno L, Giordano R, Di Palma G, Conte M, Golino P, Russo MG, Calabrò R, Calabrò P. (2014). Inflammation and cardiovascular disease: from pathogenesis to therapeutic target. . *CURRENT ATHEROSCLEROSIS REPORTS*, ISSN: 1523-

60. Golia E, Limongelli G, Natale F, Fimiani F, Maddaloni V, Russo PE, Riegler L, Bianchi R, Crisci M, Palma GD, Golino P, Russo MG, Calabrò R, Calabrò P. (2014). Adipose tissue and vascular inflammation in coronary artery disease. . WORLD JOURNAL OF CARDIOLOGY, ISSN: 1949-8462
61. Natale F, Ranieri A, Siciliano A, Casillo B, Di Lorenzo C, Granato C, Cirillo C, Concilio C, Tedesco MA, Calabrò P, Golino P, Russo MG, Calabrò R. (2014). Rapid ultrasound score as an indicator of atherosclerosis' clinical manifestations in a population of hypertensives: the interrelationship between flow-mediated dilatation of brachial artery, carotid intima thickness, renal resistive index and retina resistive index of central artery.. ANADOLU KARDIYOLOJI DERGISI, ISSN: 1302-8723
62. CALABRO' P, NATALE F (2013). TARGET ORGAN DAMAGE IN ARTERIAL HYPERTENSION. In: Marten Vosler, Siemen Weber. Arterial Hypertension: Etiology, Pathophysiology and Treatment Options. HAUPPAUGE NY 11788-3619:Nova Science Publishers, Inc.
63. Galletti F, D'Avino M, Natale F (2013). Resoconti delle attività svolte dalle Sezioni Regionali SIIA. IPERTENSIONE E PREVENZIONE CARDIOVASCOLARE, ISSN: 1720-8378, doi: 10.1713/1286.14241
64. Natale F, Cirillo C, Granato C, Ranieri A, Concilio C, Siciliano A, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R. (2013). Routine evaluation of abdominal aorta diameter at the end of transthoracic echocardiography in hypertensive patients. Why not? . JOURNAL OF CARDIOVASCULAR MEDICINE, ISSN: 1558-2035
65. Auricchio U, Natale F, Calabro R et al (2011). Sindrome coronarica acuta e comorbidità dall'acuto al cronico ( 2011) ISBN 9788890401947. In: Sindrome coronarica acuta e comorbidità dall'acuto al cronico ( 2011). ISBN: 9788890401947
66. Natale F, Aronne L, Credendino M, Siciliano A, Allocca F, Weisz SH, Martone F, di Marco GM, Calabrò P, Tedesco MA, Russo MG, Calabrò R (2011). Which is the correct management of patients with asymptomatic severe calcific aortic stenosis after symptomatic spontaneous calcium cerebral embolism? . JOURNAL OF CARDIOVASCULAR MEDICINE, vol. 12, p. 428-429, ISSN: 1558-2035
67. Natale F, Aronne L, Russo MG, Calabrò R (2011). Ambulatory arterial stiffness index: a marker of subclinical organ damage in treated and untreated dipper hypertensive patients. HYPERTENSION RESEARCH, vol. Feb;34, ISSN: 0916-9636
68. Natale F, Cirillo C, Granato C, Concilio C, Siciliano A, Credendino M, Aronne L, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R. (2011). Worsening of rosacea in patients treated with dihydropyridine calcium channel blockers: a clinical observation. . HYPERTENSION RESEARCH, vol. 34, p. 790-791, ISSN: 0916-9636
69. Natale F, Lo Priore E, Aronne L, Siciliano A, Credendino M, Cirillo C, Granato C, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R. (2011). A new character on the scene of cardiorenal

- syndrome. HYPERTENSION RESEARCH, vol. 34, ISSN: 0916-9636
70. Natale F, Baldini L, Di Marco GM, Aronne L, Calabrò P, Russo MG, Calabrò R. (2010). Management of patients with asymptomatic severe aortic stenosis and severe anemia. . THE AMERICAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, vol. 105, p. 423, ISSN: 0002-9149
  71. Natale F, L. Aronne, A. Siciliano, G.M. Di Marco, E. Lo Priore, M. Cardaropoli, F. Martone, P. Calabrò, M.G. Russo, R. Calabrò (2010). ASSOCIATION BETWEEN CAROTID ARTERY STIFFNESS ESTIMATED WITH E-TRACKING AND DIASTOLIC DYSFUNCTION ASSESSED WITH TDI IN 105 PATIENTS WITH MASKED HYPERTENSION.
  72. Natale F, L. Aronne, F. Allocca, R. Mocerino, P. Calabrò, M.G. Russo, R. Calabrò (2010). CAROTID ARTERIAL STIFFNESS AND LEFT VENTRICULAR DIASTOLIC FUNCTION IN DIABETICS AND HYPERTENSIVE PATIENTS WITH CORNARY MICROCIRCULATION DISEASE.
  73. NATALE F, CIRILLO C, DI MARCO GM, DI VETTA LS, ARONNE L, SICILIANO A, MOCERINO R, TEDESCO MA, GOLINO P, CALABRÒ R (2009). When chewing gum is more than just a bad habit. THE LANCET, ISSN: 0140-6736
  74. NATALE F, TEDESCO MA, MOCERINO R, DE SIMONE V, DI MARCO GM, ARONNE L, CREDENDINO M, SINISCALCHI C, CALABRÒ P, COTRUFO M, CALABRÒ R (2009). Visceral adiposity and arterial stiffness: echocardiographic epicardial fat thickness reflects, better than waist circumference, carotid arterial stiffness in a large population of hypertensives. EUROPEAN JOURNAL OF ECHOCARDIOGRAPHY, ISSN: 1525-2167
  75. Natale F, Granato C, Aronne L, Di Marco GM, Lo Priore E, Mocerino R, Cirillo C, Calabrò P, Golino P, Russo MG, Calabrò R. (2009). Nutcracker syndrome. . EUROPEAN JOURNAL OF ECHOCARDIOGRAPHY, vol. 10, ISSN: 1525-2167
  76. VIGGIANO A, ZAGARIA N, PASSAVANTI MB, PACE MC, PALADINI A, AURILIO C, TEDESCO MA, NATALE F, CALABRÒ R, MONDA M, DE LUCA E (2009). New and Low- Cost Auto-Algometry for Screening Hypertension-Associated Hypoalgnesia. PAIN PRACTICE, ISSN: 1530-7085
  77. DI SALVO G, PACILEO G, DEL GIUDICE EM, NATALE F, LIMONGELLI G, VERRENGIA M, REA A, FRATTA F, CASTALDI B, GALA S, COPPOLA F, RUSSO MG, CASO P, PERRONE L, CALABRO' R (2008). Atrial myocardial deformation properties in obese nonhypertensive children. JOURNAL OF THE AMERICAN SOCIETY OF ECHOCARDIOGRAPHY, ISSN: 0894-7317
  78. DI SALVO G, PACILEO G, DEL GIUDICE EM, REA A, NATALE F, CASTALDI B, GALA S, FRATTA F, LIMONGELLI G, CALABRÒ P, PERRONE L, CALABRÒ R (2008). Obesity in children and hypertension. GIORNALE ITALIANO DI CARDIOLOGIA, ISSN: 0046-5968
  79. NATALE F, TEDESCO MA, MOCERINO R, TASSINARIO G, MORRA S, RINALDI G, GREGORIO G, CALABRÒ R

- (2008). Evaluation of retinal abnormalities in essential hypertension: qualitative fundoscopy versus central retinal artery resistance index as indicators of target organ damage. *JOURNAL OF CLINICAL ULTRASOUND*, p. 485-491, ISSN: 0091-2751
80. NATALE F, TEDESCO MA, MOCERINO R, RINALDI G, TASSINARIO G, DE SIMONE V, GREGORIO G, CALABRÒ R (2007). Feasibility, accuracy, and clinical relevance of a rapid thyroid evaluation during carotid duplex ultrasonography in hypertensive patients. *THE JOURNAL OF CLINICAL HYPERTENSION*, ISSN: 1524-6175
81. TEDESCO MA, NATALE F, MOCERINO R, TASSINARIO G, CALABRÒ R (2007). Renal resistive index and cardiovascular organ damage in a large population of hypertensive patients. *JOURNAL OF HUMAN HYPERTENSION*, ISSN: 0950-9240
82. DI SALVO G, PACILEO G, DEL GIUDICE EM, NATALE F, LIMONGELLI G, VERRENGIA M, REA A, FRATTA F, CASTALDI B, D'ANDREA A, CALABRÒ P, MIELE T, COPPOLA F, RUSSO MG, CASO P, PERRONE L, CALABRÒ R (2006). Abnormal myocardial deformation properties in obese, non-hypertensive children: an ambulatory blood pressure monitoring, standard echocardiographic, and strain rate imaging study. *EUROPEAN HEART JOURNAL*, ISSN: 0195-668X
83. TEDESCO MA, NATALE F, CALABRÒ R (2006). Effects of monotherapy and combination therapy on blood pressure control and target organ damage: a randomized prospective intervention study in a large population of hypertensive patients. *THE JOURNAL OF CLINICAL HYPERTENSION*, ISSN: 1524-6175
84. TEDESCO MA, DI SALVO G, NATALE F, GRAZIANO L, GRASSIA C, CALABRÒ R, LAMA G (2005). Early cardiac morphologic and functional changes in neurofibromatosis type 1 hypertensives: an echocardiographic and tissue Doppler study. *INTERNATIONAL JOURNAL OF CARDIOLOGY*, ISSN: 0167- 5273
85. TEDESCO MA, NATALE F, DI SALVO G, CAPUTO S, CAPASSO M, CALABRÒ R (2004). Effects of coexisting hypertension and type II diabetes mellitus on arterial stiffness. *JOURNAL OF HUMAN HYPERTENSION*, ISSN: 0950-9240
86. Lama G, Tedesco MA, Graziano L, Calabrese E, Grassia C, Natale F, Pacileo G, Rambaldi PF, Esposito-Salsano M (2003). Reflux nephropathy and hypertension: correlation with the progression of renal damage. *PEDIATRIC NEPHROLOGY*, ISSN: 0097-5257, doi: 10.1007/s00467-003-1068-6.
87. TEDESCO MA, CAPUTO S, DI SALVO G, NATALE F, RATTI G, SORTINO D, IACONO A, CALABRÒ R (2002). The hypertension-related organ damage: a poorly perceived danger in subjects with low education. *JOURNAL OF HUMAN HYPERTENSION*, ISSN: 0950-9240
88. TEDESCO MA, DI SALVO G, NATALE F, PERGOLA V, CALABRESE E, GRASSIA C, RATTI G, IARUSSI D, IACONO A, CALABRÒ R, LAMA G (2002). The heart in

- neurofibromatosis type 1: an echocardiographic study. AMERICAN HEART JOURNAL, ISSN: 0002-8703
89. Tedesco MA, Ratti G, Di Salvo G, Natale F (2002). oes the angiotensin II receptor antagonist losartan improve cognitive function? . DRUGS & AGING, ISSN: 1170-229X, doi: 10.2165/00002512-200219100-00001
90. TEDESCO MA, DI SALVO G, CAPUTO S, NATALE F, RATTI G, IARUSSI D, IACONO A (2001). Educational level and hypertension: how socioeconomic differences condition health care. JOURNAL OF HUMAN HYPERTENSION, ISSN: 0950- 9240
91. TEDESCO MA, DI SALVO G, NATALE F, CAPUTO S, CALABRESE E, GRASSIA C, RATTI G, IARUSSI D, IACONO A, LAMA G (2001). Cardiac abnormalities detected by Doppler imaging in patients with neurofibromatosis type 1. THE AMERICAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, ISSN: 0002-9149
92. TEDESCO MA, DI SALVO G, RATTI G, NATALE F, CALABRESE E, GRASSIA C, IACONO A, LAMA G (2001). Arterial distensibility and ambulatory blood pressure monitoring in young patients with neurofibromatosis type 1. AMERICAN JOURNAL OF HYPERTENSION, ISSN: 0895-7061
93. TEDESCO MA, DI SALVO G, RATTI G, NATALE F, IARUSSI D, IACONO A (2001). Left atrial size in 164 hypertensive patients: an echocardiographic and ambulatory blood pressure study. CLINICAL CARDIOLOGY, ISSN: 0160-9289

## **Premi e riconoscimenti**

Premio/riconoscimento Travel Grant Travel Grant American Society of Hypertension (2011)  
Assegnato da American Society of Hypertension

Premio/riconoscimento Travel Grant Travel Grant American Society of Hypertension (2008)  
Assegnato da merican Society of Hypertension

Premio/riconoscimento Salvatore Latella (2007)  
Assegnato da ARCA  
Per ricerca clinica ipertensione arteriosa

Premio/riconoscimento Travel grant SISA (2006)  
Assegnato da Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi

## **Responsabilità scientifiche**

Periodo 2011 - oggi  
Ruolo Direttore di riviste, collane, enciclopedie e trattati  
Titolo editoriale CASE REPORTS IN EMERGENCY MEDICINE

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome  
Indirizzo  
Telefono  
E-mail  
Nazionalità  
Data di nascita

**PRADA ELISABETTA**

**20/02/1988**

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Ottobre 2022 – in corso  
ASST Lariana – Via Napoleona 60, 22100 Como

Dirigente Medico presso U.O Pediatria  
Attività ambulatoriale, degenza ospedaliera e pronto soccorso

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Marzo 2021 – Giugno 2022  
Fondazione Telethon - via Poerio 14, 20129 Milano

Medico Genetista presso il Servizio Informativo Info\_Rare  
Consulenza genetica per via telematica

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Agosto 2020 – Luglio 2022  
ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda - piazza Ospedale Maggiore 3, 20162 Milano

Medico Genetista presso U.O. Analisi chimico-cliniche e microbiologia  
Consulenza genetica pre e post-test in pazienti con predisposizione oncologica

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Settembre 2019 – Agosto 2022  
Fondazione De Marchi - via della Commenda 9, 20122 Milano

Medico Genetista presso U.O. Pediatria ad Alta Intensità di Cura  
Inquadramento diagnostico e follow-up assistenziale in pazienti pediatrici affetti da sindrome di Beckwith-Wiedemann e difetti dell'imprinting, sindrome di Rubinstein-Taybi e disordini dell'Epigenetic Machinery, Neurofibromatosi tipo 1 e sindromi neurocutanee

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e

Gennaio 2018 – Gennaio 2019  
Fondazione De Marchi - via della Commenda 9, 20122 Milano

Medico specializzando in Genetica Medica presso U.O. Pediatria ad Alta Intensità di Cura

responsabilità	Inquadramento diagnostico e follow-up in pazienti pediatriche affetti da disabilità intellettiva, disturbi dello spettro autistico o sindromi malformative complesse
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Luglio 2017 – Dicembre 2017</p> <p>Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta – via Celoria 11, 20133 Milano</p> <p>Medico specializzando in Genetica Medica presso U.O. Neurologia dello Sviluppo Inquadramento diagnostico e follow-up in pazienti pediatriche affetti da disabilità intellettiva, disturbi dello spettro autistico, disordini neuro-muscolari o atassici</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Febbraio 2017 – Giugno 2017</p> <p>Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico – via Sforza 35, 20122 Milano</p> <p>Medico specializzando in Genetica Medica presso Laboratorio Dino Ferrari Applicazione delle tecniche di genetica molecolare (PCR, MLPA, sequenziamento Sanger e NGS) per la diagnosi e la ricerca nell'ambito delle malattie neuromuscolari</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Gennaio 2015 – Gennaio 2017</p> <p>Azienda Ospedaliera di Padova – via Giustiniani 2, 35121 Padova</p> <p>Medico specializzando in Genetica Medica presso U.O. Genetica ed Epidemiologia Clinica Consulenza genetica post-natale (quadri malformativi, patologie neuromuscolari, rischio oncologico), consulenza genetica prenatale (valutazione del rischio di ricorrenza, anomalie in corso di gravidanza), consulenza teratologica</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Istituto di Ricerca Pediatrica Città della Speranza – corso Stati Uniti 4, 35129 Padova</p> <p>Medico Specializzando in Genetica Medica presso Laboratorio di Genetica ed Epidemiologica Clinica Applicazione delle tecniche di citogenetica classica e molecolare (cariotipo, FISH, array-CGH)</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul>	<p>Maggio 2014 – Dicembre 2014</p> <p>Studi di Medicina generale e Pediatria di base di Milano e dintorni</p> <p>Sostituzioni e guardie mediche</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro</li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul>	<p>Ottobre 2011 – Luglio 2014</p> <p>Fondazione De Marchi – via della Commenda 9, 20122 Milano</p> <p>Studente/Medico frequentatore</p>

#### **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Data</li> <li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</li> <li>• Qualifica conseguita</li> <li>• Titolo della tesi</li> </ul>	<p>7 Febbraio 2019</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Milano – via Festa del Perdono 7, 20122 Milano</p> <p>Specializzazione in Genetica Medica con voto 70/70 con lode Epigenetic Machinery e disordini correlati: novità cliniche e definizione di marcatori per l'assistenza. Primo relatore: Chiar.ma Prof.ssa Palma Finelli, secondo relatore: Chiar.ma Prof.ssa Cristina Costanza Giovanna Gervasini, correlatore: Dott.ssa Donatella Milani.</p>
---	--

- Data
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Qualifica conseguita

25 Febbraio 2014  
 Ordine dei Medici e Chirurghi di Milano – via Lanzone 31, 20123 Milano  
 Abilitazione alla professione medico-chirurgica - iscrizione n°43426

- Data
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Qualifica conseguita
- Titolo della tesi

25 Luglio 2013  
 Facoltà di Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Milano – via Festa del Perdono 7, 20122 Milano  
 Laurea magistrale in Medicina e Chirurgia con voto 110/110 con lode  
 Impatto della terapia con immunostimolanti orali sull'efficacia della vaccinazione anti-influenzale in bambini con infezioni respiratorie ricorrenti o otiti medie ricorrenti.  
 Relatore: Chiar.ma Prof.ssa Susanna Esposito, correlatore: Dott.ssa Samantha Bosis.

**ALTRO**

Dal 30/12/2017 al 15/01/2018 stage di volontariato in qualità di medico-chirurgo presso Urafiki Medical Center Kitengela, Kenya, Africa.

**CAPACITÀ E COMPETENZE**

**PERSONALI**

**MADRELINGUA**

**Italiano**

**ALTRE LINGUE**

**Inglese**

- Capacità di lettura

Buono

- Capacità di scrittura

Buono

- Capacità di espressione orale

Buono

**CAPACITÀ E COMPETENZE**

**RELAZIONALI**

Empatia nella relazione medico-paziente  
 Ottima collaborazione con i colleghi, abituata al lavoro in equipe multidisciplinare

**CAPACITÀ E COMPETENZE**

**TECNICHE**

Ottimo utilizzo del pacchetto Office (Word, Power Point, Excel, Access)

- Lacombe D, Bloch-Zupan A, Bredrup C, Cooper EB, Houge SD, García-Miñaur S, Kayserili H, Larizza L, Lopez Gonzalez V, Menke LA, Milani D, Saettini F, Stevens CA, Tooke L, Van der Zee JA, Van Genderen MM, Van Gils J, Waite J, Adrien JL, Bartsch O, Bitoun P, Bouts AHM, Cueto-González AM, Dominguez-Garrido E, Duijkers FA, Fergelot P, Halstead E, Huisman SA, Meossi C, Mullins J, Nikkel SM, Oliver C, **Prada E**, Rei A, Riddle I, Rodriguez-Fonseca C, Rodríguez Pena R, Russell J, Saba A, Santos-Simarro F, Simpson BN, Smith DF, Stevens MF, Szakszon K, Taupiac E, Totaro N, Valenzuela Palafoll I, Van Der Kaay DCM, Van Wijk MP, Vyshka K, Wiley S, Hennekam RC. Diagnosis and management in Rubinstein-Taybi syndrome: first international consensus statement. *J Med Genet.* 2024 Mar 26. Online ahead of print.
- Mauri G, Gori V, Patelli G, Roazzi L, Rizzetto F, De Carlis L, Mariani A, Cavallari U, **Prada E**, Cipani T, Aquilano MC, Bonoldi E, Vanzulli A, Siena S, Sartore-Bianchi A. Multimodal treatment with curative intent in a germline BRCA2 mutant metastatic ampullary adenocarcinoma: a case report. *World J Surg Oncol.* 2023 Mar 31;21(1):118.
- Luca M, Carli D, Cardaropoli S, Milani D, Cocchi G, Leoni C, Macchiaiolo M, Bartuli A, Tarani L, Melis D, Bontempo P, D'Elia G, **Prada E**, Vitale R, Grammegna A, Tannorella P, Sparago A, Pignata L, Riccio A, Russo S, Ferrero GB, Mussa A. Performance Metrics of the Scoring System for the Diagnosis of the Beckwith-Wiedemann Spectrum (BWSp) and Its Correlation with Cancer Development. *Cancers (Basel).* 2023 Jan 26;15(3):773.
- Moresco G, Rondinone O, Mauri A, Costanza J, Santaniello C, Colapietro P, Micaglio E, Marfia G, Pesenti C, Grilli F, Rinaldi B, **Prada E**, Scuvera G, Villa R, Bedeschi MF, Miozzo MR, Milani D, Fontana L. Pitfalls of whole exome sequencing in undefined clinical conditions with a suspected genetic etiology. *Genes Genomics.* 2022 Dec 1. Online ahead of print.
- Carli D, Operti M, Russo S, Cocchi G, Milani D, Leoni C, **Prada E**, Melis D, Falco M, Spina J, Uliana V, Sara O, Sirchia F, Tarani L, Macchiaiolo M, Cerrato F, Sparago A, Pignata L, Tannorella P, Cardaropoli S, Bartuli A, Riccio A, Ferrero GB, Mussa A. Clinical and molecular characterization of patients affected by Beckwith-Wiedemann spectrum conceived through assisted reproduction techniques. *Clin Genet.* 2022 Jul 17. Online ahead of print.
- Moresco G, Costanza J, Santaniello C, Rondinone O, Grilli F, **Prada E**, Orcesi S, Coro I, Pichiechio A, Marchisio P, Miozzo M, Fontana L, Milani D. A novel de novo DDX3X missense variant in a female with brachycephaly and intellectual disability: a case report. *Ital J Pediatr.* 2021 Mar 31;47(1):81.
- Aleo S, Cinnante C, Avignone S, **Prada E**, Scuvera G, Ajmone PF, Selicorni A, Costantino MA, Triulzi F, Marchisio P, Gervasini C, Milani D. Olfactory Malformations in Mendelian Disorders of the Epigenetic Machinery. *Front Cell Dev Biol.* 2020 Aug 4;8:710.
- Saettini F, Herriot R, **Prada E**, Nizon M, Zama D, Marzollo A, Romaniouk I, Lougaris V, Cortesi M, Morreale A, Kosaki R, Cardinale F, Ricci S, Dominguez-Garrido E, Montin D, Vincent M, Milani D, Biondi A, Gervasini C, Badolato R. Prevalence of immunological defects in a cohort of 97 Rubinstein-Taybi syndrome patients. *J Clin Immunol.* 2020 Aug;40(6):851-860.
- Beltrami B, **Prada E**, Tolva G, Scuvera G, Silipigni R, Graziani D, Bulfamante G, Gervasini C, Marchisio P, Milani D. Unexpected phenotype in a frameshift mutation of PTCH1. *Mol Genet Genomic Med.* 2019 Oct 2:e987.
- Esposito S, **Prada E**, Lelii M, Castellazzi L. Immunization of children with secondary immunodeficiency. *Hum Vaccin Immunother.* 2015 Nov 2;11(11):2564-2570.
- Esposito S, **Prada E**, Mastrolia MV, Tarantino G, Codecà C, Rigante D. Autoimmune/inflammatory syndrome induced by adjuvants (ASIA): clues and pitfalls in the pediatric background. *Immunol Res.* 2014 Dec;60(2-3):366-375.
- Esposito S, Mastrolia MV, **Prada E**, Pietrasanta C, Principi N. Vaccine administration in children with chronic kidney disease. *Vaccine.* 2014 Nov 20;32(49):6601-6606.

- Esposito S, Galeone C, Lelii M, Longhi B, Ascolese B, Senatore L, **Prada E**, Montinaro V, Malerba S, Patria MF, Principi N. Impact of air pollution on respiratory diseases in children with recurrent wheezing or asthma. *BMC Pulm Med.* 2014 Aug 7;14(1):130.
- Esposito S, Marchisio P, **Prada E**, Daleno C, Porretti L, Carsetti R, Bosco A, Ierardi V, Scala A, Principi N. Impact of a mixed bacterial lysate (OM-85 BV) on the immunogenicity, safety and tolerability of inactivated influenza vaccine in children with recurrent respiratory tract infection. *Vaccine.* 2014 May 7;32(22):2546-2552.
- Esposito S, Zampiero A, Terranova L, Ierardi V, Ascolese B, Daleno C, **Prada E**, Pelucchi C, Principi N. Pneumococcal bacterial load colonization as a marker of mixed infection in children with alveolar community-acquired pneumonia and respiratory syncytial virus or rhinovirus infection. *Pediatr Infect Dis J.* 2013 Nov;32(11):1199-1204.
  
- Carli D, Spina J, Russo S, Cocchi G, Milani D, **Prada E**, Melis D, Tarani L, Macchiaiolo M, Cardaropoli S, Bartuli A, Riccio A, Ferrero GB, Mussa A. Clinical and Molecular Characterization of Patients with Beckwith-Wiedemann Spectrum Conceived Through Assisted Reproductive Technology. *ACMG Annual Clinical Genetics Meeting.* 13-15 Aprile 2021.
- Premio come miglior tesi di specializzazione: **Prada E**. Epigenetic Machinery e disordini correlati: novità cliniche e definizione di marcatori per l'assistenza. XIII Congresso Nazionale SIMGePed. Roma, 5-7 Dicembre 2019.
- **Prada E**, Marafon DP, Aleo S, Scuvera G, Gervasini C, Di Fede E, Agostoni CV, Marchisio P, Milani D. Epigenetic machinery and related disorders: new insights in the energy expenditure and clinical management. XXII Congresso Nazionale SIGU. Roma, 13-15 Novembre 2019.
- **Prada E**, Cassina M, Scuvera G, Beltrami B, Rigon C, Pinato C, Marchisio P, Milani D. The role of the clinical geneticist in the exome era: EFTUD2 mutations revealed by single gene sequencing. XXI Congresso Nazionale SIGU. Catania, 25-26 Ottobre 2018
- Beltrami B, Tolva G, **Prada E**, Scuvera G, Gsalipigni R, Graziani D, Bulfamante G, Marchisio P, Milani D. Unexpected phenotype in a frameshift mutation of PTCH1. European Human Genetic Conference. Milano, 16-19 Giugno 2018.
- **Prada E**, Alfei E, Pantaleoni C, Salis B, Granata T. Early onset epilepsy and amelogenesis imperfecta: a case of Kohlschütter-Tonz syndrome. XX Congresso Nazionale SIGU. Napoli, 15-17 Novembre 2017.
- Trevisson E, Morbidoni V, Bompani S, **Prada E**, Forzan M, Salviati L, Clementi M. Validation of NF1 variants through a minigene-based approach. 17<sup>TH</sup> European Neurofibromatosis Meeting. Abano Terme, 8-11 Settembre 2016.
- Premio come miglior poster: **Prada E**, Marchisio P, Terranova L, Bosco A, Musio A, Fattizzo M, Daleno C, Principi N, Esposito S. Impatto della terapia con immunostimolanti sulla risposta immunitaria alla vaccinazione anti-influenzale. 13° Congresso Nazionale SITIP. Roma, 27-28 Settembre 2013.
- Esposito S, Castellazzi L, Musio A, Bosco A, Sferrazza Papa S, Senatore L, Ascolese B, **Prada E**, Principi N. Novità nella gestione delle polmoniti gravi e significato della resistenza agli antifettivi. *FORMAT* 2013. Verona, 26-27 Aprile 2013.

## CONGRESSI E CORSI

- Disabilità complesse e bambini fragili: diagnosi, assistenza e ricerca, Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani. Ruolo: relatore. Firenze, dal 19 al 21 Aprile 2023.
- XXV Congresso Nazionale SIGU. Trieste, dal 7 al 9 Settembre 2022.
- III Webinar monotematico web SInePe SIMGePeD – Genetica e malattie renali. FAD, 7 Giugno 2022.
- 16th Troina meeting on genetics of neurodevelopmental disorders. FAD, 7 e 8 Aprile 2022.
- V Convegno Nazionale sulla sindrome Rubinstein-Taybi. Ruolo: relatore. Rimini, dal 25 al 27 Marzo 2022.
- BLSD - Basic Life Support and Defibrillation - Corso base. Milano, 16 Marzo 2022.
- XXIV Congresso Nazionale SIGU. FAD, dal 1 Dicembre 2021 al 30 Novembre 2022.
- Casi clinici in Genetica anno 2021. FAD, dal 20 Febbraio al 31 Dicembre 2021.
- Malattie rare, quattro incontri. Casi complessi di genetica clinica. Ruolo: relatore. FAD, 18 Giugno, 17 Settembre, 22 Ottobre e 23 Novembre 2021.
- La progettazione di eCFR nella piattaforma REDCap. FAD, 30 Giugno e 1 Luglio 2021.
- POLICLINICO KIDS - 2° Edizione. FAD, dal 15 Giugno al 30 Giugno 2021.
- Malattie neurocutanee comuni e rare: primo update. FAD, 8 e 15 Maggio 2021.
- Genetica e genomica pratica - Corso avanzato per Medici e Biologi. FAD, dal 17 Febbraio 2020 al 15 Febbraio 2021.
- Gestione e conduzione delle sperimentazioni cliniche in fase I in conformità con le GCP e le normative vigenti. FAD, 21 Ottobre 2020.
- La televisita: evoluzione tecnologica, organizzativa e responsabilità del medico. FAD, 23 Giugno 2020.
- L'interpretazione delle varianti genomiche codificanti e non. Reggio Emilia, 4 Febbraio 2020.
- Casi clinici in Genetica. Milano, dal 20 Marzo al 31 Dicembre 2019.
- XXII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU). Roma, 13-16 Novembre 2019.
- Sindrome di Beckwith-Wiedemann ieri e oggi: aggiornamento per medici e famiglie. Ruolo: relatore. Milano, 4 Ottobre 2019.
- XII Corso residenziale di Genetica Pediatrica - Sindromi malformative complesse con disabilità intellettiva. Bologna, 10-12 Aprile 2019.
- Convegno Annuale RST – una vita speciale. Ruolo: relatore. Rimini, 29 Marzo 2019.
- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica – Incontro congiunto SIGU e Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP). Reggio Emilia, 11 Marzo 2019.
- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica – Incontro congiunto SIGU e Società Italiana di Neonatologia (SIN). Milano, 28 Gennaio 2019.
- XII Congresso Nazionale Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD). Roma, 6-7 Dicembre 2018.
- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica SIGU. Milano, 19 Novembre 2018.
- XXI Congresso Nazionale SIGU. Catania, 25-26 Ottobre 2018.
- European Human Genetics (ESHG) Conference 2018 in conjunction with the European Meeting on Psychological Aspects of Genetics (EMPAG). Milano, 16-19 Giugno 2018.
- Integrazione tra Medicina di Laboratorio e Genetica Medica. Milano, 13 Aprile 2018.
- Workshop sulla sindrome da microdelezione 16p13.11 e le novità sul gene SHOX. Varese, 28 Novembre 2017.
- XX Congresso Nazionale SIGU. Ruolo: partecipante. Napoli, 15-17 Novembre 2017.

- Malattie genetiche da difetti dell'apparato epigenetico: le cromatinopatie. Bari, 8-9 Maggio 2017.
- Medicina del futuro o futuro della medicina. Pavia, 24-25 Febbraio 2017.
- Interpretazione e gestione dei risultati incerti in diagnosi prenatale. Milano, 17 Febbraio 2017.
- Minicorso pratico sull'interpretazione delle varianti nei geni BRCA. Milano, 3 Febbraio 2017.
- Ecocardiografia in Cardiologia Pediatrica - Focus on: Diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite. Padova, 30 Settembre 2016.
- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica - Incontro Congiunto SIGU e SIMGePeD. Milano, 19 Settembre 2016.
- 17<sup>TH</sup> European Neurofibromatosis Meeting. Abano Terme, 8-11 Settembre 2016.
- La sindrome X fragile: tra nuove conoscenze e nuove prospettive cliniche. Padova, 23 Giugno 2016.
- XVIII Incontro Nazionale di Genetica Clinica. Roma, 15-16 Febbraio 2016.
- Pre-implantation Genetic Diagnosis (PGD) e Non Invasive Prenatal testing (NIPT): nuove frontiere in diagnosi prenatale. Padova, 18-19 Gennaio 2016.
- XVIII Congresso Nazionale SIGU. Rimini, 21-23 Ottobre 2015.
- Diagnosi prenatale invasiva e non-invasiva: novità tecnologiche e recenti acquisizioni scientifiche. Padova, 14-15 Maggio 2015.
- La sepsi in età pediatrica. Milano, 26 Settembre 2014.
- LHIVing Experience. Napoli, 6-7 Maggio 2014.
- 32° Congresso Nazionale di Antibioticoterapia in età pediatrica. Milano, 14-15 Novembre 2013.
- 13° Congresso Nazionale Società Italiana di Infettivologia Pediatrica (SITIP). Roma, 27-28 Settembre 2013.
- 31<sup>TH</sup> Annual Meeting of the European Society for Paediatric Infectious Diseases (ESPID). Milano, 20 Maggio-1 Giugno 2013.
- Ossigenoterapia in ospedale: tra alti e bassi flussi. Milano, 28 Febbraio 2013.
- L'ecografia in età pediatrica. Milano, 10 Novembre 2012.
- Infezione da HIV: utilizzo delle linee guida tra buona pratica clinica, etica e responsabilità professionale. Milano, 27 Settembre 2012.

**Il presente curriculum vitae ha la funzione di autocertificazione ai sensi di quanto previsto dagli artt. 19, 46 e 47 del D.P.R. 445/2000. Consapevole delle conseguenze derivanti in caso di rilascio di dichiarazioni false, dichiaro sotto la mia responsabilità che tutte le eventuali fotocopie allegate alla domanda di partecipazione al pubblico concorso, sono conformi all'originale in mio possesso e che ogni dichiarazione resa risponde a verità.**

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome **Francesca Vigliani**  
Indirizzo  
E-mail  
  
Nazionalità  
Data di nascita 13/05/1998

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

**Nov 2023 – Presente**

**TIROCINI CORSO DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA**

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)

Medico specializzando in Genetica Medica presso U.O. Pediatria.

Direttore: dott. Angelo Selicorni; Tutor: dott.ssa Milena Mariani

Inquadramento diagnostico e follow-up in pazienti pediatriche affetti da disabilità intellettiva, disturbi dello spettro autistico o sindromi malformative complesse; consulenza genetica prenatale (valutazione del rischio di ricorrenza, anomalie in corso di gravidanza).

**Nov 2017 – Lug 2023**

**TIROCINI UNIVERSITARI – CORSO DI LAUREA IN MEDICINA E CHIRURGIA**

Università degli Studi di Milano - ASST Fatebenefratelli-Sacco - Milano (MI)

Frequenza come studente universitario presso:

- U.O. Riabilitazione Specialistica e U.O. Ortopedia e Traumatologia (nov 2017)
- U.O. Nefrologia e Dialisi (nov 2019)
- U.O. Pneumologia (feb 2020)
- U.O. Anestesia e Rianimazione (apr 2021)
- U.O. Cardiologia (apr-mag 2021)
- Ambulatorio pediatrico (mag-lug 2021)
- U.O. Endocrinologia Auxologico (set 2021)
- U.O. Neurologia (nov 2021)
- U.O. Pediatria Buzzi (mar 2022)
- U.O. Chirurgia Generale (apr 2022)

Frequenza Tirocinio Pratico-Valutativo presso

- U.O. Medicina Interna presso Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo - Milano (set 2022)
- U.O. Ortopedia Pediatrica Ospedale Gaetano Pini - Milano (nov 2022)
- Ambulatorio di Medicina Generale - Milano (mar 2023)

Frequenza ed elaborato tesi sperimentale presso:

- U.O. Neonatologia e Terapia intensiva Neonatale Mangiagalli (nov 2021-lug 2023)

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

**Nov 2023 – Presente**

**SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA**

Università degli Studi di MILANO

Primo anno di Corso della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Agosto 2023**      **ABILITAZIONE ALLA PROFESSIONE DI MEDICO CHIRURGO**  
*Ordine dei Medici e Chirurghi di Milano – via Lanzzone 31, 20123 Milano*  
Iscrizione n° 50008
- 2017 – 2023**      **CORSO DI LAUREA MAGISTRALE A CICLO UNICO IN MEDICINA E CHIRURGIA**  
*Università degli Studi di MILANO – Facoltà di Medicina e Chirurgia – Classe Im-41*  
*Livello EQF 7*  
Laurea Magistrale a Ciclo Unico in Medicina e chirurgia con voto 110/110 con lode  
Tesi: *Impatto dell'Infezione materna da SARS-CoV-2 al parto sugli outcomes neonatali: studio osservazionale, prospettico, multicentrico.* Relatore: chiar.mo prof. Fabio Mosca, Correlatore: dott. Carlo Pietrasanta
- 2012 – 2017**      **STUDI PRE-UNIVERSITARI**  
*Diploma secondario: Liceo Classico Alexis Carrel, MILANO*  
*Votazione: 100/100*  
*Diploma Italiano*  
*Livello EQF 4*  
Soggiorni all'estero, con frequenza di corsi in lingua:
- Londra, UK (lug 2016)
  - New York City, USA (lug 2015)
  - Cambridge, UK (lug 2014)
  - Edimburgo, UK (lug 2012)
  - Dublino, IRL (lug 2011)

## CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

### INGLESE

- Capacità di ascolto
- Capacità di lettura
- Capacità di interazione orale
- Capacità di produzione orale
- Capacità di scrittura

Eccellente (C2)  
Eccellente (C1)  
Eccellente (C1)  
Molto buono (B2)  
Molto buono (B2)

*Certificazioni*

*Cambridge English Level 1 Certificate in ESOL International (First), March 2016, Grade B*

### SPAGNOLO

- Capacità di ascolto
- Capacità di lettura
- Capacità di interazione orale
- Capacità di produzione orale
- Capacità di scrittura

Elementare (A2)  
Elementare (A2)  
Elementare (A2)  
Elementare (A1)  
Elementare (A1)

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

- Capacità di adattarsi all'organizzazione e al contesto lavorativo
- Capacità comunicative ed empatia
- Lavoro di gruppo

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

- Autonomia
- Capacità di pianificare ed organizzare
- Resistenza allo stress
- Precisione e attenzione ai dettagli
- Problem solving

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

- ottima conoscenza del pacchetto Microsoft Office™ (Word, Excel, PowerPoint)
- buona conoscenza del software di video editing DaVinci Resolve
- buona conoscenza del sistema operativo MacOS
- buona padronanza dei programmi per l'elaborazione digitale delle immagini

CAPACITÀ E COMPETENZE ARTISTICHE

- Musica
- Lettura
- Fotografia

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

- Sport
- Cucina

PATENTE O PATENTI

B

## DATI PERSONALI

AUTORIZZO IL TRATTAMENTO DEI MIEI DATI PERSONALI AI SENSI DEL DECRETO LEGISLATIVO 30 GIUGNO 2003, N. 196 "CODICE IN MATERIA DI PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI".

**ANTONINA GIAMMANCO**

**Curriculum della Attività Scientifica, Didattica e Assistenziale**

*Agosto 2023*

# **CURRICULUM DELL' ATTIVITA' SCIENTIFICA, DIDATTICA E ASSISTENZIALE**

**DOTT.SSA ANTONINA GIAMMANCO**

**Specialista in Medicina Interna**

**Dottore di Ricerca in Biotecnologie applicate alla Ricerca Biomedica**

**Ricercatore a tempo determinato di tipo B**

## **DATI PERSONALI**

Nata a Palermo il 19 Settembre 1984

## **TITOLI DI STUDIO**

### **2014 - 2017**

Corso di Dottorato di Ricerca in Medicina Molecolare e Biotecnologie – Curriculum Biotecnologie applicate alla ricerca biomedica - SSD MED/09 - Ciclo XXX - presso l'Università degli Studi di Palermo (Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche) e conseguimento del titolo di Dottore di Ricerca il 29/03/2018 (votazione 100/100). Tesi dal titolo: "Valutazione *in vivo* dello stress ossidativo e dell'attivazione piastrinica nell'Ipobetalipoproteinemia familiare: confronto con l'Ipercolesterolemia familiare e l'Iperalfalipoproteinemia familiare" (Tutor: Prof. Maurizio Averna – Co-Tutor: Prof. Angelo Baldassare Cefalù)

### **2009 - 2014**

Specializzazione in Medicina Interna presso l'Università degli Studi di Palermo, conseguita in data 08/07/2014 (votazione 50/50 e lode). Tesi di Specializzazione: "Leptospirosi: caso clinico e revisione della letteratura" (Relatore: Prof Maurizio Averna - Correlatore: Prof. Angelo Baldassare Cefalù)

### **2009**

Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo - Ordine dei Medici e degli Odontoiatri, sede di Palermo - Università degli Studi di Palermo (Votazione: 270/270). Iscrizione all'Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri n. PA 14115.

### **2006 – 2009**

Studente interno presso il Dipartimento delle Patologie Emergenti – Palermo - U.O. Medicina Interna e Malattie Metaboliche diretto dal Prof. Maurizio Averna

### **2002 - 2008**

Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia - Università degli Studi di Palermo  
Tesi di laurea: "Ruolo delle citochine nell'aterosclerosi e nella sindrome coronarica acuta" (Relatore: Prof. Maurizio Averna – Correlatore: Prof. Angelo Baldassare Cefalù).  
Votazione: 110/110 e lode, menzione e ammissione al premio Albanese

### **2002**

Maturità Scientifica (Votazione: 100/100)

## **COMPETENZE LINGUISTICHE DI INGLESE:**

Sa comprendere testi complessi arrivando anche al significato implicito, ha una buona padronanza della lingua in contesti scolastici, accademici e lavorativi e sa

produrre testi di argomento vario ma prevalentemente di interesse medico scientifico con ottima padronanza del lessico e delle strutture grammaticali (\*).

Comprensione, Parlato, Scritto, Ascolto, Lettura, Interazione orale, Produzione orale: Livello C1

(\*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

### **COMPETENZE INFORMATICHE:**

Ottima conoscenza del pacchetto informatico Microsoft Office™

Ottima conoscenza di Pubmed

Ottima conoscenza del Software SYSTAT 12 (Systat corporation, CA, USA)

### **ATTIVITÀ DIDATTICA**

- Dal 2022 incarico di insegnamento (disciplina Medicina interna) per i corsi di laurea di Scienze infermieristiche (Polo didattico di Trapani) e di assistenza sanitaria (Palermo).
- Dall'anno accademico 2017 ad oggi è stata correlatrice di tesi di laurea di cinque studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Palermo.
- **13 Gennaio 2017:** Contratto di prestazione di opera professionale - Docenza Modulo 4 (Rene-surrene e fegato) - nell'ambito del corso di formazione per studenti e professionisti nutrizionisti organizzato da A.I.S.S.B. (Associazione Italiana Studenti Scienze Biologiche) con sede presso l'Università degli studi di Palermo in collaborazione con il Policlinico di Palermo e patrocinato dall' Ordine Nazionale dei Biologi (progetto: “Dieta mediterranea...eat clean”)
- **Novembre 2016:** durante il corso di Dottorato di ricerca, attività didattica frontale in co-tutela nell'ambito del modulo di insegnamento “Modelli Animali di Patologie Genetiche Umane”, MED/09, del Corso integrato Applicazioni Biotecnologiche in Medicina, nel corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università di Palermo (Docente responsabile: Prof. Angelo Baldassare Cefalù).
- Dall'anno Accademico 2013 ad oggi ha svolto attività di tutoraggio integrativo per diversi studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia nelle ricerche attinenti alla stesura della tesi di laurea.

### **ATTIVITÀ CLINICO ASSISTENZIALE**

**24/01/2022 ad oggi:** Ricercatore a tempo determinato di tipo B (RTDB) – Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza “G. D’Alessandro” (ProMISE) – Integrazione assistenziale presso UOC di Astanteria/MCAU (A.O.U.P.”P.Giaccone” – Palermo)

**2019 – 23/01/2022:** Dirigente medico con contratto a tempo pieno e determinato presso U.O. di Astanteria/MCAU (cod. 51.01) - (Direttore Prof. Maurizio Averna) – Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Palermo (A.O.U.P.) “P. Giaccone” – Dipartimento delle Emergenze ed Urgenze

**01 Giugno 2018 – 2019:** Dirigente medico con contratto a tempo pieno e determinato presso Divisione di Medicina clinica, respiratoria e delle urgenze (cod. 26.05) (Direttore Prof. Maurizio Averna) - Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Palermo - Dipartimento delle Emergenze ed Urgenze.

**Marzo 2018- Maggio 2018:** Attività assistenziale e valutazione clinica sistemica dei pazienti in tutte le fasi del percorso assistenziale e nella gestione delle complicanze internistiche legate alle patologie associate quali diabete, ipertensione arteriosa, pneumopatie – incarico di lavoro autonomo – presso Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna – sede Bagheria (PA)

**Gennaio 2018-Maggio 2018:** Medico di guardia - Casa di Cura Noto-Pasqualino (Medico di guardia interdivisionale in regime libero professionale)

**2015 – 2017:** Medico di guardia con compiti di ventilazione meccanica polmonare non invasiva presso l’Unità di Medicina respiratoria Casa di Cura Candela S.p.A. (Medico di guardia interdivisionale in regime libero professionale)

**2015 - 2016:** Attività clinica ambulatoriale volontaria presso la Divisione di Medicina clinica, respiratoria e delle urgenze (26.05) (Direttore Prof. Maurizio Averna) dell’Azienda Universitaria Policlinico di Palermo (Dipartimento Biomedico di Medicina Interna e Specialistica)

**2014 - 2015:** Attività clinica ambulatoriale volontaria presso la Divisione di Medicina Interna e Dislipidemie Genetiche (Direttore Prof. Maurizio Averna) dell’Azienda Universitaria Policlinico di Palermo (Dipartimento Biomedico di Medicina Interna e Specialistica)

**2011-presente:** Staff medico del Centro di Riferimento Regionale (Sicilia) per la Prevenzione, la Diagnosi e la Cura delle Malattie Rare del Metabolismo (CERMMETT) presso l’Azienda Universitaria Policlinico di Palermo (Direttore Prof. Maurizio Averna)

- 2009 - 2014:** Assistente in Formazione presso la Scuola di Specializzazione in Medicina Interna I dell'Università di Palermo
- 2009:** Abilitazione alla professione di medico chirurgo
- 2006 - 2009:** Attività clinica di reparto e ambulatoriale in qualità di studente interno (dislipidemie, diabete) c/o U.O. di Medicina Interna e Malattie Metaboliche (Direttore Prof. Maurizio Averna)- Dipartimento delle Patologie Emergenti – Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico “Paolo Giaccone”

- Ha partecipato e partecipa come co-investigatore a trials clinici multicentrici di fase 2 e 3 secondo le linee guida della "Good Clinical Practice" registrati su trial.gov
- Qualificata per istruzione ed esperienza ad assumersi le responsabilità ai fini del corretto svolgimento dei trials clinici e per avere conoscenza e rispetto della buona pratica clinica (Good Clinical Practice - GCP) - GCP TRAINING in corso di validità.

### **DI SEGUITO, L'ELENCO DELLA PARTECIPAZIONE A TRIALS CON IL RUOLO DI SUB-INVESTIGATOR**

- A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, PHASE 3 STUDY OF OLEZARSEN (ISIS 678354) IN PATIENTS WITH HYPERTRIGLYCERIDEMIA AND ATHEROSCLEROTIC CARDIOVASCULAR DISEASE (ESTABLISHED OR AT INCREASED RISK FOR), OR WITH SEVERE HYPERTRIGLYCERIDEMIA (ISIS 678354-CS9 – ESSENCE STUDY)(2023)
- “A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, PHASE 3 STUDY OF ISIS 678354 ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY TO PATIENTS WITH SEVERE HYPERTRIGLYCERIDEMIA” (ISIS 678354 CS5)(2023)
- A DOUBLE-BLIND, RANDOMIZED, PLACEBO-CONTROLLED, MULTICENTER STUDY ASSESSING THE IMPACT OF OLPASIRAN ON MAJOR CARDIOVASCULAR EVENTS IN PATIENTS WITH ATHEROSCLEROTIC CARDIOVASCULAR DISEASE AND ELEVATED LIPOPROTEIN (A)(AMGEN 20180244)(2023)
- OBICETRAPIB ED ESITI CARDIOVASCOLARI: STUDIO DI FASE 3 RANDOMIZZATO, IN DOPPIO CIECO, CONTROLLATO CON PLACEBO PER VALUTARE L'EFFETTO DI 10 MG DI OBICETRAPIB IN PARTECIPANTI AFFETTI DA MALATTIA CARDIOVASCOLARE ATEROSCLEROTICA (ASCVD) NON ADEGUATAMENTE

CONTROLLATI NONOSTANTE LE TERAPIE MODIFICANTI I LIPIDI ALLA DOSE MASSIMA TOLLERATA (PREVAIL)(2022)

- AN OPEN-LABEL EXTENSION STUDY OF AKCEA-APOCIII-LRX ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY TO PATIENTS WITH FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME (FCS) (ISIS 678354-CS13)(2022)

- A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF EVINACUMAB IN PATIENTS WITH HYPERTRIGLYCERIDEMIA FOR THE PREVENTION OF RECURRENT ACUTE PANCREATITIS (R1500-HTG-20118) (2021)

- A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, PHASE 3 STUDY OF AKCEA-APOCIII-LRX ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY TO PATIENTS WITH FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME (FCS)( ISIS 678354-CS3) (2021)

- NON-INTERVENTIONAL STUDY ON THE TREATMENT WITH BEMPEDOIC ACID AND/OR ITS FIXED-DOSE COMBINATION WITH EZETIMIBE IN ROUTINE CLINICAL PRACTICE IN PATIENTS WITH HYPERCHOLESTEROLEMIA OR MIXED DYSLIPIDEMIA (MILOS) (2021)

- ALIMENTI NUTRACEUTICA E SALUTE – VALUTAZIONE EFFETTI DI UN OLIO EXTRAVERGINE DI OLIVA SALUTISTICO - PROGETTO TRIAL (2021)

- AN OPEN-LABEL STUDY OF VOLANESORSEN (ISIS 304801) ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY TO PEDIATRIC PATIENTS WITH FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME (FCS) (2021)

- MULTI-CENTER CROSS-SECTIONAL EPIDEMIOLOGICAL STUDY TO CHARACTERIZE THE PREVALENCE AND DISTRIBUTION OF LIPOPROTEIN(A) LEVELS AMONG PATIENTS WITH ESTABLISHED CARDIOVASCULAR DISEASE (CTQJ230A12001) (2021)

- TREATMENT OF HIGH AND VERY HIGH RISK DYSLIPIDEMIC PATIENTS FOR THE PREVENTION OF CARDIOVASCULAR EVENTS IN EUROPE – A MULTINATIONAL OBSERVATIONAL STUDY (SANTORINI) (2020)

- A RANDOMIZED DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, MULTICENTER TRIAL ASSESSING THE IMPACT OF LIPOPROTEIN (A) LOWERING WITH TQJ230 ON MAJOR CARDIOVASCULAR EVENTS IN PATIENTS WITH ESTABLISHED CARDIOVASCULAR DISEASE (2019)

- HOFH, THE INTERNATIONAL CLINICAL COLLABORATORS (HICC) A GLOBAL HOFH DATA-SHARING PLATFORM (2019)

- OPEN-LABEL STUDY TO EVALUATE THE SAFETY, TOLERABILITY, AND EFFICACY OF LOMITAPIDE FOR THE TREATMENT OF PATIENTS WITH FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME (LOCHNES STUDY) (2019)

- VALUTAZIONE DELL'EFFETTO DI UNA SUPPLEMENTAZIONE ALIMENTARE COMBINATA SUL PROFILO LIPIDICO, SUI LIVELLI DI HSCRP E SULLA FUNZIONE ENDOTELIALE IN SOGGETTI MODERATAMENTE IPERCOLESTEROLEMICI: UNO STUDIO RANDOMIZZATO, IN DOPPIO CIECO, CONTROLLATO CON PLACEBO E CON CONTROLLO POSITIVO (2019)

- OBSERVATIONAL, PROSPECTIVE, MULTICENTER STUDY ON LONG-TERM EFFECTIVENESS AND TOLERABILITY OF ALIROCUMAB IN THE REAL LIFE CLINICAL PRACTICE IN ITALY – PROT. ALIROL08653-OMERO (2019)
- AN OPEN-LABEL STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF ALIROCUMAB IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA - EFC14660 (2018)
- A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED STUDY FOLLOWED BY AN OPEN LABEL TREATMENT PERIOD TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF ALIROCUMAB IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH HETEROZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA - EFC14643 (2018)
- REGENERON R727-CL-1628 (A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, PARALLEL-GROUP STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF ALIROCUMAB IN PATIENTS WITH HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA) (2018)
- REGENERON R1500-CL-1629 (A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, PARALLEL-GROUP STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF EVINACUMAB IN PATIENTS WITH HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA) (2018)
- DA VINCI STUDY – EU-WIDE CROSS-SECTIONAL OBSERVATIONAL STUDY OF LIPID-MODIFYING THERAPY USE IN SECONDARY AND PRIMARY CARE DA VINCI (2018)
- COMPRENDERE L'ESPERIENZA DEI PAZIENTI INTOLLERANTI ALLE STATINE: SVILUPPO E VALUTAZIONE PRELIMINARE DI UN QUESTIONARIO AUTOCOMPILATO DAL PAZIENTE – PROTOCOLLO AMGEN N.20160434 – V. 9 – HRA N. 2276 – 2199 (2018)
- A KIDNEY-GUT NETWORK ON CHRONIC KIDNEY FAILURE PROGRESSION. EVALUATION OF INTESTINAL FACTORS AS UREMIC TOXIN AND TUBULAR SECRETION MARKERS (2018)
- PREVALENCE OF FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA (FH) IN ITALIAN PATIENTS WITH CORONARY ARTERY DISEASE
- STUDIO AMGEN 20130296 - “OBSERVATIONAL SERIAL CHART REVIEW OF REPATHA® USE IN EUROPEAN SUBJECTS WITH HYPERLIPIDAEMIA”(2017)
- PROSISA – PROJECT STATIN INTOLERANCE SISA (STUDIO OSSERVAZIONALE RETROSPETTIVO, MULTICENTRICO, NAZIONALE PROMOSSO DALLA SISA) (2017)
- SCREENING PROTOCOL FOR A GENE THERAPY TRIAL IN SUBJECTS WITH HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA (HOFH) (FHGT001) (2016)
- AAV8-MEDIATED LOW DENSITY LIPOPROTEIN RECEPTOR GENE REPLACEMENT IN SUBJECTS WITH HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA (FHGT002) (2016)

- OBSERVATIONAL RETROSPECTIVE STUDY ON LIPID ABNORMALITIES IN PATIENTS ON STATIN THERAPY (TREAT) PROMOSSO DA FONDAZIONE S.I.S.A. (2016)
- STUDIO OSSERVAZIONALE, NO-PROFIT, MULTICENTRICO, NAZIONALE, RETROSPETTIVO (STUDIO SPONTANEO, AI SENSI DEL D.M. 17/12/2004) PROMOSSO DA FONDAZIONE S.I.S.A. (2016)
- STUDIO OSSERVAZIONALE MULTINAZIONALE TESO A VALUTARE LA SICUREZZA DI REPATHA IN GRAVIDANZA (20150162) (2016)
- STUDIO MULTICENTRICO, IN APERTO, A SINGOLO BRACCIO, VOLTO A CARATTERIZZARE L'EFFICACIA, LA SICUREZZA E LA TOLLERABILITA' DI EVOLOCUMAB PER LA RIDUZIONE DEL COLESTEROLO LEGATO ALLE LIPOPROTEINE A BASSA DENSITA' (C-LDL) IN AGGIUNTA ALLA DIETA E ALLA TERAPIA IPOLIPEMIZZANTE IN SOGGETTI PEDIATRICI DAI 10 AI 17 ANNI DI ETA' AFFETTI DA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE (HEFH) O IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (HOFH) (AMGEN 20120124) (2016)
- STUDIO MULTICENTRICO, RANDOMIZZATO, IN DOPPIO CIECO, A GRUPPI PARALLELI, CONTROLLATO VERSO PLACEBO VOLTO A CARATTERIZZARE L'EFFICACIA, LA SICUREZZA E LA TOLLERABILITA' DI 24 SETTIMANE DI TRATTAMENTO CON EVOLOCUMAB PER LA RIDUZIONE DEL COLESTEROLO LEGATO ALLE LIPOPROTEINE A BASSA DENSITA' (C-LDL) IN AGGIUNTA ALLA DIETA E ALLA TERAPIA IPOLIPEMIZZANTE IN SOGGETTI PEDIATRICI DAI 10 AI 17 ANNI DI ETA' AFFETTI DA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE (HEFH) (AMGEN 20120123) (2016)
- STUDIO MULTICENTRICO DI FASE III, RANDOMIZZATO, IN DOPPIO CIECO, CONTROLLATO VERSO PLACEBO PER VALUTARE L'EFFICACIA E LA SICUREZZA DI ELAFIBRANOR IN PAZIENTI CON STEATOEPATITE NON ALCOLICA (NASH) E FIBROSI (GFT505-315-1) (STUDIO RESOLVE-IT) (2016)
- STUDIO DI ESTENSIONE IN APERTO DI VOLANESORSEN SOMMINISTRATO PER VIA SOTTOCUTANEA A PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME CHILOMICRONEMICA FAMILIARE (FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME, FCS) (IONIS 304801-CS7) (APPROACH STUDY)(2016)
- LOMITAPIDE OBSERVATIONAL WORLDWIDE EVALUATION REGISTRY (LOWER) (AEGR-733-025) (2015)
- STUDIO INTERNAZIONALE, MULTICENTRICO, A BRACCIO SINGOLO, IN APERTO PER DOCUMENTARE SICUREZZA, TOLLERABILITA' ED EFFETTO DI ALIROCUMAB SULLE LIPOPROTEINE ATEROGENE IN PAZIENTI AD ALTO RISCHIO CARDIOVASCOLARE CON IPERCOLESTEROLEMIA SEVERA NON ADEGUATAMENTE CONTROLLATA CON TERAPIE IPOLIPEMIZZANTI COMUNEMENTE UTILIZZATE (LPS14245) (APPRISE STUDY) (2015)

- A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, PHASE 3 STUDY OF ISIS 304801 ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY TO PATIENTS WITH FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME (FCS) (2015)
- VALUTAZIONE DELL'ATTIVITA' DELLA LIPASI ACIDA LISOSOMIALE (LAL) IN PAZIENTI AFFETTI DA CIRROSI CRIPTOGENETICA – STUDIO CONDOTTO CON IL PATROCINIO DELLA RICERCA INDIPENDENTE SIMI – STUDIO PRO-LAL (2015)
- A WEEK, PHASE 3 DOUBLE-BLIND, RANDOMIZED, PLACEBOCONTROLLED, PARALLEL-GROUP STUDY TO ASSESS THE EFFICACY, SAFETY AND TOLERABILITY OF PF-04950615 IN SUBJECTS WITH HETEROZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA (B1481021) (2014).
- A PHASE 3 DOUBLE-BLIND, RANDOMIZED, PLACEBO-CONTROLLED, PARALLEL GROUP STUDY TO ASSESS THE EFFICACY, SAFETY AND TOLERABILITY OF PF-04950615 IN SUBJECTS WITH PRIMARY HYPERLIPIDEMIA OR MIXED DYSLIPIDEMIA AT RISK OF CARDIOVASCULAR EVENTS (B1481019) (2014)
- PHASE 3 MULTI-CENTER, DOUBLE-BLIND, RANDOMIZED, PLACEBO-CONTROLLED, PARALLEL GROUP EVALUATION OF THE EFFICACY, SAFETY, AND TOLERABILITY OF PF-04950615, IN REDUCING THE OCCURRENCE OF MAJOR CARDIOVASCULAR EVENTS IN HIGH RISK SUBJECTS (B1481022) (2014)
- A PHASE 3 MULTI-CENTER, DOUBLE-BLIND, RANDOMIZED, PLACEBO-CONTROLLED, PARALLEL GROUP EVALUATION OF THE EFFICACY, SAFETY, AND TOLERABILITY OF PF-04950615, IN REDUCING THE OCCURRENCE OF MAJOR CARDIOVASCULAR EVENTS IN HIGH RISK SUBJECTS (B1481038) (2014)
- LPLD REGISTRY, OBSERVATIONAL LONGITUDINAL PHARMACO-EPIDEMIOLOGIC STUDY IN LIPOPROTEIN LIPASE DEFICIENT (LPLD) PATIENTS, EITHER TREATED OR NOT TREATED WITH ALIPOGENE TIPARVOVEC (GLYBERA®) (2014)
- OPEN-LABEL EXTENSION STUDY OF EFC12492, R727-CL-1112, EFC12732, & LTS11717 STUDIES TO ASSESS THE LONG-TERM SAFETY AND EFFICACY OF ALIROCUMAB IN PATIENTS WITH HETEROZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA (LTS13463) (2014)
- STUDIO ROS – “VALUTAZIONE IN VIVO DELLO STRESS OSSIDATIVO E DELL'ATTIVAZIONE PIASTRINICA NELL'IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE: CONFRONTO CON L'IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE E L'IPERALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE” (2014)
- A RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, DOUBLE-DUMMY, ACTIVE-CONTROLLED STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF REGN727/SAR236553 IN PATIENTS WITH PRIMARY HYPERCHOLESTEROLEMIA WHO ARE INTOLERANT TO STATINS (2014)

- REGISTRO NAZIONALE DI PAZIENTI CON CIRROSI EPATICA PER LA STIMA DELLA PREVALENZA DELLA TROMBOSI VENOSA PORTALE – PORTAL VEIN THROMBOSIS RELEVANCE ON LIVER CIRRHOSIS: ITALIAN VENOUS THROMBOTIC EVENTS REGISTRY - PRO-LIVER (2014)
- A RANDOMISED CONTROLLED TRIAL OF LIFESTYLE VERSUS EZETIMIBE PLUS LIFESTYLE IN PATIENTS WITH NON-ALCOHOLIC STEATOHEPATITIS (LISTEN STUDY) (2013)
- RISCHIO CARDIOMETABOLICO IN UNA COMUNITÀ RURALE SICILIANA: RILEVAZIONE E STRATEGIE DI INTERVENTO (2012)
- STUDIO ARAPACIS (ATRIAL FIBRILLATION REGISTRY FOR ANKLE-BRACHIAL INDEX PREVALENCE ASSESSMENT-COLLABORATIVE ITALIAN STUDY) (2011)
- A THREE YEAR, PROSPECTIVE, OPEN-LABEL, STUDY TO EVALUATE CLINICAL EFFICACY, SAFETY AND TOLERABILITY OF ATORVASTATIN IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH HETEROZYGOUS FAMILIAL HYPERCOLESTEROLEMIA (2009)
- A PHASE III OF MICROSOMAL TRIGLYCERIDE TRANSFER PROTEIN (MTP) INHIBITOR AEGR-733 IN PATIENTS WITH HOMOZIGOUS FAMILIAL HYPERCOLESTEROLEMIA ON CURRENT LIPID-LOWERING THERAPY (2008)

## **SOCIETA` SCIENTIFICHE**

**2015-2018:** Componente eletto del Consiglio Direttivo SISA (Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi) Sezione Regionale Sicilia

**2019-presente:** Componente eletto del Consiglio Direttivo Nazionale dei Giovani Ricercatori SISA (Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi)

E' socia delle seguenti Società Scientifiche:

- Società Italiana di Medicina Interna (SIMI)
- Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi (SISA)
- European Atherosclerosis Society (EAS)
- Società Italiana di Medicina di Emergenza ed Urgenza (SIMEU)
- Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN)

## ATTIVITA' SCIENTIFICA E CORSI DI FORMAZIONE IN ITALIA E ALL'ESTERO:

- **15<sup>th</sup> Annual WORLD Symposium 2019 – Hyatt Regency Orlando, Orlando, FL, USA – 4-7 Febbraio 2019**
- **Gaucher Preceptorship, August 28-30 2018 - Jerusalem (Israel)**
- **Corso su “La malattia di Pompe: cosa è cambiato dopo 10 anni di Terapia Enzimatica Sostitutiva” – 5-6 Aprile 2017 – Auditorium Niccolò Paganini – Sala Ipogea – Parma**
- **XI Workshop su lipidi, fegato e intestine – 20-21 Maggio 2016 – Mondello Palace Hotel – Palermo**
- **European Atherosclerosis Society (EAS) Advanced Course in Familial Hypercholesterolemia – Conference Centre Wallenberg, Gothenburg, Sweden – 1-2 Dicembre 2015**
- **Corso “Train the trainer: malattia di Fabry, Gaucher, Pompe e MPS I” – 11-12 Novembre 2015 – Barcelò Aran Mantegna Hotel - Roma**
- **Corso su “La ipercolesterolemia familiare, una patologia sotto diagnosticata e sotto trattata” – 19 Settembre 2015 – Villa Magnisi – Ordine dei Medici - Palermo**
- **XI Incontro annuale – La malattia di Gaucher – 28 Settembre 2015, Hotel NH Marina, Genova**
- **28° Congresso Nazionale Società Italiana per lo Studio dell’Aterosclerosi (S.I.S.A.) – Roma, 23-25 Novembre 2014**
- **X Incontro annuale – La malattia di Gaucher – 14 Ottobre 2014, Hotel NH Marina, Genova**
- **Giornate di studio sulle malattie rare del metabolismo lipidico – V ed. – 9-11 Ottobre 2014 - Castelbuono (PA)**
- **Gaucher Expert Summit 2014 – SPRING – 11-12 April 2014 - Budapest, Hungary**
- **Corso su “Malattie rare del metabolismo lipidico” – 20 Dicembre 2014 – Villa Magnisi – Ordine dei Medici – Palermo**
- **IX Incontro annuale – La malattia di Gaucher – 7 Novembre 2013, Hotel NH Marina, Genova**
- **114° Congresso Nazionale Società Italiana di Medicina Interna – 26-28 Ottobre 2013 – Congress Center Rome Cavalieri – Roma**
- **Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo lipidico – 4-6 Ottobre 2013 – Marettimo**
- **Convegno “La malattia di Gaucher di tipo I. Focus su osso e sistema nervoso centrale” – 30 Ottobre 2013 – Catania**
- **V Workshop su lipidi, fegato e intestino – 25-26 Giugno 2010 – Palazzo Chiaramonte-Steri – Palermo**
- **Corso su “Diabete mellito: presente e futuro” – Auditorium Ospedale Bucchieri La Ferla Fatebenefratelli – 5 Giugno 2010 – Palermo**
- **Corso “Prevenzione cardiovascolare del paziente a medio e basso rischio cardiovascolare: ruolo terapeutico dei nutraceutici” – 15 Maggio 2010 - Hotel Garibaldi – Palermo**
- **Congresso interregionale S.I.S.A. 2010 Incontri mediterranei di nutrizione metabolismo e malattie cardiovascolari – 6-8 Maggio 2010 – Vibo Valentia (RC)**
- **Congresso interregionale S.I.S.A. 2009 – 24-26 Settembre 2009 – Palermo**
- **Corso su “Novità in tema di Diabete” – 13-14 Marzo 2009 - Palazzo Chiaramonte-Steri – Palermo**
- **3° Congresso Nazionale Aterosclerosi dal bambino all’adulto – 14-15 Marzo 2008 – Hotel Jolly – Palermo**
- **Corso di aggiornamento su “Il dolore addominale” – 27 Ottobre 2007 – Palazzo Cutò – Bagheria (PA)**

## **PREMI E RICONOSCIMENTI**

- American Gastroenterology Association Abstract Award 2013, Digestive Disease Week (DDW) 2013 - Orlando (Florida) U.S.A.
- Premio SISA 2016 per Giovani Ricercatori al 30° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Roma 20-22 novembre 2016.
- Travel Grant European Atherosclerosis Society (EAS) 2017 (Praga 23-26 aprile 2017)
- Travel Grant 29° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi
- Travel Grant 30° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi
- Travel Grant, Spring meeting Giovani ricercatori SISA, SIMI, SIIA (2017, 2018)
- Travel Grant European Atherosclerosis Society (EAS) 2020 (Ginevra – 31 maggio – 2 giugno 2020)

## **INCARICHI DI RICERCA IN ISTITUZIONI NAZIONALI ED ESTERE**

- **Marzo 2011-Giugno 2013:** Visiting Researcher, Dept of Internal Medicine – Unit of Gastroenterology (Dr Nicholas O. Davidson) - Washington University in St. Louis – Missouri (U.S.A.).
  - **Attività di ricerca svolta:** generazione e caratterizzazione di un modello murino knock-out a livello intestinale con perdita di funzione della RNA binding protein HuR (ELAV1).
- **Luglio 2014-Novembre 2014:** Visiting Researcher, Centro di riferimento regionale per le malattie rare del metabolismo (Ospedale Santa Maria della Misericordia – Udine) – (Direttore: Prof. Bruno Bembi).
  - **Attività di ricerca svolta:** riprogrammazione cellulare per lo studio di modelli di patologia in vitro

## **COLLABORAZIONI SCIENTIFICHE**

- **2011-presente:** Department of Internal Medicine and Clinical Specialties, Policlinico Umberto 1, “Sapienza” University of Rome, Rome, Italy

- Basili S, Raparelli V, Napoleone L, Talerico G, Corazza GR, Perticone F, Sacerdoti D, Andriulli A, Licata A, Pietrangelo A, Picardi A, Raimondo G, Violi F, PRO-LIVER Collaborators (tra cui **A. Giammanco**). Platelet Count Does Not

Predict Bleeding in Cirrhotic Patients: Results from the PRO-LIVER Study. *Am J Gastroenterol.* 2018 Mar;113(3):368-375. doi: 10.1038/ajg.2017.457.

- Raparelli V, Pastori D, Pignataro SF, Vestri AR, Pignatelli P, Cangemi R, Proietti M, Davì G, Hiatt WR, Lip GYH, Corazza GR, Perticone F, Violi F, Basili S; ARAPACIS Study Collaborators (tra cui **A. Giammanco**). Major adverse cardiovascular events in non-valvular atrial fibrillation with chronic obstructive pulmonary disease: the ARAPACIS study. *Intern Emerg Med.* 2018 Aug;13(5):651-660. doi: 10.1007/s11739-018-1835-9.
- Angelico F, Corradini SG, Pastori D, Fargion S, Fracanzani AL, Angelico M, Bolondi L, Tozzi G, Pujatti PL, Labbadia G, Corazza GR, Averna M, Perticone F, Croce G, Persico M, Bucci T, Baratta F, Polimeni L, Del Ben M, Violi F; LAL-Cirrhosis Collaborative Research Group (tra cui **A. Giammanco**). Severe reduction of blood lysosomal acid lipase activity in cryptogenic cirrhosis: A nationwide multicentre cohort study *Atherosclerosis.* 2017;262:179-184. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2017.03.038
- D'Erasmo L, Cefalù AB, Noto D, **Giammanco A**, Averna M, Pintus P, Medde P, Vigna GB, Sirtori C, Calabresi L, Pavanello C, Bucci M, Sabbà C, Suppressa P, Natale F, Calabrò P, Sampietro T, Bigazzi F, Sbrana F, Bonomo K, Sileo F, Arca M. Efficacy of Lomitapide in the Treatment of Familial Homozygous Hypercholesterolemia: Results of a Real-World Clinical Experience in Italy. *ADV THER.* 2017;34(5):1200-1210. doi: 10.1007/s12325-017-0531-x.
- Proietti M, Calvieri C, Malatino L, Signorelli S, Corazza GR, Perticone F, Vestri AR, Loffredo L, Davi' G, Violi F, Basili S; ARAPACIS (Atrial Fibrillation Registry for Ankle-Brachial Index Prevalence Assessment-Collaborative Italian Study) STUDY INVESTIGATORS (tra cui **A. Giammanco**). Relationship between carotid intima-media thickness and non valvular atrial fibrillation type. *Atherosclerosis.* 2015;238(2):350-5. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2014.12.022.
- Violi F, Davì G, Hiatt W, Lip GY, Corazza GR, Perticone F, Proietti M, Pignatelli P, Vestri AR, Basili S; ARAPACIS Study Investigators (tra cui **A. Giammanco**). Prevalence of peripheral artery disease by abnormal ankle-brachial index in atrial fibrillation: implications for risk and therapy" *J Am Coll Cardiol.* 2013;62(23):2255-6. doi: 10.1016/j.jacc.2013.07.035

- **2011-presente:** Washington University of St Louis, School of Medicine, St Louis (MO) USA, Department of Medicine, Division of Gastroenterology (Prof. Nicholas O. Davidson)

➤ **Giammanco A**, Blanc V, Montenegro G, Klos C, Xie Y, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Hla T, Nalbantoglu I, Dharmarajan S, Davidson NO. Intestinal epithelial HuR modulates distinct pathways of proliferation and apoptosis and attenuates small intestinal and colonic tumor development. *Cancer Res.* 2014;74(18):5322-35. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-14-0726

➤ Blanc V, Klos CL, **Giammanco A**, Montenegro G, Xie Y, Kennedy S, Luo J, Chang S, Nalbantoglu I, Hla T, Dharmarajan S, Davidson NO. 294 Conditional Intestine-Specific HuR Deletion (HuR-IKO) Modulates Distinct Wnt-Dependent and Independent Pathways of Proliferation and Apoptosis With No Effect on Ileal ASBT Expression or Bile Acid Metabolism. *Gastroenterology* 2014,146(5):S-70.

➤ **Giammanco A**, Blanc V, Montenegro G, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Nalbantoglu I, Hla T, Davidson NO. Conditional Intestine-Specific HuR Deletion (HuR-Iko) Modifies Epithelial Growth, Response to Injury and Tumorigenesis. *Gastroenterology* 2013,144(5):S-50.

➤ Montenegro G, **Giammanco A**, Blanc V, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Nalbantoglu I, Hla T, Davidson NO. Conditional Intestinal-Epithelial Specific HuR Deletion Modifies Murine Intestinal Tumorigenesis. *Gastroenterology* 2013,144(5):S-833.

- **2014 – presente:** Centro di riferimento regionale per le malattie rare del metabolismo (Ospedale Santa Maria della Misericordia – Udine) – (Direttore: Prof. Bruno Bembi).

- **Attività di Reviewer per riviste indicizzate su Web of Science (WOS) e SCOPUS.**

**ORGANIZZAZIONE O PARTECIPAZIONE COME RELATORE A CONVEGNI DI  
CARATTERE SCIENTIFICO IN ITALIA O ALL'ESTERO**

**Comunicazioni orali:**

- **Digestive Disease Week (DDW) 2013 - Orlando (Florida) U.S.A.:**  
**Giammanco A**, Blanc V, Montenegro G, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Nalbantoglu I, Hla T, Davidson NO.  
Conditional intestine-specific HuR deletion (HuR-IKO) modifies epithelial growth, response to injury and tumorigenesis. (American Gastroenterology Association Abstract Award 2013)
- **Congresso regionale della società italiana di Medicina Interna. Sezione Sicilia – 21-22 Novembre 2014 – Catania**  
Relazione dal titolo “Un insolito caso di Leptosirosi in Sicilia”
- **Corso su “Ipercolesterolemia familiare omozigote: una malattia rara curabile” – 4-5 Novembre 2015 –** Relazione dal titolo “Casi clinici in tema di Ipercolesterolemia familiare omozigote”
- **Congresso interregionale SISA sezione Sicilia-Calabria – 5 Novembre 2016**  
Relazione e moderazione sessione “Focus sulle ipercolesterolemie familiari e sul loro elevato rischio cardiovascolare”
- **30° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Roma Novembre 2016.**  
**Giammanco A.**, Spina R., Ingrassia V., Valenti C., Scrimali C., Misiano G., Altieri G.I., Barbagallo CM., Ganci A., Noto D., Cefalù AB, Averna M.  
Genotypic and phenotypic characterization of patients with autosomal dominant hypercholesterolemia identified in the lipigen centre of Palermo (Premio della Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi (S.I.S.A.) per la migliore presentazione orale (2016)
- **119° Congresso Nazionale Società Italiana di Medicina Interna – 26-28 Ottobre 2018 – Congress Center Rome Cavalieri - Roma**  
**Giammanco A.**, Ganci A, Santilli F, Noto D, Cefalù AB, Altieri GI, Fayer F, Spina R, Ingrassia V, Scrimali C, Brucato F, Mattina A, Barbagallo CM, Cipollone F, Davì G, Carnevale R, Violi F, Averna MR.  
“Valutazione in vivo dello stress ossidativo, dell’attivazione piastrinica e della disfunzione endoteliale nell’Ipoβetaliipoproteinemia Familiare: confronto con l’Ipercolesterolemia Familiare e l’Iperalfalipoproteinemia Familiare”
- **31° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Palermo, Novembre 2017.**  
**Giammanco A**, Misiano G, Di Monte D, Bucci M, Spina R, Saponaro N, Scrimali C, Valenti V, Fayer F, Altieri GI, Ingrassia V, Noto D, Ganci A, Barbagallo CM, Cefalu' AB, Averna MR.  
“Type III Hyperlipoproteinemia in a group of outpatients with mixed hyperlipidemia”

- **31° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Palermo, Novembre 2017.**  
**Giammanco A, Averna MR, Henry P, Gaudet D, LopezSendon JL, Drouot D, Chibedi DeRoche D, Samuel R, Saubadu S, Kralova K, Huber K, Mertens A, Ceska R.**  
 “Open label ODYSSEY APPRISE study: interim data from the first 843 participants”
  
- **34° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Roma novembre 2020 – virtual edition**  
**Giammanco A, Cefalù AB, Noto D, Spina R, Cabibi D, Barbagallo CM, Averna M.**  
 “Effectiveness and safety of Lomitapide in a patient with Familial Chylomicronemia Syndrome”
  
- **V Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo 15-17/10/2015 - Favignana**  
 Relazione dal titolo “Ipercolesterolemia familiare omozigote: casi clinici”
  
- **VII Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo 1-3/10/2017 – Aula consiliare – Pantelleria**  
 Relazione dal titolo “Le glicogenosi nell’adulto”
  
- **VIII Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo 27-29/09/2018 – Palazzo Vermexio – Siracusa**  
 Relazione dal titolo “FOCUS ON: DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE”
  
- **IX Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo 4-6/10/2019 – Ustica**  
 Relazione dal titolo: “Terapia della malattia di Gaucher”  
 Moderazione e relazione sessione “Tavola rotonda: esperienza con Lomitapide in Italia”
  
- **X Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo 24-26/09/2020 – Modica – RG**  
 Relazione dal titolo: “Clinica e genetica della Fenilchetonuria”  
 Moderazione sessione “Fenilchetonuria”
  
- **Nuove frontiere in medicina clinica – 26-28/09/2019 – Hotel NH – Palermo**  
 Relazione dal titolo “La malattia di Gaucher” – Sessione “L’approccio dell’internista verso le malattie rare”
  
- **X Congresso SIMI Sezione Sicilia - 14 novembre 2020 - modalità telematica**  
 Relazione dal titolo: “La malattia di Gaucher”
  
- **1° Corso di aggiornamento: approccio multidisciplinare su osteoporosi - farmacovigilanza -patologia renale – dislipidemia – 06-13 Febbraio, 05-12 Marzo 2020 - Palermo – NH Hotel**  
 Relazione dal titolo “Casi clinici in tema di dislipidemia”
  
- **SPRING MEETING SIIA SIMI SISA 2020 – Novità sulla prevenzione e cura della malattia cardiovascolare - 18 Giugno - 25 Giugno - 2 Luglio 2020**  
 Partecipazione in qualità di moderatore – sessione “Nutrizione e metabolismo: quale link con lo scompenso cardiaco?” -

- **34° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Roma 22-24 Novembre 2020 – virtual edition**

Partecipazione in qualità di moderatore - sessione SPAZIO GIOVANI - “Valutazione e ruolo della NAFLD nelle malattie cardio-metaboliche”

- **Webinar INTERAZIONE INTERNISTA- EMATOLOGO NELLA GESTIONE DELLE MATTIE RARE - 11 Dicembre 2020**

Relazione dal titolo: “Aspetti internistici della malattia di Gaucher”

- **SPRING MEETING SIIA SIMI SIPREC SISA 2021 – 22 Maggio 2021**

Partecipazione in qualità di moderatore - Sessione Posters

- **2° Corso di aggiornamento: approccio multidisciplinare su osteoporosi - farmacovigilanza -patologia renale – dislipidemia – 27 Maggio 2021 - Palermo – Astoria Palace – modalità on-line**

Relazione dal titolo “Casi clinici in tema di dislipidemia”

**Presentazioni di poster con moderazione:**

**Congresso European Atherosclerosis Society (EAS) 2021 – Helsinki – on line**

**Giammanco A**, Cefalù AB, Noto D, Spina R, Cabibi D, Barbagallo CM, Averna M.

“Effectiveness and safety of Lomitapide in a patient with Familial Chylomicronemia Syndrome”

**Congresso European Atherosclerosis Society (EAS) 2019 – Maastricht**

**Giammanco A.**, Noto D., Trevisin M., Mattina A., Cardella A., Spina R., Scrimali C., Brucato F., Ingrassia V., Misiano G., Barbagallo CM., Ganci A., Cefalù AB, Averna M.

“Prevalence of statin intolerance in a cohort of outpatients in a lipid clinic”

**Congresso nazionale S.I.S.A. 2019 - Roma**

33° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Roma, Novembre 2019. **Giammanco A**, Barbagallo CM, Trevisin M, Cardella AM, Spina R, Scrimali C, Brucato F, Altieri GI, Fayer F, Ingrassia V, Valenti V, Muratori I, Noto D, Cefalù AB, Averna M.

“Valutazione dello spessore medio-intimale carotideo e del tendine di Achille in soggetti con ipercolesterolemia familiare eterozigote in età pediatrica.”

**Spring meeting giovani ricercatori SISA - SIMI – SIIA 2018– Rimini**

**Giammanco A**, Ganci A, Noto D, Cefalù AB, Altieri GI, Fayer F, Spina R, Ingrassia V, Scrimali C, Brucato F, Mattina A, Barbagallo CM, Santilli F, Cipollone F, Davì G, Violi F, Carnevale R, Averna MR

“In vivo evaluation of oxidative stress, platelet activation and endothelial dysfunction in Familial Hypobetalipoproteinemia (FHBL): comparison with autosomal dominant Hypercolesterolemia (ADH) and Hyperalphalipoproteinemia (HALP)”

**Congresso nazionale S.I.S.A. 2018 - Bologna**

32° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Bologna, novembre 2018. **Giammanco A**, Mattina A, Noto D, Cardella AM, Trevisin M, Spina R, Scrimali C, Brucato F, Barbagallo CM, Ganci A, Cefalù AM, Averna MR. “Prevalence of statin intolerance in a cohort of outpatients in a lipid clinic”

**Congresso nazionale S.I.S.A. 2018 - Bologna**

32° Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio dell'Aterosclerosi, Bologna, novembre 2018.

**Giammanco A**, Mattina A, Noto D, Cardella AM, Trevisin M, Spina R, Ingrassia V, Valenti V, Altieri GI, Fayer F, Misiano G, Barbagallo CM, Ganci A, Cefalù AB, Averna MR.

“Management of hypercholesterolemic subjects at high cardiovascular risk with PCSK9 inhibitors: experience in a lipid clinic”

**Congresso European Atherosclerosis Society (EAS) 2017 – Praga**

**Giammanco A.**, Spina R., Ingrassia V., Valenti C., Scimali C., Misiano G., Altieri G.I., Barbagallo CM., Ganci A., Noto D., Cefalù AB, Averna M.

“Genotypic and phenotypic characterization of patients with autosomal dominant hypercholesterolemia identified in Sicily”

**Spring meeting giovani ricercatori SISA - SIMI – SIIA - 2017 – Roma**

**Giammanco A**, Cefalù AB, Spina R, Ingrassia V, Scimali C, Valenti V, Barbagallo CM, Ganci A, Noto D, Cardella AM, Altieri GI, Fayer F, Averna MR.

“Real life experience with PCSK9 inhibitors for the management of hypercholesterolemic subjects at high cardiovascular risk in Palermo”

**Congresso nazionale S.I.S.A. 2015 - Bologna**

**Giammanco A**, Cefalù AB, Spina R, Noto D, Valenti V, Ingrassia V, Panno MD, Ganci A, Barbagallo CM, Averna MR. “Novel CREB3L3 nonsense mutation in a Family with Dominant Hypertriglyceridemia”

## PUBBLICAZIONI

### Abstracts pubblicati su rivista:

1. **Giammanco A**, Spina R, Ingrassia V, Valenti V, Scimali C, Misiano G, Altieri GI, Fayer F, Barbagallo CM, Ganci A, Noto D, Cefalù AB, Averna M. Genotypic and phenotypic characterization of patients with autosomal dominant hypercholesterolemia in Sicily. DOI:<https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2017.06.765>
2. **Giammanco A**, Misiano G, Di Monte D, Bucci D, Spina R, Saponaro N, Scimali C, Valenti V, Fayer F, Altieri GI, Ingrassia V, Noto D, Ganci A, Barbagallo CM, Cefalù AB, Averna MR. Type III Hyperlipoproteinemia in a group of outpatients with mixed hyperlipidemia. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi 2017* Vol. 8(4):86-87
3. Altieri GI, Noto D, Cefalù AB, **Giammanco A**, Fayer F, Mattina A, Ingrassia V, Spina R, Scimali C, Misiano G, Valenti V, Ganci A, Barbagallo CM, Averna M. Cholesterol synthesis and glutathione metabolism gene pathways are co-regulated in concert with genes of unknown functions. Cluster analysis of patterns generated from a web repository of HEPG2 transcriptomes. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi 2017* Vol. 8(4):66
4. Di Monte D, **Giammanco A**, Spina R, Caradio F, Cefalù AB, Cipollone F, Bucci M. A rare case of familial hypertriglyceridemia. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi 2017* Vol. 8(4):81
5. **Giammanco A**, Averna MR, Henry P, Gaudet D, LopezSendon JL, Drouot D, ChibediDeRoche D, Samuel R, Saubadu S, Kralova K, Huber K, Mertens A, Ceska R. Open label ODYSSEY APPRISE study: interim data from the first 843 participants *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi 2017* Vol. 8(4):85-86
6. Scimali C, Spina R, Ingrassia V, **Giammanco A**, Vella D, Misiano G, Valenti V, Fayer F, Altieri GI, Noto D, Ganci A, Barbagallo CM, Cefalù AB, Averna M. Detection of copy number variation in LDLR gene by Next Generation Sequencing in patients with familial hypercholesterolemia. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi 2017* Vol. 8(4):105

7. Spina R, Scrimali C, Ingrassia V, Misiano G, Valenti V, Brucato F, Fayer F, Altieri GI, Noto D, Ganci A, **Giammanco A**, Barbagallo CM, Cefalù AB, Averna M. NGS detection of nucleotide variants in familial and polygenic hypercholesterolemia. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2017 Vol. 8(4):107
8. **Giammanco A.**, Spina R., Ingrassia V., Valenti C., Scrimali C., Misiano G., Altieri G.I., Barbagallo CM., Ganci A., Noto D., Cefalù AB, Averna M. Genotypic and phenotypic characterization of patients with autosomal dominant hypercholesterolemia identified in the Lipigen Centre of Palermo. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2016 Vol. 7(4):111-112
9. Altieri GI, Spina R, Noto D, Ingrassia V, Valenti V, **Giammanco A**, Fayer F, Misiano G, Scrimali C, Ganci A, Barbagallo CM, Cefalù AB, Averna MR. Clinical and genetic features of 2 patients with severe hypertriglyceridemia due to a mutation in GPIHBP1 gene. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2016; 7(4):88.
10. Ingrassia I, Zambon A, Spina R, Zambon S, Bertocco S, **Giammanco A**, Cefalù AB, Altieri GI, Noto D, Scrimali C, Misiano G, Fayer F, Valenti V, Ganci A, Barbagallo CM, and Averna MR. Familial hypobetalipoproteinemia: analysis by next generation sequencing and identification of a novel frameshift mutation in the APOB gene. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2016; 7(4):115
11. Spina R, Cefalù AB, Noto D, Ingrassia V, Valenti V, **Giammanco A**, Fayer F, Misiano G, Scrimali C, Altieri GI, Ganci A, Barbagallo CM, Averna MR. Identification of a novel LMF1 nonsense mutation responsible for severe hypertriglyceridemia by targeted next-generation sequencing. *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2016; 7(4):133.
12. Canino B, Noto D, Paternò V, Fertitta E, Hopps E, Brocato F, **Giammanco A**, Averna M, Squatrito R. Pulmonary embolism in an emergency care unit of Southern Italy: Evaluation of predictive factors from clinical history and physical exam *European Respiratory Journal* 48 (suppl 60):PA356 Sep 2016
13. Ajit R, Srivastava K, Cefalù AB, Noto D, Panno D, **Giammanco A**, Averna MR. Lack of Correlation Between HDL Level and Fecal Cholesterol in Multiple Mouse Models Suggests Importance of HDL Functionality in Atherosclerosis Attenuation. *Circulation* 2015;132:A9805
14. Blanc V, Klos CL, **Giammanco A**, Montenegro G, Xie Y, Kennedy S, Luo J, Chang S, Nalbantoglu I, Hla T, Dharmarajan S, Davidson NO. 294 Conditional Intestine-Specific HuR Deletion (HuR-IKO) Modulates Distinct Wnt-Dependent and Independent Pathways of Proliferation and Apoptosis With No Effect on Ileal ASBT Expression or Bile Acid Metabolism. *Gastroenterology* 146(5):S-70, 2014
15. **Giammanco A**, Blanc V, Montenegro G, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Nalbantoglu I, Hla T, Davidson NO. Conditional Intestine-Specific HuR Deletion (HuR-Iko) Modifies Epithelial Growth, Response to Injury and Tumorigenesis. *Gastroenterology* 144(5):S-50, 2013
16. Montenegro G, **Giammanco A**, Blanc V, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Nalbantoglu I, Hla T, Davidson NO. Conditional Intestinal-Epithelial Specific HuR Deletion Modifies Murine Intestinal Tumorigenesis. *Gastroenterology* 144(5):S-833, 2013

## PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE IN ESTENSO

<b>N pubblicazioni in estenso censite Scopus e/o Pubmed con IF</b>	<b>5 years IF Totale</b>	<b>5 years IF Medio</b>	<b>hi-index (Scopus)</b>	<b>Numero citazioni (Scopus)</b>	<b>hi-index (Google Scholar)</b>	<b>Numero citazioni (Google Scholar)</b>
51	256,1548	5,516	14	624	16	1053

- 1.** **Giammanco, A.**, Spina, R., Cefalù, A.B., Averna, M. APOC-III: a Gatekeeper in Controlling Triglyceride Metabolism. *Current Atherosclerosis Reports*. 2023, 25(3), pp. 67–76
- 2.** Gagliardo, C.M., Noto, D., **Giammanco, A.**, Cefalù, A.B., Averna, M. Statin-induced autoimmune myositis: a proposal of an “experience-based” diagnostic algorithm from the analysis of 69 patients. *Internal and Emergency Medicine*. 2023, 18(4), pp. 1095–1107
- 3.** Larrey, D., D'Erasmus, L., O'Brien, S., Pisciotta, L., Bertolini, S. et al (tra cui **Giammanco A.**). Long-term hepatic safety of lomitapide in homozygous familial hypercholesterolaemia. *Liver International*. 2023, 43(2), pp. 413–423
- 4.** Gagliardo, C.M., Noto, D., **Giammanco, A.**, Cefalù, A.B., Averna, M. An unusual case of chronic diarrhea: a case report. *Internal and Emergency Medicine*. 2022, 17(8), pp. 2343–2347
- 5.** Noto D, Petta S, **Giammanco A**, Spina R, Cabibbi D, Porcasi R, Caldarella R, Ciaccio M, Muratore R, Cefalù AB, Craxi A, Averna A. Lifestyle versus ezetimibe plus lifestyle in patients with biopsy-proven non-alcoholic steatohepatitis (LISTEN): A double-blind randomised placebo-controlled trial. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2022 Jan 29;S0939-4753(22)00041-2. doi: 10.1016/j.numecd.2022.01.024 **5-years IF: 4.379**
- 6.** Cefalù, A.B., D'Erasmus, L., Iannuzzo, G., Arca, M., Giammanco A., et al. Averna, M. Efficacy and safety of lomitapide in familial chylomicronaemia syndrome. *Atherosclerosis* 2022, 359, pp. 13–19
- 7.** D'Erasmus, L., **Giammanco, A.**, Suppressa, P., Bertolini, S., Arca, M. et al. Efficacy of Long-Term Treatment of Autosomal Recessive Hypercholesterolemia With Lomitapide: A Subanalysis of the Pan-European Lomitapide Study. *Frontiers in Genetics*, 2022, 13, 937750
- 8.** Tromp TR, Hartgers ML, Hovingh GK, Vallejo-Vaz AJ, Ray K, Soran H, Freiburger T, Bertolini S, Harada-Shiba M, Blom DJ, Raal FJ, Cuchel M, Homozygous Familial Hypercholesterolaemia International Clinical Collaborators (tra cui **Giammanco A.**). Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: retrospective cohort study. *Lancet*. 2022 Feb 19;399(10326):719-728. doi: 10.1016/S0140-6736(21)02001-8. **5 years IF: 50,4138**
- 9.** Palumbo, M., **Giammanco, A.**, Purrello, F., Adorni, M.P., Scicali, R. et al. Effects of PCSK9 inhibitors on HDL cholesterol efflux and serum cholesterol loading capacity in

familial hypercholesterolemia subjects: a multi-lipid-center real-world evaluation.  
Frontiers in Molecular Biosciences, 2022, 9, 925587

10. Cefalù, A.B., Spina, R., Noto, D., **Giammanco A**, Tarugi, P., Averna, M.R. Comparison of two polygenic risk scores to identify non-monogenic primary hypocholesterolemias in a large cohort of Italian hypocholesterolemic subjects: Polygenic hypocholesterolemias. *Journal of Clinical Lipidology* 2022, 16(4), pp. 530–537
11. Noto, D., Spina, R., **Giammanco, A.**, Cefalù, A.B., Averna, M. Diagnosis of familial hypercholesterolemia in a large cohort of Italian genotyped hypercholesterolemic patients. *Atherosclerosis*, 2022, 347, pp. 63–67
12. D'Erasmus L, Steward K, Cefalù AB, Di Costanzo A, Boersma E, Bini S, Arca M, van Lennep JR, Italian and European Working Group on Lomitapide in HoFH (tra cui **Giammanco A**). EFFICACY AND SAFETY OF LOMITAPIDE IN HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA: THE PAN-EUROPEAN RETROSPECTIVE OBSERVATIONAL STUDY. *Eur J Prev Cardiol.* 2021 Dec 31;zwab229. doi: 10.1093/eurjpc/zwab229. **IF: 7.804**
13. Mattina A, Geraci G, Zammuto M, Maida C, **Giammanco A**, Nardi E, Tuzzolino F, Averna M, Cottone S, Mulè G. Resistive index of ophthalmic artery as an imaging biomarker of hypertension-related vascular and kidney damage. *Biomark Med.* 2021 Sep;15(13):1155-1166. doi: 10.2217/bmm-2020-0829. **IF: 2.851**
14. D'Erasmus L, Gallo A, Cefalù AB, Di Costanzo A, Saheb S, **Giammanco A**, Averna M, Buonaiuto A, Iannuzzo G, Fortunato G, Puja A, Montalcini T, Pavanello C, Calabresi L, Vigna GB, Bucci M, Bonomo K, Nota F, Sampietro T, Sbrana F, Suppressa P, Sabbà C, Fimiani F, Cesaro A, Calabrò P, Palmisano S, D'Addato S, Pisciotta L, Bertolini S, Bittar R, Kalmykova O, Béliard S, Carrié A, Arca M, Bruckert E. Long-term efficacy of lipoprotein apheresis and lomitapide in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia (HoFH): a cross-national retrospective survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Sep 8;16(1):381. doi: 10.1186/s13023-021-01999-8. **IF: 4.839**
15. **Giammanco A**, Noto D, Barbagallo CM, Nardi E, Caldarella R, Ciaccio M, Averna MR, Cefalù AB. Hyperalphalipoproteinemia and Beyond: The Role of HDL in Cardiovascular Diseases. *Life (Basel).* 2021 Jun 18;11(6):581. doi: 10.3390/life11060581. **IF: 3.817**
16. Cefalù AB, **Giammanco A**, Noto D, Spina R, Cabibi D, Barbagallo CM, Averna M. Effectiveness and safety of lomitapide in a patient with familial chylomicronemia syndrome. *Endocrine.* 2021 Feb;71(2):344-350. doi: 10.1007/s12020-020-02506-y. **5 years IF: 3.019**

17. Barbagallo CM, Cefalù AB, **Giammanco A**, Noto D, Caldarella R, Ciaccio M, Averna MR, Nardi E. Lipoprotein Abnormalities in Chronic Kidney Disease and Renal Transplantation. *Life (Basel)*. 2021 Apr 5;11(4):315. doi: 10.3390/life11040315.  
*5 years IF: IF: 3.817*
18. Noto D, Cefalù AB, Martinelli N, **Giammanco A**, Spina R, Barbagallo CM, Caruso M, Novo S, Sarullo F, Pernice V, Brucato F, Ingrassia V, Fayer F, Altieri GI, Scimali C, Misiano G, Olivieri O, Girelli D, Averna MR. rs629301 CELSR2 polymorphism confers a ten-year equivalent risk of critical stenosis assessed by coronary angiography. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2021 May 6;31(5):1542-1547. doi: 10.1016/j.numecd.2021.01.018.  
*5 years IF: 3.758*
19. **Giammanco A**, Spina R, Fayer F, Barbagallo CM, Noto D, Cefalù AB, Averna MR. Lack of phenotypic additive effect of familial defective apolipoprotein B3531 in familial hypercholesterolaemia. *Intern Med J*. 2021 Apr;51(4):585-590. doi: 10.1111/imj.15275.  
*5 years IF: 1.886*
20. Noto D, **Giammanco A**, Spina R, Fayer F, Cefalù AB, Averna MR. DeepSRE: Identification of sterol responsive elements and nuclear transcription factors Y proximity in human DNA by Convolutional Neural Network analysis. *PLoS One*. 2021 Mar 4;16(3):e0247402. doi: 10.1371/journal.pone.0247402. *5 years IF: 3.226*
21. Nardi E, Mulè G, **Giammanco A**, Mattina A, Geraci G, Nardi C, Averna M. Left ventricular hypertrophy in chronic kidney disease: A diagnostic criteria comparison. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2021 Jan 4;31(1):137-144. doi: 10.1016/j.numecd.2020.08.028.  
*5 years IF: 3.758*
22. Casula M, Gazzotti M, Bonaiti F, OImastroni E, Arca M, Averna M, Zambon A, Catapano AL; **PROSISA Study Group (A. Giammanco)**. Reported muscle symptoms during statin treatment amongst Italian dyslipidaemic patients in the real-life setting: the PROSISA Study. *J Intern Med*. 2020 Dec 1. doi: 10.1111/joim.13219. Online ahead of print. *5 years IF: 7.315*
23. Pennisi G, Celsa C, **Giammanco A**, Spatola F, Petta S. The Relevance of Noninvasive Tools To Assess Fibrosis in Non-Alcoholic Fatty Liver Disease. *Curr Pharm Des*. 2020;26(32):3928-3938. doi: 10.2174/1381612826666200521133307.  
*5 years IF:2.575*
24. Noto D, Di Gaudio F, Altieri IG, Cefalù AB, Indelicato S, Fayer F, Spina R, Scimali C, **Giammanco A**, Mattina A, Indelicato S, Greco M, Bongiorno D, Averna M. Automated untargeted stable isotope assisted lipidomics of liver cells on high glucose shows alteration of sphingolipid kinetics. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Biol Lipids*. 2020 Jun;1865(6):158656. doi: 10.1016/j.bbalip.2020.158656..  
*5 years IF:5.227*
25. Valenti V, Noto D, **Giammanco A**, Fayer F, Spina R, Altieri GI, Ingrassia V, Scimali C, Barbagallo CM, Brucato F, Misiano G, Cefalù AB, Averna M. PCSK9-D374Y mediated

LDL-R degradation can be functionally inhibited by EGF-A and truncated EGF-A peptides: An in vitro study. *Atherosclerosis*. 2020 Jan;292:209-214. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2019.09.009.

*5 years IF:4.639*

26. Pennisi, G., Celsa, C., **Giammanco, A.**, Spatola, F., Petta, S. The burden of hepatocellular carcinoma in non-alcoholic fatty liver disease: Screening issue and future perspectives. *Int J Mol Sci*. 2019 Nov 9;20(22):5613. doi: 10.3390/ijms20225613.

*5 years IF: 4.653*

27. Mattina A, **Giammanco A**, Giral P, Rosenbaum D, Carrié A, Cluzel P, Redheuil A, Bittar R, Béliard S, Noto D, Quartarone A, Averna M, Bruckert É, Gallo A. Polyvascular subclinical atherosclerosis in familial hypercholesterolemia: The role of cholesterol burden and gender. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2019 Dec;29(12):1431.

doi: 10.1016/j.numecd.2019.09.014.

*5 years IF:3.758*

28. Buscemi S, Noto D, Buscemi C, Barile AM, Rosafio G, Settapani V, **Giammanco A**, Averna M. Resting energy expenditure and substrate oxidation in malnourished patients with type 1 glycogenosis. *J Clin Endocrinol Metab*. 2019 Nov 1;104(11):5566-5572.

doi: 10.1210/jc.2019-00585.

*5 years IF:5.96*

29. Nardi E, Mulè G, Nardi C, Geraci G, **Giammanco A**, Bentivegna R, Averna M. Is echocardiography mandatory for patients with chronic kidney disease? *Intern Emerg Med*. 2019 Sep;14(6):923-929. doi: 10.1007/s11739-019-02028-0.

*5 years IF:2.223*

30. **Giammanco A**, Cefalù AB, Noto D, Averna MR. Therapeutic options for homozygous familial hypercholesterolemia: the role of Lomitapide. *Curr Med Chem*. 2020;27(23):3773-3783. doi: 10.2174/0929867326666190121120735.

*5 years IF:3.693*

31. Noto D, **Giammanco A**, Barbagallo CM1, Cefalù AB, Averna MR. Anti-PCSK9 treatment: is ultra-low low-density lipoprotein cholesterol always good? *Cardiovasc Res*. 2018 Oct 1;114(12):1595-1604. doi: 10.1093/cvr/cvy144.

*5 years IF:6.86*

32. Licata A, **Giammanco A**, Minissale MG, Pagano S, Petta S, Averna M. Liver and statins: a critical appraisal of the evidence. *Curr Med Chem*. 2018;25(42):5835-5846.

doi: 10.2174/0929867325666180327095441.

*5 years IF: 3,797*

33. Basili S, Raparelli V, Napoleone L, Talerico G, Corazza GR, Perticone F, Sacerdoti D, Andriulli A, Licata A, Pietrangelo A, Picardi A, Raimondo G, Violi F, PRO-LIVER Collaborators (tra cui **A. Giammanco**). Platelet Count Does Not Predict Bleeding in Cirrhotic Patients: Results from the PRO-LIVER Study. *Am J Gastroenterol*. 2018 Mar;113(3):368-375. doi: 10.1038/ajg.2017.457.

*5 years IF: 11.249*

34. Raparelli V, Pastori D, Pignataro SF, Vestri AR, Pignatelli P, Cangemi R, Proietti M, Davì G, Hiatt WR, Lip GYH, Corazza GR, Perticone F, Violi F, Basili S; ARAPACIS Study Collaborators (tra cui **A. Giammanco**). Major adverse cardiovascular events in non-valvular atrial fibrillation with chronic obstructive pulmonary disease: the ARAPACIS study. *Intern Emerg Med*. 2018 Aug;13(5):651-660. doi: 10.1007/s11739-018-1835-9.  
**5 years IF: 2,223**
35. Spina R, Noto D, Barbagallo CM, Monastero R, Ingrassia V, Valenti V, Baschi R, Pipitone A, **Giammanco A**, La Spada MP, Misiano G, Scrimali C, Cefalù AB, Averna MR. Genetic epidemiology of autosomal recessive hypercholesterolemia in Sicily: Identification by next-generation sequencing of a new kindred. *J Clin Lipidol*. 2018;12(1):145-151. doi: 10.1016/j.jacl.2017.10.014  
**5 years IF: 4,08**
36. Angelico F, Corradini SG, Pastori D, Fargion S, Fracanzani AL, Angelico M, Bolondi L, Tozzi G, Pujatti PL, Labbadia G, Corazza GR, Averna M, Perticone F, Croce G, Persico M, Bucci T, Baratta F, Polimeni L, Del Ben M, Violi F; **LAL-Cirrhosis Collaborative Research Group** (tra cui **A. Giammanco**) . Severe reduction of blood lysosomal acid lipase activity in cryptogenic cirrhosis: A nationwide multicentre cohort study *Atherosclerosis*. 2017;262:179-184. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2017.03.038  
**5 years IF: 4,639**
37. D'Erasmo L, Cefalù AB, Noto D, **Giammanco A**, Averna M, Pintus P, Medde P, Vigna GB, Sirtori C, Calabresi L, Pavanello C, Bucci M, Sabbà C, Suppressa P, Natale F, Calabrò P, Sampietro T, Bigazzi F, Sbrana F, Bonomo K, Sileo F, Arca M. Efficacy of Lomitapide in the Treatment of Familial Homozygous Hypercholesterolemia: Results of a Real-World Clinical Experience in Italy. *ADV THER*. 2017;34(5):1200-1210 doi: 10.1007/s12325-017-0531-x  
**5 years IF: 3.558**
38. Cefalù AB, Spina R, Noto D, Ingrassia V, Valenti V, **Giammanco A**, Fayer F, Misiano G, Cocorullo G, Scrimali C, Palesano O, Altieri GI, Ganci A, Barbagallo CM, Averna MR. Identification of a novel LMF1 nonsense mutation responsible for severe hypertriglyceridemia by targeted next-generation sequencing. *J CLIN LIPIDOL*. 2017;11(1):272-281.e8 doi: 10.1016/j.jacl.2017.01.003.  
**5 years IF: 4,08**
39. Noto D, Canino B, Vieni S, Graceffa G, Paternò V, Hopps E, Fertitta E, Tinaglia M, Brocato F, **Giammanco A**, Urso C, Cardella A, Averna MR, Squatrito R. Pulmonary embolism in an emergency care unit: Evaluation of predictive factors from clinical history and physical exam *Acta Medica Mediterranea*, 2016, 32: 1857-1863. Doi: 10.19193/0393-6384\_2016\_6\_174  
**5 years IF: 0,253**
40. Noto D, Cefalù AB, Barbagallo CM, Ganci A, Cavera G, Fayer F, Palesano O, Spina R, Valenti V, Altieri GI, Caldarella R, **Giammanco A**, Termini R, Burrascano M, Crupi G, Falletta A, Scafidi V, Sbordone D, La Seta F, Averna MR; Ventimiglia Heart Study Group. Baseline metabolic disturbances and the twenty-five years risk of incident cancer

in a Mediterranean population. *NUTR METAB CARDIOVASC DIS*. 2016;26(11):1020-1025.  
doi: 10.1016/j.numecd.2016.07.003

*5 years IF: 3,758*

41. Violi F, Corazza GR, Caldwell SH, Perticone F, Gatta A, Angelico M, Farcomeni A, Masotti M, Napoleone L, Vestri A, Raparelli V, Basili S, PRO-LIVER Collaborators (tra cui **Giammanco A**). Portal vein thrombosis relevance on liver cirrhosis: Italian Venous Thrombotic Events Registry. *Intern Emerg Med*. 2016 Dec;11(8):1059-1066. doi: 10.1007/s11739-016-1416-8. *5-years IF: 3.168*
42. Cefalù AB, Spina R, Noto D, Valenti V, Ingrassia V, **Giammanco A**, Panno MD, Ganci A, Barbagallo CM, Averna MR. Novel CREB3L3 Nonsense Mutation in a Family With Dominant Hypertriglyceridemia. *ARTERIOSCLER THROMB VASC BIOL*. 2015;35(12):2694-9. doi: 10.1161/ATVBAHA.115.306170  
*5 years IF: 6,253*
43. Di Bona D, Cefalù AB, Scirè E, Lima GM, Rizzo CM, **Giammanco A**, Barbagallo CM, Averna MR, Rizzo S, Caruso C. Albumin versus solvent/detergent-treated pooled plasma as replacement fluid for long-term plasma exchange therapy in a patient with primary hypertriglyceridemia and recurrent hyperlipidemic pancreatitis. *TRANSFUSION*. 2016;56(3):755-60. doi: 10.1111/trf.13400  
*5 years IF: 2,932*
44. **Giammanco A**, Cefalù AB, Noto D, Averna MR. The pathophysiology of intestinal lipoprotein production. *FRONT PHYSIOL*. 2015 Mar 20;6:61.  
doi: 10.3389/fphys.2015.00061.  
*5 years IF: 3.697*
45. Soresi M, Giannitrapani L, Noto D, Terranova A, Campagna ME, Cefalù AB, **Giammanco A**, Montalto G. Effects of steatosis on hepatic hemodynamics in patients with metabolic syndrome. *ULTRASOUND MED BIOL*. 2015;41(6):1545-52  
doi: 10.1016/j.ultrasmedbio.2015.01.020  
*5 years IF: 2,573*
46. Proietti M, Calvieri C, Malatino L, Signorelli S, Corazza GR, Perticone F, Vestri AR, Loffredo L, Davi' G, Violi F, Basili S; **ARAPACIS** (Atrial Fibrillation Registry for Ankle-Brachial Index Prevalence Assessment-Collaborative Italian Study) **STUDY INVESTIGATORS** (tra cui **A. Giammanco**). Relationship between carotid intima-media thickness and non valvular atrial fibrillation type. *Atherosclerosis*. 2015;238(2):350-5. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2014.12.022  
*5 years IF: 4,639*
47. **Giammanco A**, Blanc V, Montenegro G, Klos C, Xie Y, Kennedy S, Luo J, Chang SH, Hla T, Nalbantoglu I, Dharmarajan S, Davidson NO. Intestinal epithelial HuR modulates distinct pathways of proliferation and apoptosis and attenuates small intestinal and colonic tumor development. *Cancer Res*. 2014;74(18):5322-35. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-14-0726  
*5 years IF: 9,883*
48. Violi F, Davi G, Hiatt W, Lip GY, Corazza GR, Perticone F, Proietti M, Pignatelli P, Vestri AR, Basili S; ARAPACIS Study Investigators (tra cui **A. Giammanco**).

Prevalence of peripheral artery disease by abnormal ankle-brachial index in atrial fibrillation: implications for risk and therapy” *J Am Coll Cardiol.* 2013;62(23):2255-6.  
doi: 10.1016/j.jacc.2013.07.035  
**5 years IF: 19,035**

**49.** F. De Nicola, I. Pepe, A. Agrusa, G. Cusumano, S. Buccheri, F. Scozzari, F. Adragna, E. Costanzo Gaglio, A.C. Foraci, **A. Giammanco**, L. Vassallo, G. Gulotta, E. Carmina. Body composition of individual with polycystic ovary syndrome. *Acta Medica Mediterranea* 2009;25(1);11-17  
**5 years IF: 0,253**

**50.** I. Pepe, A. Agrusa, M.R. Rinella, E. Fertitta, P. Gulotta, F. Scozzari, F. Adragna, **A. Giammanco**, L. Vassallo, E.C. Gaglio, G. Cusumano, G. Gulotta. Heterogenous forms of dyslipidemia in women with polycystic ovary syndrome. *Acta Medica Mediterranea* 2008;24(3);133-139.  
**5 years IF: 0,253**

### **Publicazioni in extenso su riviste non indicizzate**

- 1. Giammanco A**, Cefalù AB, Noto D, Averna MR. Iperalfalipoproteinemia e oltre: le HDL sono protettive? *Giornale Italiano dell'Arteriosclerosi* 2020; 11 (4): 36-53
- 2. Giammanco A.** Riduzione della Lipoproteina(a) in soggetti con malattia cardiovascolare. SISAUpdate 2020.
- Cefalù AB, **Giammanco A.** Opzioni terapeutiche nell'ipercolesterolemia familiare omozigote: il ruolo della lomitapide. *HoFHtoday\_2020\_n1\_2*: 4-15
- Cefalù AB, **Giammanco A.** Caso clinico: ARH. *HoFHtoday\_2020\_n1\_2*: 22-24
- Giammanco A.** Terapie innovative nell'ipercolesterolemia familiare omozigote. *MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare – ricerca e innovazione - anno III - n. 3 - ottobre 2019*
- Licata A, **Giammanco A**, Pagano S, Averna M. Esiste la predisposizione genetica alla miopatia ed al danno epatico da statine? *Giornale Italiano dell'Arteriosclerosi* 2016; 7 (2): 82-94
- Giammanco A**, Panno MD, Noto D, Cefalu'AB. “Fisiopatologia della sintesi delle lipoproteine intestinali” *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2015; 6(2):6-22
- Noto D, **Giammanco A**, Panno MD. “La lipoproteina(a): dalla biologia alla clinica” *Giornale Italiano dell'Aterosclerosi* 2014; 5(1):67-79.
- Giammanco A**, Noto D, Averna MR. PCSK9: dalla scoperta al farmaco. *Il Diabete* 2014;3:167-174

**La sottoscritta è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 26 della legge 15/68, nonché degli artt. 46 e 47 del D.P.R. 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, secondo quanto previsto dalla Legge 675/96 del 31 dicembre 1996.**

**Palermo, 25 Agosto 2023**

**Dott.ssa Antonina Giammanco**

## Curriculum vitae della dott.ssa Simona Fecarotta

\*\*\*

### **Fecarotta Simona**

Nata a Napoli, 11 dicembre 1975

CF:

Nazionalità

Residente

Telefono:

e-mail:

### **ESPERIENZA LAVORATIVA**

**01 luglio 2015-oggi:** Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Dipartimento di Pediatria, contratto di specialistica ambulatoriale a tempo indeterminato, con ruolo di dirigente medico - 38 ore settimanali

**1 nov 2010 – 30 giugno 2015:** Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Dipartimento di Pediatria, contratto di specialistica ambulatoriale a tempo determinato, con ruolo di dirigente medico - 38 ore settimanali

**2008-2010:** Telethon Institute of Genetics and Medicine- TIGEM- contratti di collaborazione coordinata e continuativa, ufficio regolatorio

**20 marzo 2008 - 19 giugno 2008:** Azienda Ospedaliera Santobono-Pausilipon presso S.C. di Pediatria Oncologica - contratto di specialistica ambulatoriale con ruolo di dirigente medico - 30 ore settimanali

**1 marzo 2006 - 29 febbraio 2008:** Dipartimento di Pediatria Università di Napoli Federico II (Assegno di Ricerca)-attività di ricerca relativa alla valutazione dell'efficacia e sicurezza di terapie innovative in malattie da accumulo lisosomiale

### **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

28 luglio 1993            Diploma di maturità scientifica con voto 60/60 presso il Liceo Scientifico "Tito Lucrezio Caro" di Napoli

28 luglio 1999            Laurea in Medicina e Chirurgia con voto 110/110 e lode presso Università degli Studi di Napoli "Federico II".  
Tesi di laurea sperimentale dal titolo: *"Espressione della subunità'  $\beta$ 2 del recettore dell'interleuchina-12 nella mucosa intestinale di pazienti con malattia di Crohn"*

2000                        Abilitazione all'esercizio della professione medica nella prima sessione del 2000 con voto 90/90.

20 ottobre 2004 Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Napoli Federico II, con voto 70/70 e lode.

Tesi sperimentale dal titolo: “*Intolleranza alle proteine con lisinuria. Analisi di una casistica*”

29 gennaio 2008 Dottorato di ricerca in “Riproduzione, Sviluppo e Accrescimento dell’uomo” presso dell’Università degli Studi di Napoli “Federico II”.

Tesi di Dottorato dal titolo “*Innovative therapeutic approaches in lysosomal storage disorders*”.

## LINGUE

Madre lingua: italiano

Buona conoscenza dell’inglese (lettura, scrittura, espressione orale)

## ELENCO DI PUBBLICAZIONI DELLA DOTT.SSA SIMONA FECAROTTA:

Cucchiara S, Ciccimarra E, Iula VD, Montisci A, Boccia G, **Fecarotta S**, De Vizia B. *La terapia nutrizionale della malattia di Crohn*. Rivista Italiana di Pediatria; 1997, 23, (6):993-1001

Cucchiara S, Franco MT, de Magistris TM, Iula VD, **Fecarotta S**. *La malattia da reflusso gastroesofageo nel bambino: un disordine peptico o motorio?* Bambini e Nutrizione; 1997, 4(3):92-96

Cucchiara S, Boccia G, Gaudiello G, **Fecarotta S**. *Cisapride Treatment of Gastrointestinal Motility Disorders in Children*. Motility; 1999, 45:11-14.

Cucchiara S, Celentano L, de Magistris T, Montisci A, Iula VD, **Fecarotta S**. *Colonoscopy and technetium-99 wire cell scan in children with suspected inflammatory bowel disease*. J Pediatr 1999 Dec;135(6):727-32.

**Fecarotta S**, Cucchiara S. *Esiste una diagnosi sierologica delle Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali (MICI)?* Bollettino SIGEP;1999, 7(1):2-4

Cucchiara S, Boccia G, Gaudiello G, **Fecarotta S**. *Trattamento medico della motilità gastrointestinale nel bambino*. Il Progresso Medico;1999, 55 (35), suppl.

Cucchiara S, Borrelli O, Salvia G, Iula VD, **Fecarotta S**, Gaudiello G, Boccia G, Annese V. *A Normal Gastrointestinal Motility Excludes Chronic Intestinal Pseudo-obstruction in Children*. Dig Dis Sci. 2000;45(2): 258-64

Cucchiara S, **Fecarotta S**, Gaudiello G, Terrin G. *Le malattie infiammatorie croniche nel bambino*. Minerva Pediatr. 2000; 52(9): 445-50

Maiuri MC, De Stefano D, Mele G, **Fecarotta S**, Greco L, Troncone R, Carnuccio R. *Nuclear factor kappa B is activated in small intestinal mucosa of celiac patients*. J Mol Med. 2003;81(6):373-9

Berni Canani R, Romano MT, Greco L, Terrin G, Sferlazzas C, Barbino A, Fontana M, Roggero P, Guariso G, De Angelis G, **Fecarotta S**, Polito G and Cucchiara S. *Effects of*

disease activity on *Saccharomyces cerevisiae* antibodies. Implications for diagnosis and follow-up of children with Crohn's disease. *Inflamm Bowel Dis*. 2004; 10 (3): 227 – 232

Parenti G, Melis D, Rossi M, **Fecarotta S**. *Novità nel campo delle malattie metaboliche ereditarie*. *Prospettive in Pediatria*. 2005; 35: 181-192

**Fecarotta S**, Parenti G, Vajro P, Zuppaldi A, Della Casa R, Carbone, Correrà A, Torre G, Riva S, Dionisi-Vici C, Santorelli FM, Andria G. *HHH syndrome (Hyperornitinemia, Hyeprammonemia, Homocitrullinuria), with fulminant hepatitis-like presentation*. *J Inherit Metab Dis*, 2006; 29: 186-189

Esposito V, Lettieri T, **Fecarotta S**, Sebastio G, Parenti G, Salerno MC. *Growth hormone deficiency in a patient with lysinuric protein intolerance*. *Eur J Pediatr* 2006; 165: 763-766

**S. Fecarotta**, G. Andria. *Hematological manifestations in inborn errors of metabolism*. *Ital J Pediatr* 2006; 32: 241-250.

Fancello T, Dardis A, Rosano C, Tarugi P, Tappino B, Zampieri S, Pinotti E, Corsolini F, **Fecarotta S**, D'Amico A, Di Rocco M, Uziel G, Calandra S, Bembi B, Filocamo M. *Molecular analysis of NPC1 and NPC2 gene in 34 Niemann-Pick C Italian patients: identification and structural modeling of novel mutations*. *Neurogenetics*. 2009;10(3):229-39.

**Fecarotta S**, Amitrano M, Romano A, Della Casa R, Bruschini D, Astarita L, Parenti G, Andria G. *The videofluoroscopic swallowing study shows a sustained improvement of dysphagia in children with Niemann-Pick disease type C after therapy with miglustat*. *Am J Med Genet A*. 2011 Feb 22. doi: 10.1002/ajmg.a.33847. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 21344635.

Gargiulo A, Testa F, Rossi S, Di Iorio V, **Fecarotta S**, de Berardinis T, Iovine A, Magli A, Signorini S, Fazzi E, Galantuomo MS, Fossarello M, Montefusco S, Ciccodicola A, Neri A, Macaluso C, Simonelli F, Surace EM. *Molecular and clinical characterization of albinism in a large cohort of Italian patients*. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2011 Mar 14;52(3):1281-9. Print 2011 Mar. PubMed PMID: 20861488.

Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Astarita L, Barone R, Concolino D, Di Rocco M, Donati MA, **Fecarotta S**, Ficcadenti A, Fiumara A, Furlan F, Giovannini I, Lilliu F, Mardari R, Polonara G, Procopio E, Rampazzo A, Rossi A, Sanna G, Parini R, Scarpa M. *Brain and spine MRI features of Hunter disease: frequency, natural evolution and response to therapy*. *J Inherit Metab Dis*. 2011 Apr 5.

Testa F, Surace EM, Rossi S, Marrocco E, Gargiulo A, Di Iorio V, Ziviello C, Nesti A, **Fecarotta S**, Bacci ML, Giunti M, Corte MD, Banfi S, Auricchio A, Simonelli F. *Evaluation of Italian Patients with Leber Congenital Amaurosis due to AIPL1 Mutations Highlights the Potential Applicability of Gene Therapy*. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2011 Apr 7.

Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Polonara G, Parini R, Scarpa M; *Italian MPS Neuroimaging Study Group*. *Closed Meningo(encephalo)cele: a new feature in Hunter syndrome*. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2012;33(5):873-7.

**Fecarotta S**, Ascione S, Montefusco G, Della Casa R, Villari P, Romano A, Del Giudice E, Andria G, Parenti G. *Improvement of dysphagia in a child affected by Pompe disease treated with enzyme replacement therapy*. *Ital J Pediatr*. 2013;39(1):30.

Parenti G, **Fecarotta S**, la Marca G, Rossi B, Ascione S, Donati MA, Morandi LO, Ravaglia S, Pichiecchio A, Ombrone D, Sacchini M, Pasanisi MB, De Filippi P, Danesino C, Della Casa R, Romano A, Mollica C, Rosa M, Agovino T, Nusco E, Porto C, Andria G.

*A Chaperone Enhances Blood  $\alpha$ -Glucosidase Activity in Pompe Disease Patients Treated With Enzyme Replacement Therapy.* Mol Ther. 2014;22(11):2004-12.

Parenti G, Moracci M, **Fecarotta S**, Andria G. *Pharmacological chaperone therapy for lysosomal storage diseases.* Future Med Chem. 2014 Jun;6(9):1031-45.

**Fecarotta S**, Romano A, Della Casa R, Del Giudice E, Bruschini D, Mansi G, Bembi B, Dardis A, Fiumara A, Di Rocco M, Uziel G, Ardisson A, Roccatello D, Alpa M, Bertini E, D'Amico A, Dionisi-Vici C, Deodato F, Caviglia S, Federico A, Palmeri S, Gabrielli O, Santoro L, Filla A, Russo C, Parenti G, Andria G. *Long term follow-up to evaluate the efficacy of miglustat treatment in Italian patients with Niemann-Pick disease type C.* Orphanet J Rare Dis. 2015;10:22.

Ferla R, Claudiani P, Savarese M, Kozarsky K, Parini R, Scarpa M, Donati MA, Sorge G, Hopwood JJ, Parenti G, **Fecarotta S**, Nigro V, Sivri HS, Van Der Ploeg A, Andria G, Brunetti-Pierri N, Auricchio A. *Prevalence of anti-adenovirus serotype 8 neutralizing antibodies and arylsulfatase B cross-reactive immunologic material in mucopolysaccharidosis VI patient candidates for a gene therapy trial.* Hum Gene Ther. 2015;26(3):145-52.

Pichiecchio A, Rossi M, Cinnante C, Colafati GS, De Icco R, Parini R, Menni F, Furlan F, Burlina A, Sacchini M, Donati MA, **Fecarotta S**, Casa RD, Deodato F, Taurisano R, Di Rocco M. *Muscle MRI of classic infantile Pompe patients: Fatty substitution and edema-like changes.* Muscle Nerve. 2017;55(6):841-848.

**Fecarotta S**, Gasperini S, Parenti G. *New treatments for the mucopolysaccharidoses: from pathophysiology to therapy.* Ital J Pediatr. 2018;44(Suppl 2):124. doi: 10.1186/s13052-018-0564-z. PMID: 30442204; PMCID: PMC6238257.

**Fecarotta S**, Gragnaniello V, Della Casa R, Romano A, Raiano E, Torella A, Savarese M, Nigro V, Strisciuglio P, Andria G, Parenti G. *Steroid therapy in an alpha-dystroglycanopathy due to GMPPB gene mutations: A case report.* Neuromuscul Disord. 2018;28(11):956-960.

Tarallo A, Carissimo A, Gatto F, Nusco E, Toscano A, Musumeci O, Coletta M, Karali M, Acampora E, Damiano C, Minopoli N, **Fecarotta S**, Della Casa R, Mongini T, Vercelli L, Santoro L, Ruggiero L, Deodato F, Taurisano R, Bembi B, Dardis A, Banfi S, Pijnappel WWP, van der Ploeg AT, Parenti G. *microRNAs as biomarkers in Pompe disease.* Genet Med. 2019;21(3):591-600.

Di Dato F, Spadarella S, Puoti MG, Caprio MG, Pagliardini S, Zuppaldi C, Vallone G, **Fecarotta S**, Esposito G, Iorio R, Parenti G, Spagnuolo MI. *Daily Fructose Traces Intake and Liver Injury in Children with Hereditary Fructose Intolerance.* Nutrients. 2019;11(10):2397. doi: 10.3390/nu11102397.

Villani GRD, Albano L, Caterino M, Crisci D, Di Tommaso S, **Fecarotta S**, Fisco MG, Frisso G, Gallo G, Mazzaccara C, Marchese E, Nolano A, Parenti G, Pecce R, Redi A, Salvatore F, Strisciuglio P, Turturo MG, Vallone F, Ruoppolo M. *Hypermethioninemia in Campania: Results from 10 years of newborn screening.* Mol Genet Metab Rep. 2019;21:100520.

Pereira CS, Pérez-Cabezas B, Ribeiro H, Maia ML, Cardoso MT, Dias AF, Azevedo O, Ferreira MF, Garcia P, Rodrigues E, Castro-Chaves P, Martins E, Aguiar P, Pineda M, Amraoui Y, **Fecarotta S**, Leão-Teles E, Deng S, Savage PB, Macedo MF. *Lipid Antigen*

*Presentation by CD1b and CD1d in Lysosomal Storage Disease Patients*. Front Immunol. 2019;10:1264.

Gragnaniello V, **Fecarotta S**, Pecoraro A, Tarallo A, Catzola A, Spadaro G, Parenti G, Della Casa R. Desensitization of two young patients with infantile-onset Pompe disease and severe reactions to alglucosidase alfa. *Neurol Sci*. 2019 Jul;40(7):1453-1455. doi: 10.1007/s10072-019-03744-3. Epub 2019 Feb 18. PMID: 30778879.

Dardis A, Zampieri S, Gellera C, Carrozzo R, Cattarossi S, Peruzzo P, Dariol R, Sechi A, Deodato F, Caccia C, Verrigni D, Gasperini S, Fiumara A, **Fecarotta S**, Carecchio M, Filosto M, Santoro L, Borroni B, Bordugo A, Brancati F, Russo CV, Di Rocco M, Toscano A, Scarpa M, Bembi B. Molecular Genetics of Niemann-Pick Type C Disease in Italy: An Update on 105 Patients and Description of 18 NPC1 Novel Variants. *J Clin Med*. 2020 Mar 3;9(3):679. doi: 10.3390/jcm9030679. PMID: 32138288; PMCID: PMC7141276.

**Fecarotta S**, Tarallo A, Damiano C, Minopoli N, Parenti G. *Pathogenesis of mucopolysaccharidoses, an Update*. *Int J Mol Sci*. 2020;21(7):2515.

Alagia M, Cappuccio G, Torella A, D'Amico A, Mazio F, Romano A, **Fecarotta S**, Casari G, Nigro V; TUDP, Brunetti-Pierri N. *Cavitating and tigroid-like leukoencephalopathy in a case of NDUFA2-related disorder*. *JIMD Rep*. 2020;52(1):11-16.

Brunetti-Pierri N, **Fecarotta S**, Staiano A, Strisciuglio P, Parenti G. *Ensuring continuity of care for children with inherited metabolic diseases at the time of COVID-19: the experience of a metabolic unit in Italy*. *Genet Med*. 2020 Jul;22(7):1178-1180.

Belfiore MP, Iacobellis F, Acampora E, Caiazza M, Rubino M, Monda E, Magaldi MR, Tarallo A, Sasso M, De Pasquale V, Grassi R, Cappabianca S, Calabrò P, **Fecarotta S**, Esposito S, Esposito G, Pisani A, Pavone LM, Parenti G, Limongelli G. *Aortopathies in mouse models of Pompe, Fabry and Mucopolysaccharidosis IIIB lysosomal storage diseases*. *PLoS One*. 2020;15(5):e0233050.

Delvecchio M, Rapone B, Simonetti S, **Fecarotta S**, De Carlo G, Favoino E, Loverro MT, Romano AMI, Taurino F, Di Naro E, Gnoni A. *Dietary cholesterol supplementation and inhibitory factor 1 serum levels in two dizygotic Smith-Lemli-Opitz syndrome twins: a case report*. *Ital J Pediatr*. 2020;46(1):161.

Vijay S, Brassier A, Ghosh A, **Fecarotta S**, Abel F, Marulkar S, Jones SA. *Long-term survival with sebelipase alfa enzyme replacement therapy in infants with rapidly progressive lysosomal acid lipase deficiency: final results from 2 open-label studies*. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):13

Vijay S, Brassier A, Ghosh A, **Fecarotta S**, Abel F, Marulkar S, Jones SA. Correction to: *Long-term survival with sebelipase alfa enzyme replacement therapy in infants with rapidly progressive lysosomal acid lipase deficiency: final results from 2 open-label studies*. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):113. Erratum for: *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Jan 6;16(1):13.

Limongelli G, Iucolano S, Monda E, Elefante P, De Stasio C, Lubrano I, Caiazza M, Mazzella M, Fimiani F, Galdo M, De Marchi G, Esposito M, Rubino M, Cirillo A, Fusco A, Esposito A, Trama U, Esposito S, Scarano G, Sepe J, Andria G, Orlando V, Menditto E, Chiodini P; Campania Rare Disease, Iolascon A, Franzese A, Sanduzzi Zamparelli A, Tessitore A, Romano A, Venosa A, Nunzia Olivieri A, Bianco A, La Manna A, Cerbone AM, Spasiano A, Agnese Stanziola A, Colao A, De Bellis A, Gambale A, Toriello A, Tufano A, Ciampa A, Maria Risitano A, Pisani A, Russo A, Volpe A, De Martino B, Amato B, De Fusco C, Piscopo C, Selleri C, Tucci C, Pignata C, Cioffi D, Melis D, Pasquali D, De Brasi D, Spitaleri D, De Brasi D, Russo D, Martellotta D, De Michele E, Varricchio E, Miraglia Del Giudice E,

Coscioni E, Cimino E, Pane F, Tranfa F, Pollio F, Lonardo F, Nuzzi F, Simonelli F, Trojsi F, Habetswallner F, Valentini G, Cerbone G, Parenti G, Tedeschi G, Capasso G, Battista Rossi G, Gaglione G, Sarnelli G, Argenziano G, Bellastella G, De Michele G, Fiorentino G, Spadaro G, Scala I, Santoro L, Zeppa L, Auricchio L, Elio Adinolfi L, Alessio M, Amitrano M, Savanelli MC, Russo MG, Ferrucci MG, Carbone MT, Pellecchia MT, Salerno M, Melone M, Del Donno M, Vitale M, Triggiani M, Della Monica M, Lo Presti M, Tenuta M, Mignogna MD, Schiavulli M, Zacchia M, Brunetti-Pierri N, Iovino P, Moscato P, Iandoli R, Scarpa R, Russo R, Troisi S, Sbordone S, Perrotta S, Fecarotta S, Sampaolo S, Cicalese V. *Diagnostic issues faced by a rare disease healthcare network during Covid-19 outbreak: data from the Campania Rare Disease Registry. J Public Health (Oxf).* 2021; fdab137. doi: 10.1093/pubmed/fdab137. Epub ahead of print. PMID: 33982102; PMCID: PMC8194710.

Rossi A, Miele E, **Fecarotta S**, Veiga-da-Cunha M, Martinelli M, Mollica C, D'Armiento M, Mozzillo E, Strisciuglio P, Derks TGJ, Staiano A, Parenti G. *Crohn disease-like enterocolitis remission after empagliflozin treatment in a child with glycogen storage disease type Ib: a case report.* Ital J Pediatr. 2021;47(1):149.

Casertano A, Rossi A, **Fecarotta S**, Rosanio FM, Moracas C, Di Candia F, Parenti G, Franzese A, Mozzillo E. *An Overview of Hypoglycemia in Children Including a Comprehensive Practical Diagnostic Flowchart for Clinical Use.* Front Endocrinol (Lausanne). 2021;12:684011.

Tarallo A, Damiano C, Strollo S, Minopoli N, Indrieri A, Polishchuk E, Zappa F, Nusco E, **Fecarotta S**, Porto C, Coletta M, Iacono R, Moracci M, Polishchuk R, Medina DL, Imbimbo P, Monti DM, De Matteis MA, Parenti G. *Correction of oxidative stress enhances enzyme replacement therapy in Pompe disease.* EMBO Mol Med. 2021;13(11):e14434.

Schoser B, Roberts M, Byrne BJ, Sitaraman S, Jiang H, Laforêt P, Toscano A, Castelli J, Díaz-Manera J, Goldman M, van der Ploeg AT, Bratkovic D, Kuchipudi S, Mozaffar T, Kishnani PS; **PROPEL Study Group**. *Safety and efficacy of cipaglucosidase alfa plus miglustat versus alglucosidase alfa plus placebo in late-onset Pompe disease (PROPEL): an international, randomised, double-blind, parallel-group, phase 3 trial.* Lancet Neurol. 2021;20(12):1027-1037.

Graganiello V, Deodato F, Gasperini S, Donati MA, Canessa C, **Fecarotta S**, Pascarella A, Spadaro G, Concolino D, Burlina A, Parenti G, Strisciuglio P, Fiumara A, Casa RD. *Immune responses to alglucosidase in infantile Pompe disease: recommendations from an Italian pediatric expert panel.* Ital J Pediatr. 2022 Mar 5;48(1):41.

Cirillo E, Esposito C, Giardino G, Azan G, **Fecarotta S**, Pittaluga S, Ruggiero L, Barretta F, Frisso G, Notarangelo LD, Pignata C. *Case Report: Severe Rhabdomyolysis and Multiorgan Failure After ChAdOx1 nCoV-19 Vaccination.* Front Immunol. 2022 Mar 17;13:845496.

Brunetti-Pierri N, Ferla R, Ginocchio VM, Rossi A, **Fecarotta S**, Romano R, Parenti G, Yildiz Y, Zancan S, Pecorella V, Dell'Anno M, Graziano M, Alliegro M, Andria G, Santamaria F, Brunetti-Pierri R, Simonelli F, Nigro V, Vargas M, Servillo G, Borgia F, Soscia E, Gargaro M, Funghini S, Tedesco N, Le Brun PR, Rupar CA, Prasad C, O'Callaghan M, Mitchell JJ, Danos O, Marteau JB, Galimberti S, Valsecchi MG, Veron P, Mingozi F, Fallarino F, la Marca G, Sivri HS and Auricchio A. *Liver-Directed Adeno-Associated Virus-Mediated Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis Type VI.* NEJM Evidence. 2022, June 6.

Scarpa M, Barbato A, Bisconti A, Burlina A, Concolino D, Deodato F, Di Rocco M, Dionisi-Vici C, Donati MA, Fecarotta S, Fiumara A, Galeone C, Giona F, Giuffrida G, Manna R, Mariani P, Pession A, Scopinaro A, Spada M, Spandonaro F, Trifirò G, Carubbi F, Cappellini

MD. *Acid sphingomyelinase deficiency (ASMD): addressing knowledge gaps in unmet needs and patient journey in Italy-a Delphi consensus*. Intern Emerg Med. 2023 Apr;18(3):831-842. doi: 10.1007/s11739-023-03238-3. Epub 2023 Mar 7. PMID: 36882619.

Rossi A, Turturo M, Albano L, **Fecarotta S**, Barretta F, Crisci D, Gallo G, Perfetto R, Uomo F, Vallone F, Villani G, Strisciuglio P, Parenti G, Frisso G, Ruoppolo M. *Long-term monitoring for short/branched-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: A single-center 4-year experience and open issues*. Front Pediatr. 2022 Sep 6;10:895921.

Alagia M, **Fecarotta S**, Romano A, Parrini E, Auricchio G, Miano MG, Terrone G. *A Novel Splicing SCN2A Mutation in an Adolescent With Low-Functioning Autism, Acute Dystonic Movement Disorder, and Late-Onset Generalized Epilepsy*. Pediatr Neurol. 2023;138:58-61.

Scarpa M, Barbato A, Bisconti A, Burlina A, Concolino D, Deodato F, Di Rocco M, Dionisi-Vici C, Donati MA, **Fecarotta S**, Fiumara A, Galeone C, Giona F, Giuffrida G, Manna R, Mariani P, Pession A, Scopinaro A, Spada M, Spandonaro F, Trifirò G, Carubbi F, Cappellini MD. *Acid sphingomyelinase deficiency (ASMD): addressing knowledge gaps in unmet needs and patient journey in Italy-a Delphi consensus*. Intern Emerg Med. 2023 Apr;18(3):831-842. doi: 10.1007/s11739-023-03238-3. Epub 2023 Mar 7. PMID: 36882619.

Sambri I, Ferniani M, Campostrini G, Testa M, Meraviglia V, de Araujo MEG, Dokládál L, Vilardo C, Monfregola J, Zampelli N, Vecchio Blanco FD, Torella A, Ruosi C, **Fecarotta S**, Parenti G, Staiano L, Bellin M, Huber LA, De Virgilio C, Trepiccione F, Nigro V, Ballabio A. *RagD auto-activating mutations impair MiT/TFE activity in kidney tubulopathy and cardiomyopathy syndrome*. Nat Commun. 2023;14(1):2775. doi: 10.1038/s41467-023-38428-2. PMID: 37188688; PMCID: PMC10185561.

Barretta F, Uomo F, **Fecarotta S**, Albano L, Crisci D, Verde A, Fisco MG, Gallo G, Dottore Stagna D, Pricolo MR, Alagia M, Terrone G, Rossi A, Parenti G, Ruoppolo M, Mazzaccara C, Frisso G. *Contribution of Genetic Test to Early Diagnosis of Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) Deficiency: The Experience of a Reference Center in Southern Italy*. Genes (Basel). 2023;14(5):980. doi: 10.3390/genes14050980. PMID: 37239340; PMCID: PMC10218448.

Di Rocco M, Vici CD, Burlina A, Venturelli F, Fiumara A, **Fecarotta S**, Donati MA, Spada M, Concolino D, Pession A. *Screening for lysosomal diseases in a selected pediatric population: the case of Gaucher disease and acid sphingomyelinase deficiency*. Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):197. doi: 10.1186/s13023-023-02797-0. PMID: 37480063; PMCID: PMC10362631.

**Fecarotta S**, D'Amico A, Di Gennaro S, Alagia M, Rossi A, Zuppaldi C, Parenti G, Terrone G. *Metabolic stroke-like events in a girl with pyruvate dehydrogenase complex deficiency caused by a novel de novo mutation in PDHA1*. Neurol Sci. 2024.

Schoser B, Kishnani PS, Bratkovic D, Byrne BJ, Claeys KG, Díaz-Manera J, Laforêt P, Roberts M, Toscano A, van der Ploeg AT, Castelli J, Goldman M, Holdbrook F, Sitaraman Das S, Wasfi Y, Mozaffar T; **ATB200-07 Study Group**. *104-week efficacy and safety of cipaglucosidase alfa plus miglustat in adults with late-onset Pompe disease: a phase III open-label extension study (ATB200-07)*. J Neurol. 2024 Feb 28. doi: 10.1007/s00415-024-12236-0. Epub ahead of print. PMID: 38418563.

**Data**

**Firma**

10.05.2024

## **Dr. Antonietta Tarallo**

Dr. Tarallo graduated in 2010 in Medical Biotechnology and in 2015 she got her PhD in Clinical and Experimental Medicine at the Department at “Federico II” University, Naples, Italy.

Current position:

Staff biologist, Department of Translational Medical Sciences (DISMET), Federico II University of Naples, Italy

Since the beginning of her training, she worked on lysosomal storage disorders and in particular on Pompe disease at DISMET and the Telethon Institute of Genetics and Medicine. Her research interests are mainly focused on biomarker discovery, characterization of secondary abnormalities and multi-omics approaches to discover the further pathogenetic mechanisms underlying Pompe disease and to find new therapeutic targets.

During her PhD and postdoctoral research Dr. Tarallo was Principal Investigator or collaborated in projects funded public and private agencies (a list of the project is provided below).

Title: “Multi-Omics Biomarker Discovery and Liquid Biopsy in Pompe Disease”

Funding agency: Sparks Therapeutics competitive grant

Role: Principal Investigator

Year: 2020-2022 (205.000\$)

Title: “Pompe Disease: From Pathophysiology to New Therapeutic Targets”

Funding agency: Sparks Therapeutics

Role: co-investigator

Year: 2020-2022

Title: “Characterization of the pathophysiology of three lysosomal storage diseases (Pompe disease, Morquio disease and GM1 gangliosidosis) and identification of novel therapeutic targets”

Funding agency: Ministry of University and Research, Progetti di Rilevanza e Interesse Nazionale (PRIN)

Role: co-investigator

Year: 2023-2025

Title: “Systematic analysis of transcriptome profiles in Pompe disease and search for novel therapeutic strategies”

Funding agency: Matching Fund Telethon Foundation

Role: co-investigator

Year: 2022-2024

Title: “Targeting secondary dysregulation of cellular pathways and functions to improve gene therapy for Pompe Disease”

Funding agency: AFM-Telethon

Role: co-investigator

Year: 2022-2024

Title: “Analysis of circulating and tissue-specific micro-RNAs in patients with rare diseases: identification of molecular biomarkers of disease progression and therapeutic efficacy”

Funding agency: Ministry of Health, Progetti Ricerca Finalizzata

Role: co-investigator

Year: 2016-2022

Title: "Analysis of microRNAs as novel biomarkers for lysosomal storage disorders"  
Funding agency: AIFA (Italian Agency of Medicines)  
Role: co-investigator  
Year: 2016

Title: "Strategies to enhance the efficacy of enzyme replacement and gene therapy in Pompe disease"  
Funding agency: AFM-Telethon  
Role: post-doc  
Year: 2016

Title: "Analysis to circulating and tissue specific microRNAs in Pompe disease"  
Funding agency: AMDA  
Role: post-doc  
Year: 2015

- **AWARDS AND PATENTS**

"Preparazione combinata per il trattamento della malattia di Pompe" Pat N. 102021000020729.

Best oral communication - "New biomarkers and liquid biopsy for Pompe disease" - IX SIMMESN National Meeting (Catania 21-23 November 2018)

- **INTERNATIONAL AND NATIONAL MEETINGS**

INVITED SPEAKER - II CONVEGNO NAZIONALE DELLA SIRP "Ruolo del miRNA profiling nella gestione delle malattie rare e croniche" *NAPOLI, 5 - 6 giugno 2023*

ESGLD VIRTUAL SUMMER MEETING: A. Tarallo - "Correction of oxidative stress enhances enzyme replacement therapy in Pompe disease"- 28<sup>th</sup> June 2021.

IX CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN: A. Tarallo - "Nuovi biomarcatori e biopsia liquida per la malattia di pompe" – 22<sup>th</sup> November 2018, Catania.

NBG, Neapolitan Brain Group 2017 – A. Tarallo - "Evidence of increased oxidative stress in pompe disease. a new therapeutic target?" – December 2017 – Napoli.

IIIV CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN: "Aumento dello stress ossidativo nella malattia di pompe. Un nuovo target terapeutico?" – 30<sup>th</sup> November 2017 – Roma.

NBG, Neapolitan Brain Group 2016 – A. Tarallo - "Micro-RNAs as biomarkers in Pompe disease" – December 2016 – Napoli.

IIV CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN: A. Tarallo - "Analysis of circulating and tissue specific micornas in pompe disease" – 2016, Napoli.

MILANO PEDIATRIA 2014: A.Tarallo - "Analysis of circulating and tissue specific micornas in pompe disease" – 23<sup>th</sup> November 2014, Milano.

## LIST OF PUBLICATIONS

**Postbiotic Preparation of Lacticaseibacillus rhamnosus G Against Diarrhea and Oxidative Stress Induced by Spike Protein of SARS-CoV-2 in Human Enterocytes. Antioxidants.** Poeta M, Cioffi V, Tarallo A, Damiano C, Lo Vecchio A, Bruzzese E, Parenti

G, Guarino A. (Basel). 2023 Oct 19;12(10):1878.

**How dietary advanced glycation end products could facilitate the occurrence of food allergy.** Paparo L, Coppola S, Nocerino R, Pisapia L, Picariello G, Cortese M, Voto L, Maglio M, Miele E, Carucci L, Oglio F, Trinchese G, Mollica MP, Bruno C, De Vita S, **Tarallo A**, Damiano C, Cerulo M, Esposito C, Fogliano V, Parenti G, Troncone R, Berni Canani R. *J Allergy Clin Immunol*. 2023 Nov 30:S0091-6749(23)01514-2.

**Correction of oxidative stress enhances enzyme replacement therapy in Pompe disease.** **Tarallo A**, Damiano C, Strollo S, Minopoli N, Indrieri A, Polishchuk E, Zappa F, Nusco E, Fecarotta S, Porto C, Coletta M, Iacono R, Moracci M, Polishchuk R, Medina DL, Imbimbo P, Monti DM, De Matteis MA, Parenti G. *EMBO Mol Med*. 2021 Nov 8;13(11):e14434.

**Carnitine is a pharmacological allosteric chaperone of the human lysosomal  $\alpha$ -glucosidase.** Iacono R, Minopoli N, Ferrara MC, **Tarallo A**, Damiano C, Porto C, Strollo S, Roig-Zamboni V, Peluso G, Sulzenbacher G, Cobucci-Ponzano B, Parenti G, Moracci M. *J Enzyme Inhib Med Chem*. 2021 Dec;36(1):2068-2079.

**SARS-CoV-2 causes secretory diarrhea with an enterotoxin-like mechanism, which is reduced by diosmectite.** Poeta M, Cioffi V, Buccigrossi V, Corcione F, Peltrini R, Amoresano A, Magurano F, Viscardi M, Fusco G, **Tarallo A**, Damiano C, Lo Vecchio A, Bruzzese E, Guarino A. *Heliyon*. 2022 Aug;8(8):e10246.

**Aortopathies in mouse models of Pompe, Fabry and Mucopolysaccharidosis IIIB lysosomal storage diseases.** Maria Belfiore P, Iacobellis F, Acampora E, Caiazza M, Rubino M, Monda E, Magaldi MR, **Tarallo A**, Sasso M, De Pasquale V, Grassi R, Cappabianca S, Calabrò P, Fecarotta S, Esposito S, Esposito G, Pisani A, Pavone LM, Parenti G, Limongelli G. *PlosOne*. 2020 May 19.

**Pathogenesis of Mucopolysaccharidoses, an Update.** Fecarotta S, **Tarallo A**, Damiano C, Minopoli N, Parenti G. *Int J Mol Sci*. 2020 Apr 4;21(7):E2515.

**Desensitization of two young patients with infantile-onset Pompe disease and severe reactions to  $\alpha$ -glucosidase.** Gragnaniello V, Fecarotta S, Pecoraro A, **Tarallo A**, Catzola A, Spadaro G, Parenti G, Della Casa R. *Neurol Sci*. 2019 Jul;40(7):1453-1455.

**Micro-RNA as biomarkers in Pompe disease.** **Tarallo A**, Carissimo A, Gatto F, Nusco E, Toscano A, Musumeci O, Coletta M, Karali M, Acampora E, Damiano C, Minopoli N, Fecarotta S, Della Casa R, Mongini T, Vercelli L, Santoro L, Ruggiero L, Deodato F, Taurisano R, Bambi B, Dardis A, Banfi S, Pijnappel WWP, van der Ploeg AT, Parenti G. *Genet Med*. 2019 Mar;21(3):591-600.

**Satellite cells maintain regenerative capacity but fail to repair disease-associated muscle damage in mice with Pompe disease.** Schaaf GJ, van Gestel TJM, In 't Groen SLM, de Jong B, Boomaars B, **Tarallo A**, Cardone M, Parenti G, van der Ploeg AT, Pijnappel WWMP. *Acta Neuropathol Commun*. 2018 Nov 7;6(1):119.

**AAV-mediated transcription factor EB (TFEB) gene delivery ameliorates muscle pathology and function in the murine model of Pompe Disease.** Gatto F, Rossi B, **Tarallo A**, Polishchuk E, Polishchuk R, Carrella A, Nusco E, Alvino FG, Iacobellis F, De Leonibus E, Auricchio A, Diez-Roux G, Ballabio A, Parenti G. *Sci Rep*. 2017 Nov 8;7(1):15089.

**Wilson Disease Protein ATP7B Utilizes Lysosomal Exocytosis to Maintain Copper Homeostasis.** Polishchuk EV, Concilli M, Iacobacci S, Chesi G, Pastore N, Piccolo P, Paladino S, Baldantoni D, van IJzendoorn SC, Chan J, Chang CJ, Amoresano A, Pane F, Pucci P, **Tarallo A**, Parenti G, Brunetti-Pierri N, Settembre C, Ballabio A, Polishchuk RS. Dev Cell. 2014 Jun 23;29(6):686-700.

**The Pharmacological Chaperone N-butyldeoxynojirimycin Enhances Enzyme Replacement Therapy in Pompe Disease Fibroblasts.** Porto C, Cardone M, Fontana F, Rossi B, Tuzzi MR, **Tarallo A**, Barone MV, Andria G, Parenti G. Mol Ther. 2009 Jun;17(6):964-71.

**Abnormal mannose-6-phosphate receptor trafficking impairs recombinant alpha-glucosidase uptake in Pompe disease fibroblasts.** Cardone M, Porto C, **Tarallo A**, Vicinanza M, Rossi B, Polishchuk E, Donaudy F, Andria G, De Matteis MA, Parenti G. Pathogenetics. 2008 Dec 1;1(1):6.

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".

10.05.2024



# Alessandra Angarano

Data di nascita: 27/10/1993

## ESPERIENZA LAVORATIVA

---

- [ 01/06/2023 - Attuale ] **Borsista Farmacista**  
*ASL Città di Torino*
- [ 24/05/2022 - 22/04/2023 ] **Volontaria Farmacista**  
*ASL Città di Torino*
- [ 06/05/2022 - Attuale ] **Farmacista**  
*Farmacia Lucento*  
Città: Torino
- [ 25/01/2023 - 10/06/2023 ] **Farmacista**  
*Novacoop*  
Indirizzo: Parafarmacia Coop, Via Nizza 20, 10098 Rivoli (TO), Rivoli
- [ 04/2018 - Attuale ] **Farmacista**  
*ASM Venaria*  
Città: Alpignano | Paese: Italia
- [ 11/2017 - 05/2018 ] **Tirocinio extracurricolare**  
*ASM Venaria*  
Città: Venaria e Alpignano | Paese: Italia
- [ 06/2012 - 09/2016 ] **Ripetizioni di Chimica Generale e Inorganica**  
Città: Torino | Paese: Italia
- [ 02/2017 - 07/2017 ] **Tesi sperimentale**  
*Università degli Studi di Torino*  
Città: Torino | Paese: Italia
- [ 08/2016 - 03/2017 ] **Tirocinio curricolare**  
*ASM Venaria*  
Città: Venaria | Paese: Italia

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

- [ 01/11/2023 - Attuale ] **Farmacologia e Tossicologia Clinica**  
*Università degli Studi di Milano*  
Città: Milano |
- [ 08/2019 ] **Corso HEARTSAVER AED SIMEU-AHA, corso BLS per adulto, bambino e lattante e defibrillazione con AED**

SIMEU SRL <https://www.simeu.it>

[ 10/2018 - 11/2019 ] **Master Universitario di II livello in Farmacia Territoriale Chiara Colombo (IX edizione)**

Università degli Studi di Torino <http://www.mastertorinofarmacia.it/>

**Indirizzo:** Dipartimento di Scienza e Tecnologia del Farmaco, Via Pietro Giuria 9, 10125, Torino, Italia | **Voto finale:** 107/110

[ 09/05/2018 ] **Iscrizione all'Ordine dei Farmacisti di Torino**

Università degli Studi di Torino <https://ordinefarmacisti.torino.it/>

**Indirizzo:** Via Sant'Anselmo 14, 10125, Torino, Italia |

[ 10/2017 ] **Abilitazione alla professione di Farmacista**

Università degli Studi di Torino <https://ordinefarmacisti.torino.it/>

**Indirizzo:** Dipartimento di Scienza e Tecnologia del Farmaco, Via Pietro Giuria 9, 10125, Torino, Italia |

[ 09/2012 - 02/10/2017 ] **Laurea magistrale in Farmacia**

Università degli Studi di Torino <https://www.unito.it/>

**Indirizzo:** Dipartimento di Scienza e Tecnologia del Farmaco, Via Pietro Giuria 9, 10125, Torino, Italia | **Campi di studio:** Chimica farmaceutica | **Voto finale:** 100/110

“Progettazione, sintesi e studi di stabilità idrolitica di una serie di derivati NO-donatori di Gemcitabina”.

Relatore Dott. Konstantin Chegaev.

[ 08/2007 - 07/2012 ] **Diploma Scientifico Biologico**

Liceo Scientifico Statale Carlo Cattaneo

**Indirizzo:** Via Sostegno, 41/10, 10146, Torino, Italia |

## COMPETENZE LINGUISTICHE

Lingua madre: Italiano

Altre lingue:

**Inglese**

ASCOLTO B2 LETTURA B2 SCRITTURA B2

PRODUZIONE ORALE B2 INTERAZIONE ORALE B2

*Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato*

## COMPETENZE DIGITALI

**Le mie competenze digitali**

Padronanza del Pacchetto Office (Word Excel PowerPoint ecc) | Posta elettronica | Microsoft Office | Google | Utilizzo del browser | Utilizzo di software farmaceutici (Farmaconsult) | Conoscenza di motori di ricerca di letteratura scientifica biomedica (PubMed, Scopus) | Capacità di consultazione di database di molecole chimiche (Chemspider, Chemicalize, ChemAxon)

Nome Stefano Costantino | **Data di nascita** 25/12/1987 | **Luogo di nascita**

**E-mail** s

## ESPERIENZA LAVORATIVA

- 07/2021 - attuale **Dirigente Farmacista a Tempo Indeterminato**  
 SC Farmacie Ospedaliere, ASL Città di Torino, PO S. Giovanni Bosco, P. Donatore di Sangue 3, Torino  
**Mansioni:** attività legate alla gestione del magazzino farmaceutico e all'approvvigionamento ai reparti di farmaci e beni sanitari, segreteria scientifica della CTA, gestioni di farmaci sperimentali, attività logistiche relative alla campagna vaccinale Covid-19, prevalutazione interna di documentazione relativa a studi clinici e usi compassionevoli e supporto alla presentazione al CE.
- 2/2021 - 06/2021 **Dirigente Farmacista a Tempo Determinato**  
 SC Farmacie Ospedaliere, ASL Città di Torino, PO S. Giovanni Bosco, P. Donatore di Sangue 3, Torino  
**Mansioni:** dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici supporto alla gestione del magazzino, elaborazione di dati sui consumi, appropriatezza prescrittiva, supporto alla valutazione di studi clinici, attività logistiche relative alla campagna vaccinale Covid-19.
- 3/2020 - 1/2021 **Farmacista con incarico libero-professionale per emergenza Covid-19**  
 SC Farmacie Ospedaliere, ASL Città di Torino, PO S. Giovanni Bosco, P. Donatore di Sangue 3, Torino  
**Mansioni:** riorganizzazione del servizio di distribuzione diretta di medicinali e dispositivi medici, supporto alla gestione del magazzino, progetto consegne a domicilio, supporto alla gestione di sperimentazioni, usi terapeutici e *off-label*.
- 3/2018 - 3/2020 **Farmacista libero professionista**  
 Presso varie farmacie aperte al pubblico a Torino, Ciriè (TO), Venaria (TO), Alessandria.  
**Mansioni:** Servizio al pubblico su turni notturni e festivi.
- 2/2019 - 3/2020 **Farmacista borsista**  
 SC Farmacie Ospedaliere, ASL Città di Torino, PO S. Giovanni Bosco, P. Donatore di Sangue 3, Torino  
**Mansioni:** dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici, farmacovigilanza, gestione magazzino e ordini, elaborazione di dati sui consumi, appropriatezza prescrittiva, supporto alla valutazione di studi clinici.
- 6/2018 - 2/2019 **Farmacista borsista**  
 Università degli Studi di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche  
**Mansioni:** Raccolta ed elaborazione di dati relativi a pazienti affetti da patologie ematologiche, monitoraggio di trattamenti onco-ematologici innovativi.
- 9/2015 - 3/2018 **Farmacista borsista**  
 SC Farmacie Ospedaliere, ASL TO2, PO S. Giovanni Bosco, P. Donatore di Sangue 3, Torino  
**Mansioni:** dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici, farmacovigilanza, gestione magazzino e ordini, elaborazione di dati sui consumi, appropriatezza prescrittiva, segreteria della Commissione Prontuario.
- 6/2015 - 8/2015 **Farmacista presso farmacia aperta al pubblico**  
 Farmacia Comunale, Corso Nuova Italia 167, Santhià (VC)  
**Mansioni:** Servizio al banco, magazzino, tariffazione di ricette, turni notturni e festivi.
- 6/2014 - 6/2015 **Farmacista borsista**  
 SC Farmacie Ospedaliere, ASL TO2, PO S. Giovanni Bosco, P. Donatore di Sangue 3, Torino  
**Mansioni:** dispensazione di farmaci ai pazienti dimessi, dispensazione di terapie oncologiche orali attività di magazzino, elaborazione di dati relativi al consumo di farmaci e appropriatezza prescrittiva.
- 5/2013 - 12/2013 **Associate Scientist presso azienda farmaceutica**  
 RBM - Merck Serono, Via Ribes 1, Colleretto Giacosa (TO)  
**Mansioni:** preparazione di protocolli e report relativi alla parte formulativa e analitica di studi tossicologici, gestione di procedure GLP e di strumenti di laboratorio, revisione di risultati, gestione logistica delle sostanze da testare.
- 3/2012 - 4/2013 **Tecnico di laboratorio presso azienda farmaceutica**

Cyathus Exquirere Italia S.r.L. - Lepetit 34, Gerenzano (VA)

**Mansioni:** preparazione di formulazioni liquide e semisolide, analisi chimico-fisiche su prodotti farmaceutici e medical devices, sviluppo e convalida di metodi analitici HPLC, studi di stabilità, mantenimento del sistema di qualità GLP.

4/2011 - 10/2011 **Tesi di laurea sperimentale in azienda farmaceutica**

Advanced Accelerator Applications - Via Ribes 5, Colletterto G. (TO)

**Mansioni:** partecipazione allo sviluppo di un processo produttivo, sintesi e controllo qualità di radiofarmaci.

9/2010 - 3/2011 **Tirocinio professionale in farmacia**

Farmacia Comunale 1 - Via Moncenisio 38/5, Nichelino (TO), 10042

**Mansioni:** assistenza alla vendita, gestione magazzino, preparazione di medicinali galenici.

## ISTRUZIONE

11/2016 - 7/2020 **Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera, 70/70 e Iode**

Università degli Studi di Torino

**Tesi:** Analisi dell'uso di farmaci intravitreali anti-VEGF presso l'ASL Città di Torino: il supporto della Farmacia Ospedaliera alle scelte prescrittive, alla luce dell'evidenza scientifica, della sostenibilità economica e dei cambiamenti normativi.

10/2006 - 11/2011 **Laurea Specialistica in Chimica e Tecnologia Farmaceutiche, 105/110**

Università degli Studi di Torino

**Tesi sperimentale:** <sup>177</sup>LuDotatate: sviluppo del processo produttivo di un radiofarmaco impiegato nella terapia di tumori neuroendocrini.

## ALTRE INFORMAZIONI

**Lingue straniere** **Inglese** (lettura: Ottimo; scrittura: Buono; espressione orale: Buono)

**Francese** (lettura: Buono; scrittura: Buono; espressione orale: Buono)

**Abilitazioni** Abilitato alla Professione di Farmacista dal 2012; iscritto all'Albo dei Farmacisti dal 2014

**Informatica** Utilizzo avanzato di applicativi Office, gestionali farmaceutici/ospedalieri e banche dati scientifiche

## PUBBLICAZIONI

### Articoli

- 1) MS Saracino, S Costantino, L Canavoso, E Ellena, M Pozzetto, C Calvo, S Cirillo, V Milone, S Osella, T De Prosopo, M Tesio, P Crosasso; La consegna domiciliare di farmaci e presidi come salvaguardia della salute durante l'emergenza sanitaria SARS-CoV-2; Bollettino SIFO - Vol 66 - n.4 - luglio-agosto 2020
- 2) S. Costantino, M. Saracino, D. Fassina, S. Osella, M. Pozzetto, V. Milone, P. Crosasso; Analisi di budget impact per l'inserimento in prontuario di insulina glargine 300 U/ml presso l'ASL Città di Torino; HTA Focus Volume 7, n. 1 (2021); 43-49
- 3) V. Damuzzo, L. Agnoletto, R. Rampazzo, F. Cammalleri, L. Cancanelli, M. Chiumente, S. Costantino, S. Michielan, F. Milani, A. Sartori, D. Mengato; Experience in managing independent clinical research, the best training strategy for future clinical pharmacists: the QOSMOS project; Eur J Hosp Pharm. 2021 Jun 24;ejhpharm-2021-002839
- 4) Damuzzo, V.; Agnoletto, L.; Rampazzo, R.; Cammalleri, F.; Cancanelli, L.; Chiumente, M.; Costantino, S.; Michielan, S.; Milani, F.; Sartori, A.; Rivano, M.; Mengato, D. The QOSMOS Study: Pharmacist-Led Multicentered Observational Study on Quality of Life in Multiple Sclerosis. Neurol. Int. 2021, 13, 682-694. <https://doi.org/10.3390/neurolint13040065>

### Capitoli di Libri

- 1) ROPI-AIOM, Focus "Caregiver in Oncologia" - Marzo 2021 - A cura di A. Comandone S. Gori, F. Nicolis – Cap. 9 - Il farmacista al fianco del caregiver – P. Crosasso, S. Costantino, M. Saracino, S. Osella

**Abstract e poster**

- 1) S. Osella, S. Cirillo, V. Milone, S. Costantino, C. Boselli, P. De Magistris, A. Leggieri; Prescrizione dei PPI a carico del SSN in fase di dimissione, *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2015, 29 Suppl 1 al n 3
- 2) S. Osella, V. Milone, S. Costantino, P. De Magistris, M. C. Verlengo, A. Leggieri; Appropriata prescrizione dei PPI in fase di dimissione, *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2015, 29 Suppl 1 al n 3
- 3) S. Osella, S. Cirillo, V. Milone, S. Costantino, R. Tarantini, C. Boselli, A. Leggieri; Medicinali in dimissione; il progetto dell'ASLTO2, *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2016, 30 Suppl. 1 al n 3
- 4) S. Costantino, S. Osella, V. Milone, A. Leggieri; Prescrizione di sartani e statine a brevetto scaduto in fase di dimissione ospedaliera, *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2017, 31 Suppl 1 al n 3
- 5) S. Costantino, S. Osella, V. Milone, A. Leggieri; Appropriata prescrizione degli IPP in fase di dimissione, un confronto biennale; *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2017, 31 Suppl 1 al n 3
- 6) S. Costantino, S. Osella, V. Milone, C. Verlengo, E. Toniato, G. Russo, D. Nanni, M. Viterbo, P. Crosasso; Andamento dei consumi ospedalieri di fluorochinoloni e della loro prescrizione in dimissione ospedaliera alla luce delle raccomandazioni EMA del 2018; *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2019, 33, Suppl 1 al n 3
- 7) S. Costantino, V. Milone, S. Osella, C. Verlengo, M. Pozzetto, S. Cirillo, C. Boselli, P. Crosasso; Introduzione di nuovi farmaci a base di Fattore VIII: andamento delle prescrizioni e impatto sulla spesa; *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2019, 33, Suppl 1 al n 3
- 8) S. Costantino, D. Nanni, C. Verlengo, S. Osella, V. Milone, E. Toniato, M. Viterbo, G. Russo, P. Crosasso; Farmaci e carenze: un'occasione di confronto e collaborazione; *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2019, 33, Suppl 1 al n 3
- 9) S. Costantino, S. D'Anna, M. Lecis, S. Masucci, E. Pierobon, S. Scalpello, I. Solazzi, M. Tonelli, R. Fruttero, Analisi retrospettiva dei consumi e delle ADR di insulina glargine biosimilare in Regione Piemonte nel triennio 2016-2018; *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2019, 33, Suppl 1 al n 3
- 10) S. Costantino, S. Osella, D. Nanni, M. Viterbo, V. Milone, P. Crosasso; Introduzione del rituximab biosimilare presso l'ASL Città di Torino e impatto sulla spesa, *Congresso SIFACT 2019, Volume degli Abstract*
- 11) S. Costantino, R. Tarantini, S. Osella, C. Boselli, P. Richiardi, V. Milone, P. Crosasso; Soddisfazione dei pazienti affetti da sclerosi multipla relativamente al servizio di distribuzione della terapia: esperienza dell'ASL Città di Torino nell'ambito dello Studio QOSMOS; *Congresso SIFACT 2019, Volume degli Abstract*
- 12) M. Saracino, S. Costantino, E. Catelani, G. Cinnirella, F. Mastropiero, D. Piccioni, M. Verlengo, P. Crosasso; Vantaggio economico nella gestione di RSA da parte di farmacie ospedaliere dell'ASL *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2020, 34, Suppl. 1 al n. 3
- 13) S. Costantino, M. Saracino, D. Fassina, S. Osella, M. Pozzetto, V. Milone, P. Crosasso; Valutazione farmaco-economica per inserimento in prontuario di insulina glargine concentrata (300 UI/ML); *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2020, 34, Suppl. 1 al n. 3
- 14) Saracino M.S., Verlengo M.C., Belletrutti L., D'Alfonso A., Costantino S., Fassina D., Osella S. Milone V., Crosasso P.; Aderenza alle raccomandazioni inerenti il percorso del farmaco in ambito ospedaliero: verifica per integrazione delle procedure; *Volume degli abstract - VIII Congresso SIFaCT 2020*
- 15) M.S. Saracino, M.C. Verlengo, E. Toniato, C. Micari, V. Milone, S. Osella, S. Costantino, M. Pozzetto, D. Fassina, P. Crosasso; Consumo di emoderivati e pandemia da SARS-COV-2; *Giornale italiano di Farmacia clinica* 2021, 35, Suppl. 1 al n. 3

Curriculum Vitae	Inserire una fotografia (facoltativo)
Informazioni personali	
Cognome(i)/Nome(i)	Crosasso Paola
Indirizzo(i)	
Telefono(i)	
Fax	
E-mail	
Cittadinanza	
Data di nascita	02/03/66
Sesso	
Dati Professionali Disciplina	Dirigente Farmacista Farmacia Ospedaliera
<b>ESPERIENZE PROFESSIONALI</b>	
Date	Dal 1/06/2019 a tutt'oggi
Nome e indirizzo del datore di lavoro	ASL Città di Torino
Tipo di azienda o settore Tipo di impiego	SC Farmacie Ospedaliere Direttore SC Farmacie Ospedaliere
Date	Dal 15/11/2006 al 30maggio 2019
Nome e indirizzo del datore di lavoro	A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino (già San Giovanni Battista di Torino)
Tipo di azienda, o settore	PO Molinette SC Farmacia Ospedaliera
Tipo di impiego	Farmacista Dirigente a tempo indeterminato
Principali mansioni e responsabilità	Incarico di Alta professionalità "Gestione Diagnostici, Laboratori e Sperimentazioni Cliniche"
Date	Dal 1/07/1999 al 15/11/2006
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AO San Giovanni Battista di Torino
Tipo di azienda o settore	SC Farmacia
Tipo di impiego	Dirigente Farmacista collaboratore a tempo indeterminato
Principali mansioni e responsabilità	Incarico di Professionalità Semplice
Date	1998-1999
Pagina 1/8 - Curriculum vitae di Cognome/i Nome/i	

Nome e indirizzo del datore di lavoro	AO San Giovanni Battista di Torino
Tipo di azienda o settore	SC Farmacia
Tipo di impiego	Borsa di Studio
Principali mansioni e responsabilità	Galenica Clinica e allestimento Centro Compounding
Date	1995-1998
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Torino - AO San Giovanni Battista di Torino
Tipo di azienda o settore	SC Farmacia
Tipo di impiego	Farmacista Borsista
Principali mansioni e responsabilità	Galenica e Controllo di qualità
Date	1992-1995
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Torino
Tipo di azienda o settore	Dipartimento di Tecnologie Farmaceutiche Facoltà di Farmacia
Tipo di impiego	Borsista Dottoranda di ricerca
Principali mansioni e responsabilità	Attività di ricerca nell'ambito del Drug targeting: sviluppo di liposomi veicolanti farmaci, immunoconiugati (farmaci e anticorpi monoclonali) e radioimmunoconiugati per la terapia antitumorale
Date	1992
Nome e indirizzo del datore di lavoro	CNSR Strasbourg
Tipo di azienda o settore	Laboratoir del Prof. Francis Schuber
Tipo di impiego	Borsista Dottoranda
Principali mansioni e responsabilità	Tecniche di produzione di Liposomi con applicazione farmaceutica

**FORMAZIONE E  
ISTRUZIONE**

**1985**

- o Diploma di Maturità Scientifica conseguita presso l'Istituto Sociale di Torino nell'anno 1985;

**1985/1992**

- o Laurea in Chimica e Tecnologia Farmaceutica conseguita nell'anno accademico 1990-91 con una tesi sperimentale condotta presso il Dipartimento di Tecnologie Farmaceutiche dal titolo Sintesi e reattività chimica di un inibitore della Squalene 2,3 epossidociclastasi.

**1995**

- o Abilitazione all'esercizio della professione di Farmacista presso l'Università degli Studi di Torino;

Iscrizione all'Albo professionale della Provincia di Torino dal 27/05/1998 al N. 6056.

**SPECIALIZZAZIONI**

**1992/1996**

- o Dottorato di Ricerca in Chimica del Farmaco conseguito il 29/10/1996 presso la Facoltà di Farmacia di Torino, svolgendo un lavoro di ricerca dal titolo: "Veicolazione di farmaci antitumorali in liposomi. Preparazione, controllo, attività *in vitro* e *in vivo* su un modello di carcinomatosi intraperitoneale";

**1996/1998**

- o Specializzazione in Farmacia Ospedaliera conseguita in data 24/07/1998 presso la Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera della Facoltà di Farmacia di Torino con una tesi dal titolo Studio preclinico di liposomi utilizzabili nella terapia antitumorale

**1995**

- o Abilitazione all'esercizio della professione di Farmacista presso l'Università degli Studi di Torino;

Iscrizione all'Albo professionale della Provincia di Torino dal 27/05/1998 al N. 6056.

Master di Manager di Dipartimenti Farmaceutici conseguito il 26/10/2012 presso l'Università degli Studi di Camerino con una tesi dal titolo Metodologia per la valorizzazione economica del compounding nella pratica clinica e nella sperimentazione in ambito onco-ematologico

**Capacità e competenze personali**

Madrelingua(e) Italiano

Altra(e) lingua(e) Inglese, francese

Autovalutazione

Livello europeo (\*)

Inglese

Francese

Comprensione		Parlato		Scritto
Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
Molto buono	Molto buono	Molto buono	Molto buono	Molto buono
base	base	base	base	base

(\*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

**Capacità e competenze relazionali**

Elevata capacità di integrazione con le articolazioni organizzative della Struttura complessa e aziendali.

Elevata attenzione alla qualità delle relazioni con i propri collaboratori e con le altre figure professionali aziendali, capacità di ascolto, di integrazione e di costruire rapporti costruttivi.

Elevata propensione a lavorare in team e a coordinare gruppi di lavoro multidisciplinare.

## competenze organizzative

Elevata capacità di autonomia e responsabilità, capacità di organizzare la propria attività e quella della propria area organizzativa, capacità di organizzare e coordinare le attività dei propri collaboratori, capacità di gestire il tempo in relazione agli obiettivi da raggiungere.

Elevata propensione all'innovazione e disponibilità nel ricercare ed applicare nuovi modelli operativi ed organizzativi.

Elevata flessibilità e capacità di adattarsi ai cambiamenti o ad accogliere soluzioni/percorsi alternati, capacità ad affrontare prontamente situazioni impreviste e notevole propensione al problem solving.

Tali capacità e competenze si esplicano nei seguenti ambiti di competenza e responsabilità:

### Area gestionale

- Coordinamento delle attività correlate alla gestione della filiera clinica, amministrativa gestionale e logistica di farmaci, DM e IVD di competenza della SC Farmacia, dal 2002 per l'A.O.U. San Giovanni Battista e dal 2014 per A.U. Città della Salute e della Scienza PO Molinette, PO OIRM, PO S.Anna, PO CTO e Oftalmico, quali:

- Dispositivi Diagnostici in vitro (IVD),
- Radiofarmaci,
- Immunoterapie Allergene Specifiche (AIT),
- Allergeni per diagnostica,
- Farmaci Galenici,
- Disinfettanti e antisettici,
- Prodotti per Nutrizione Parenterale Totale,
- Farmaci per malattie Rare

- Farmacista referente per la logistica di magazzino (ordini e distribuzione) e prodotti in transito per A.O.U. Molinette e dal 2014 per A.O.U. Città della Salute e della Scienza

- Farmacista referente acquisizione a livello Aziendale, Sovrazonale o Regionale dei farmaci, DM e IVD di competenza.

- Coordinatore/Presidente/Componente di Nuclei Tecnici e Commissione tecnica di gara per la fornitura di farmaci, diagnostici e dispositivi medici di competenza

- Collaborazione, per i prodotti ed i settori di competenza, alle attività volte al processo di centralizzazione dei PO Molinette, OIRM S.Anna e CTO della A.O.U. Città della Salute e della Scienza dal 2016 ad oggi.

Coordinamento delle attività di Farmacovigilanza (dal 2002 al 2016)

Coordinamento gruppi di lavoro Anagrafica Dispositivi Medico Diagnostici in vitro Aziendale (dal 2013 al 2017)

Coordinamento per la propria area di competenza al progetto di integrazione aziendale /Anagrafica e integrazione sistemi informativi (dal 2013 al 2016)

### Area tecnica

- Coordinamento delle attività di Produzione Galenica

- Coordinamento Rete Interregionale Piemonte Valle d'Aosta farmacie ospedaliere per la produzione di farmaci orfani per le malattie rare

### Area clinica

- Coordinamento delle attività relative alla gestione dei Farmaci sperimentali in accordo alle GCP

- Coordinamento delle attività aziendali volte al monitoraggio delle sperimentazioni cliniche dal 2006 al 2016;

- Coordinamento attività di prevalutazione usi compassionevoli

- Referente per appropriatezza e gestione farmaci alto costo per malattie rare con accesso al rimborso Fondo AIFA 5%

### Area didattica

Tutor referente per l'organizzazione ed il coordinamento dei tirocini degli studenti che frequentano la SC Farmacia (volontari, tirocinanti, tesi Farmacia, CTF e tecnici di laboratorio biomedico)

Referente per formazione del personale tecnico/amministrativo afferente alla propria area di competenza

**Capacità e competenze tecniche**

Acquisizione di specifiche competenze professionali dal 1999 ad oggi:

**Area galenica produzione farmaci**

Produzione e Controllo di qualità di Farmaci Galenici (Magistrali ed Officinali)  
Compounding di farmaci oncologici  
Produzione di miscele per la terapia antalgica

**Clinica**

Farmaci onco-ematologici  
Farmaci Metabolici/Dermatologici (Diabete, psoriasi artrite reumatoide)  
Farmaci del Sistema Nervoso Centrale (Psichiatrici, Neurologici e Terapia del dolore)  
Farmaci biologici e biosimilari  
Farmaci per Malattie rare  
Farmaci ad alto costo per malattie rare con accesso al Fondo AIFA 5%  
Prodotti per antisepsi e disinfezione e protocolli di utilizzo  
Miscele per Nutrizione Parenterale  
Immunoterapia Allergene Specifica  
Radio farmaci e radiodagnostici

**Sperimentazione Clinica**

Gestione/produzione ed allestimento di Farmaci Sperimentali e Sperimentazioni Cliniche  
Valutazione di studi clinici  
Valutazione di Farmaci per uso compassionevole  
Analisi di fattibilità di uno studio clinico  
Componente Farmacista nelle unità di Fase I Aziendali (Oncoematologia Pediatrica, Ematologia e ALF)

**Farmacovigilanza**

Farmacovigilanza RNF e Vigifarmaco  
Progetti Farmacovigilanza attiva (MEREAFAPS)  
Deputy Trusted User Eudravilance (Accreditato EMA) per gli studi No Profit

**Risk management**

Risk management relativo all'uso ed al percorso dei farmaci/DM e IVD  
Metodologia FMEA FMECA e valutazione del rischio  
Prevenzione rischio infettivo

**Gestionale**

Logistica di magazzino automatizzato (dal 2002 partecipazione attiva al processo di automazione del magazzino della Farmacia A.O.U. San Giovanni Battista)  
Capitolati e procedure di gara di farmaci, DM e IVD

**Capacità e competenze informatiche**

Programmi Microsoft Word Excel, Power Point, Access base, internet.  
Programma informatico Log 80 per le preparazioni antitumorali e Oliarnum per la gestione amministrativa. Software Bertello per la gestione informatizzata del magazzino automatizzato della SC Farmacia.

Attività di formazione didattica e  
ricerca

**Attività di docenza a Corsi di Laurea e Master Universitari**

Attività di docenza alla Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera dal 1999 al 2015  
(Galenica, Controllo di qualità Dispositivi Medici in vitro Normativa)

Attività didattica "Corso di Laurea Tecniche di Laboratorio Biomedico" Facoltà di Medicina di  
Torino; per la disciplina Farmacologia dal 2002 al 2018 (Farmacologia e Tecniche di  
preparazioni farmaci ad uso ospedaliero)

Attività di docenza presso la Facoltà di Farmacia corso di laurea in Chimica e Tecnologia  
Farmaceutica e Farmacia (Farmaci innovativi e Farmacovigilanza)

Attività di docenza Scuola di Medicina San Luigi (Farmacovigilanza)

Docenza Master II° livello in Compounding Farmaceutico Dipartimento di Scienze e  
Tecnologie del Farmaco Università di Messina AA 2011-2012, 2012-2013

Docente del Seminario in "Interazioni e compatibilità tra farmaci" al master di I livello in  
"Posizionamento e Gestione degli Accessi vascolari a breve e lungo termine" Università degli  
studi di Torino Facoltà di Medicina e Chirurgia dal 2010 al 2017

Attività di docenza presso Master Malattie Rare Scuola di Medicina di Torino AA 2017-2018  
(Farmaci per malattie rare)

**Attività di tutoraggio**

Attività di Tutoraggio di studenti tirocinanti Facoltà di Farmacia, Chimica e Tecnologie  
Farmaceutiche e "Informazione sul farmaco"

Attività di tutoraggio a studenti del Progetto Erasmus

Attività di Relatore e Correlatore di tesi di laurea del Corso di laurea in Farmacia e Chimica e  
Tecnologie Farmaceutiche,

Attività di Relatore di tesi di laurea del Corso di Laurea in *Tecniche di Laboratorio Biomedico*;

Attività di tutoraggio e di coordinamento dei progetti e delle attività degli specializzandi della  
Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera.

**Attività di docenza a corsi aziendali**

(vedi allegato y)

**Corsi al personale interno della Farmacia**

Corso di aggiornamento e formazione al personale tecnico di magazzino della Farmacia sulla  
corretta gestione dei prodotti farmaceutici, galenici, disinfettanti e reagenti

Corso di aggiornamento e formazione sulla prevenzione dei rischi in magazzino Farmacia

Corso di formazione al personale interno della Farmacia sulla corretta gestione dei farmaci  
sperimentali

**Docenza a Convegni**

Circa 60 partecipazioni a convegni in qualità di relatore su tematiche principalmente di  
Farmacovigilanza, Galenica clinica, Risk management, prevenzione rischio infettivo,  
Farmacologia e Sperimentazione Clinica, psichiatria, allergologia, malattie rare.  
(vedi allegato x)

**Pubblicazioni ed abstract**

Vedi allegato 2

**Partecipazione a corsi e convegni**

Vedi allegati 1a, 1b e 1c

**Partecipazione Commissioni Aziendali e Regionali**

**Partecipazione in qualità di membro a Commissioni Aziendali**

- o Comitato Etico Interaziendale (dal 2009 al 2013 come componente Farmacista delegato e dal 2013 al 2016 come componente Farmacista del Servizio Sanitario);
- o Sottocommissione Terapeutica per i Farmaci Dermatologici (dal 2006 ad oggi);
- o Sottocommissione Terapeutica per i Farmaci del Sistema Nervoso Centrale (dal 2006 ad oggi);
- o Gruppo di lavoro Aziendale Malattie Rare
- o Gruppo di lavoro Aziendale "Linee Guida Nutrizione Parenterale";
- o Gruppo aziendale "Medicina di Genere"
- o Comitato Unico di Garanzia
- o Gruppo aziendale "Sottocont e Classi merceologiche"
- o Gruppo di lavoro aziendale Diagnostici in vitro
- o Refecondo per la galenica e diagnostica per la Centralizzazione dei magazzini della A.O.U. Città della Salute e della Scienza
- o Componente Clinical Trial Quality Team G con Delibera del Direttore Generale, in ottemperanza al progetto ALFA per la qualità nelle sperimentazioni su profi
- o Collaborazione con la Rete Oncologica per la tariffazione delle preparazioni oncologiche
- o Componente Farmacista Unità di Fase I Oncematologia pediatrica Prof Fagioli
- o Componente Farmacista Unità di Fase I Ematologia Dr. ass Bringhe
- o Componente Farmacista Unità di Fase I ALF Trapianto Fegato Prof Romagnoli

**Partecipazione in qualità di membro a Commissioni Regionali**

- o Gruppo regionale multidisciplinare per la Medicina Rigenerativa istituito con determinazione della Direzione Sanità della Regione;
- o Gruppo regionale multidisciplinare sulla vaccinoterapia istituito con determinazione della Direzione Sanità della Regione;
- o Coordinamento Gruppo regionale "Rete per l'allestimento di medicinali galenici orfani utilizzati nel trattamento di patologie rare".
- o Coordinamento gruppo regionale SIFO "Sperimentazioni Cliniche" anno 2019-2012.
- o Componente Commissione tecnica Antisettici Disinfettanti
- o Componente Commissione tecnica Allergeni per Immunoterapia e Allergeni per Diagnostica

**Ruoli nell'ambito della Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici delle Aziende Sanitarie (SIFO)**

- o Coordinatore gruppo regionale "Sperimentazioni Cliniche" anni 2009-2012;
- o Coordinatore dell'area scientifico-culturale Regione Piemonte e Valle d'Aosta "Sperimentazione clinica e bioetica" anni 2012-2015;
- o Componente dell'Area scientifico-culturale, "Malattie Rare, off label e farmaci esteri" 2012-2015;
- o Componente dell'Area scientifico-culturale "Farmacovigilanza" 2012-2015;

**Allegati** Enumerare gli allegati al CV. (facoltativo)

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"

4/05/21

Firma

## Curriculum Vitae Europass

### Informazioni personali

Cognome(i) / Nome(i)

**Gatti Davide**

Cittadinanza

Italiana

Data di nascita

12/03/1983

Codice fiscale

### Esperienza professionale

Date

01/08/2023 →

Lavoro o posizione ricoperti

Professore Associato di Reumatologia E Clinico Ospedaliero con Incarico Dirigenziale della Unità Semplice "Artriti e Connettiviti"

Nome e indirizzo del datore di lavoro

U.O.C. di Reumatologia - Università di Verona

Date

01/11/2014 → 01/08/2023

Lavoro o posizione ricoperti

Professore Associato di Reumatologia E Clinico Ospedaliero con Incarico Professionale Funzionale ed Incarico di Alta Specializzazione in "Metabolismo osteoarticolare"

Nome e indirizzo del datore di lavoro

U.O.C. di Reumatologia - Università di Verona

Date

28/02/2005- 30/10/2014

Lavoro o posizione ricoperti

Ricercatore Universitario Confermato e Clinico Ospedaliero con Incarico Di Alta Specializzazione in "Metabolismo osteoarticolare"

Nome e indirizzo del datore di lavoro

U.O.C. di Reumatologia - Università di Verona

Date

04/11/1996 - 27/02/2005

Lavoro o posizione ricoperti

Dirigente medico

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Riabilitazione Reumatologica del C.O.C. di Valeggio (VR)

Date

1989 - 04/11/1996

Lavoro o posizione ricoperti

Medico frequentatore Unità Reumatologia prof S.Adami

Principali attività e responsabilità

Attività di ricerca nel campo delle malattie osteoarticolari e reumatologiche

### Istruzione e formazione

Date

26/10/2001

Titolo della qualifica rilasciata  
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice  
dell'istruzione e formazione

Specializzazione Medicina Interna  
Università degli studi di Verona

Date

06/11/1992

Titolo della qualifica rilasciata  
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice  
dell'istruzione e formazione

Specializzazione Endocrinologia  
Università degli studi di Verona

Date

09/11/1989

Titolo della qualifica rilasciata  
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice  
dell'istruzione e formazione

Laurea in Medicina e Chirurgia  
Università degli studi di Verona

Date

1982

Titolo della qualifica rilasciata  
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice  
dell'istruzione e formazione

Maturità Scientifica  
Istituto Don Bosco  
Verona

### Capacità e comp. personali

Madrelingua(e)

Italiano

Altra(e) lingua(e)

Inglese

• Capacità di lettura +++ • Capacità di scrittura ++ • Capacità di espressione orale +

### Ulteriori informazioni

ATTIVITA' DIDATTICA E DI DOCENTE presso l'Università di Verona

- Dal 2008 titolare insegnamento: Gestione del dolore in reumatologia; (Crediti=1)

- Dal 2008 titolare insegnamento Medicina Interna (Tutorial-PBS) (Crediti=10)

- Dal 2008 titolare insegnamento Patologia sistematica (Didattica e pratica); (crediti=23)

partecipando regolarmente alle Commissioni Istituite per gli esami di profitto.

Dal 2005 è Docente presso la scuola di Spec. in Reumatologia, Titolare insegnamento di Reumatologia nel corso di Laurea in Fisioterapia nel periodo 2005-2011 e a tutt'oggi dal 2022

Componente del Consiglio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Scienze Mediche Cliniche Sperimentali e dal 5 maggio 2023 Coordinatore del Dottorato in Scienze Biomediche Cliniche e Sperimentali.

Dal 2010 ha seguito personalmente come relatore o correlatore almeno 4 candidati all'anno nella preparazione della tesi di Laurea Magistrale, di Specializzazione o di Dottorato

E' noto docente in numerosi corsi e seminari nazionali ed ha partecipato ad oltre 300 congressi nazionali e internazionali di cui gran parte in qualità di relatore.

Ha ottenuto l'ABILITAZIONE NAZIONALE per la PRIMA FASCIA di professore di Reumatologia il 31/10/2018 (superando tre su tre mediane del settore e con il parere unanime dei 5 Commissari).

ATTIVITA' EDITORIALI E SOCIETA' SCIENTIFICHE

E' reviewer per numerose riviste nazionali ed internazionali: Clinical and Experimental Rheumatology ; Rheumatology ; Journal of Endocrinological Investigation ; BMC medicine; Biochemistry & Cell Biology; Endocrine ,Expert Opinion on Biological Therapy ; Journal of steroid bochemistry and molecular biology ; Drug Design Development and Therapy ;International Journal of Women's Health ; Reumatismo, CalcifiedTissue International

- E' membro del Comitato Editoriale di Reumatismo (Rivista ufficiale SIR), reviewer per National Institute for Health Research Evaluation, Trials and Studies Coordinating Centre e component dello Editorial Board di JBMR® Plus.

Presidente della Associazione Interregionale Nord-Est per l'Osteoporosi (ANEOP) con entrata in carica dal 1 gennaio 2023; Presidente in carica del Comitato scientifico della Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta (ASITOI), Segretario Generale e Tesoriere Eletto della SIOMMS 2019-21 e Consigliere 2009-2013), Attuale Consigliere del GIBIS, Membro del Comitato Scientifico della Associazione ONLUS HEMOVE, Membro del GRUPPO INTERDISCIPLINARE DI RICERCA DELLA AOUI-VERONA: BONE & TOOTH GROUP, DELEGATO REGIONALE eletto della SIR per la regione Veneto 2018-2020

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Ha partecipato a 5 progetti di ricerca nazionali PRIN come medico o responsabile dell'unità. Nel PRIN 2020 come coordinatore con progetto approvato ma non finanziato e nel PRIN 2022 come Coordinatore con progetto approvato e finanziato.

Ha prodotto 278 pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali nel campo delle malattie reumatologiche. Queste pubblicazioni comprendono 226 pubblicazioni su riviste indexate (Impact Factor medio per lavoro superiore a 4,5) Secondo la valutazione SCOPUS: numero citazioni totali oltre 7004, con H-index pari a 47.

I dati personali saranno trattati in ottemperanza a quanto richiesto dal Dgs 196/2003 e Regolamento Europeo 679/2016. Si attesta inoltre la consapevolezza del rispetto alle responsabilità connesse a dichiarazioni mendaci (DPR 445/2000 ar. 76). Autorizzo la pubblicazione del mio CV

**" Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel cv ai sensi dell'art. 13 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 del GDPR (Regolamento UE 2016/679) autorizzo la pubblicazione nella banca dati dell'area tematica ECM del portale della Regione del Veneto"**

Data e firma

Verona 20/06/ 2023

MAZIONI PERSONALI

Maione Vincenzo

Data di nascita 14/01/1983 | Nazionalità Italiana

POSIZIONE RICOPERTA

**Medico chirurgo, Specializzato in Dermatologia e Venereologia**

ESPERIENZA  
PROFESSIONALE

---

Luglio 2016–alla data attuale	<b>Dirigente Medico in Dermatologia e Venereologia</b> Clinica Dermatologica-UO Dermatologia e Venereologia, Spedali Civili Brescia Gestione clinica reparto, immunopatologia dermatologica e diagnosi precoce patologia neoplastica. Dal 2020 gestione clinica dei pazienti affetti da psoriasi
Ottobre 2015–Giugno 2016	<b>Incaricato di attività complesse di Imaging e di diagnosi\terapia dei tumori cutanei</b> Service de Dermatologie, sezione di Oncodermatologia, Hôpital Saint-Louis, Parigi (Francia) Gestione delle attività del centro di Imaging cutaneo con Dermatoscopia digitale e total body mapping, laser confocale. Diagnosi e terapia dei tumori cutanei
Settembre. 2014–Ottobre 2015	<b>Interne (medico frequentatore volontario)</b> Service de Dermatologie, Sezione di patologie infiammatorie e di oncodermatologia, Hôpital Saint-Louis Parigi (Francia) Attività clinica inerente differenti ambiti di dermatologia immunologica (psoriasi)
Febbraio 2012–Luglio 2014	<b>Specializzando, attività di ricerca di laboratorio</b> Laboratorio di Biochimica clinica e Biologia molecolare, Università di Udine, Udine (Italia) Attività di ricerca inerente lo studio dei polimorfismi umani e la loro interazione con le patologie infiammatorie ed oncologiche cutanee. Capacità di estrazione DNA e metodiche di PCR e RFLP
Ottobre 2012–Febbraio 2013	<b>Specializzando</b> Service de Dermatologia Immunodermatologia, Hôpital Saint-Louis, Parigi (Francia) Attività clinica e stage d'osservazione

## Curriculum vitae

Luglio 2009–Luglio 2014

### Specializzando

Clinica Dermatologia,  
Università di Trieste, Trieste (Italia)

Dermatologia clinica e chirurgica. Esperienza nel trattamento della psoriasi e delle patologie infiammatorie cutanee. Diagnosi e trattamento chirurgico dei tumori cutanei. Attività di ricerca. Durata 5 anni secondo Dlg. 368/99

Giugno 2008–Luglio 2009

### Medico frequentatore

Clinica Dermatologica,  
Università di Udine, Udine (Italia)

Osservazione e attività di ricerca clinica

Marzo 2008–Giugno 2008

### Medico

"Villa Maria", Clinica privata convenzionata SSN,  
Baiano (Italia)

Guardia medica

Marzo 2005–Settembre 2007

### Studente

Clinica di Chirurgia plastica e ricostruttiva,  
Seconda Università di Napoli, Napoli (Italia)

Osservazione e attività clinica

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

Luglio 2009–Luglio 2014

### Specializzazione in Dermatologia e Venereologia

Università di Trieste, Trieste (Italia)

Argomento tesi: "I polimorfismi di HIF alfa e di VDR: possibile ruolo patogenetico nel melanoma"  
Valutazione finale: 70/70 e lode Durata 5 anni secondo Dlg 368/99

Ottobre 2007–Febbraio 2008

### Abilitazione come Medico Chirurgo

Seconda Università di Napoli, Napoli (Italia)

Valutazione finale: 268,75/270

Settembre 2001–Ottobre 2007

### Laurea magistrale in Medicina e Chirurgia

Seconda Università di Napoli, Napoli (Italia)

Tesi sperimentale in Chirurgia plastica su "La telemedicina nella diagnosi precoce del melanoma cutaneo"

Valutazione finale: 110/110 e lode

## COMPETENZE PERSONALI

---

Lingua madre

italiano

## Curriculum vitae

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
inglese	B2	C1	B2	B2	B2
francese	C1	C1	C1	C1	B2

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato  
Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze comunicative Oratore in congressi nazionali e regionali

Competenze organizzative e gestionali Gestione di studi clinici e di laboratorio

Competenze professionali Attività di dermatologia clinica, allergologica, fototerapia e oncodermatologia  
 Particolare interesse nella gestione dei paziente affetti da patologia psoriasica  
 Negli ultimi anni più di 400 interventi chirurgici come primo operatore per melanoma, carcinoma basocellulare e spinocellulare.

Negli ultimi di due anni di specializzazione esperienza di laboratorio  
 Campo di ricerca: rapporto tra patologie cutanee e polimorfismi genetici umani

Competenza digitale

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato

Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione

## ULTERIORI INFORMAZIONI

Riconoscimenti e premi

- Aprile 2015: Premio miglior lavoro scientifico 90° Congresso SIDEMAST 2015 "Studio sul melanoma metastatico nei residenti del FVG: polimorfismo di Bsm1 del recettore della vitamina D e fumo"
- Ottobre 2013: Premio miglior poster 3° congresso di medicina di genere: "Associazione legata al sesso tra i polimorfismi FOKI del gene VDR e le patologie della colonna vertebrale"
- Settembre 2013: Premio miglior poster Congresso ADOI 2013 "Paracheratosi granulare del pene"

- Pubblicazioni**
- Bsmi (rs1544410) and Fokl (rs2228570) vitamin D receptor polymorphisms, smoking and body mass index as risk factors of cutaneous malignant melanoma in northeast Italy. Cauci S, Maione V, Buligan C, Linussio M, Serrano D, Stinco G. *Cancer Biol Med.* 2017 Aug 14(3): 302-318.
  - Pigmented Bowen's disease presenting with a "starburn" pattern. Maione V, Errichetti E, Roussel SL, Lebbé C. *Dermatol Pract Concept.* 2016 Oct 31;6(4):47-49.
  - Dermoscopy of confluent and reticulated papillomatosis (Gougerot-Carteaud syndrome) Errichetti E, Maione V, Pegolo E, Stinco G. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2017 Aug;15(8):836-838.
  - Usual-type vulvar intraepithelial neoplasia: report of a case with its dermoscopic features Maione V, Errichetti E, Dehen L, Cavelier Balloy B, Lebbé C. *Int J Dermatol.* 2016 Dec; 55(12):e621-e623.
  - Dermoscopy: a useful auxiliary tool in the diagnosis of type 1 segmental Darier's disease. Errichetti E, Maione V, Pegolo E, Stinco G. *Dermatology practical and conceptual Apr 2016* 30;6(2) 53-55.
  - Multiple enchondromas and skin angiomas: Maffucci syndrome. Maione V, Stinco G, Errichetti E. *Lancet.* 2016 Aug 27;388(10047):905.
  - Yellow plaques on antecubital fossae. Maione V, Stinco G, Rosaria M, Chami I, Errichetti E. *JDDG-Journal of the German Society of Dermatology* 2016 May 14(5) 535-538.
  - Interstitial granulomatous drug reaction after intranasal desmopressin administration. Maione V, Stinco G, Orsaria M, Errichetti E. *Indian J Dermatol.* 2016 Jan-Feb;61(1):125.
  - Gender differences in the VDR-FOKI polymorphism and conventional non-genetic factors in association with lumbar spine pathologies in an Italian case-control study. Colombini A, Brayda-Bruno M, Ferino L, Lombardi G, Maione V, Banfi G, Cauci S. *Int J Mol Sci* 2015 Feb 9;16(2):3722-39.
  - Keratotic papules of palms and soles. Maione V, Stinco G, Rosaria M, Errichetti E. *Dermatol Pract Concept.* 2015 Apr 30;5(2):67-8.
  - Fibroelastolytic papulosis of neck treated with topical tretinoin. Maione V, Errichetti E, Stinco G, Patrone P. *J Dermatol.* 2014 Aug;41(8):758-9.
  - Electrochemotherapy for a locally advanced basal cell carcinoma on the forehead. Gatti A, Stinco G, di Meo N, Noal C, Maione V, Trevisan G. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2014 Jul-Aug;80(4):378-80.
  - Fokl Polymorphism in the vitamin D receptor gene (VDR) and its association with lumbar spine pathologies in Italian population: a case-control study. Colombini A, Brayda-Bruno M, Lombardi G, Croiset SJ, Vrech V, Maione V, Banfi G, Cauci S. *PLoS One.* 2014 May 8;9(5):e97027.
  - Videocapillaroscopic findings in the microcirculation of the psoriatic plaque during etanercept therapy. Stinco G, Buligan C, Maione V, Valent F, Patrone P. *Clin Exp Dermatol.* 2013 Aug;38(6): 633-7.
  - Le signe d'Arlequin une complication du mélanome métastatique. Chami I, Baroudjian B, Pages C, Roux J, Maione V, Cauderlier E, Bagot M, Lebbé C. *Annales des Dermatologie et de Vénérologie* 12/2015; 142(12):s655.

## Curriculum vitae



**Curriculum  
Vitae  
Europass**

**Informazioni  
personali**

Nome(i) /  
Cognome(i) MARINA VENTURINI

Indirizzo(i)

Telefono(i)

Fax

E-mail

CF

Cittadinanza

Data di  
nascita 21-02-1976

Sesso femminile

**Posizione  
attuale**

**Dal 01-04-2017 ad oggi:** Professore associato, SSD MED/35, settore concorsuale 06/04 – Malattie Cutanee e Veneree, Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia

**Dal 25/07/2019 al 05/07/2022** Direttore della Scuola di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia, autonoma, presso l' Università degli Studi di Brescia

- Conseguimento dell'Abilitazione Scientifica Nazionale (Bando 2016 - DD n. 1532/2016) alle funzioni di Professore di I fascia nel settore concorsuale 06/D4 (con validità dal 06/12/2017 al 06/12/2026) come deliberato da parte della commissione giudicatrice e come risulta dai voti espressi dal verbale della riunione della stessa del 06-12-2017.

**Dal 31-03-2021 ad oggi:** Membro della Giunta del Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia.

**Esperienze  
lavorative**

<b>Date</b>	<b>Dal 01-10-2011 al 31-03-2017</b>
Lavoro o posizione ricoperti	Ricercatore in Dermatologia, confermato dal 5 dicembre 2014, a tempo pieno presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia (Settore Scientifico Disciplinare MED/35 - Malattie cutanee e veneree) afferente all'ex Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (ora Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali), settore concorsuale 06/04 - Malattie cutanee, malattie infettive e malattie dell'apparato digerente, macrosettore 06/D-Clinica medica specialistica.
<b>Date</b>	<b>Dal 14-09-2009 al 30-09-2011</b>
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente medico ospedaliero di I livello con rapporto di lavoro a tempo pieno
Principali attività e responsabilità	Specialista in Dermatologia e Venereologia
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia
Tipo di attività o settore	
<b>Date</b>	<b>Dall' 01/06/2007 al 31/05/2009</b>
Lavoro o posizione ricoperti	Assegnista di ricerca
Principali attività e responsabilità	Ricerca dal titolo "Valutazione tramite utilizzo della microscopia confocale in vivo di lesioni melanocitarie cutanee" e "Microscopia laser confocale in vivo per la valutazione di lesioni tumorali cutanee"
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Clinica Dermatologica dell'Azienda Ospedaliera "Spedali Civili" di Brescia, Università degli Studi di Brescia
Tipo di attività o settore	Terapia fotodinamica e microscopia confocale
<b>Date</b>	<b>Dal 01/02/2007 al 28/02/2007</b>
Lavoro o posizione ricoperti	Specialista in Dermatologia e Venereologia
Principali attività e responsabilità	Incarico professionale di consulenza dermatologica

Nome e indirizzo del datore di lavoro	l'Istituto Clinico S. Anna di Brescia nel Servizio di Dermatologia dell'U.O. Poliambulatorio
Tipo di attività o settore	

<b>Istruzione e formazione</b>	
	<b>Anno scolastico 1989-1990</b>
<b>Date</b>	Diploma di Scuola Media Inferiore
Titolo della qualifica rilasciata	Media Statale "Aldo Moro" di Capriolo (BS)
	<b>Anno scolastico 1994-1995</b>
Nome e tipo d'organizzazione e erogatrice dell'istruzione e formazione	Diploma di Maturità classica con votazione 60/60 e lode Liceo Classico Statale "Arnaldo" di Brescia
	<b>1995-2001</b>
<b>Date</b>	Laurea in Medicina e Chirurgia ( 9 ottobre 2001) con votazione 110/110 e lode
Titolo della qualifica rilasciata	Università degli Studi di Brescia
Nome e tipo d'organizzazione e erogatrice dell'istruzione e formazione	<b>25/06/2002</b> - Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo nella sessione estiva del 2002 presso l'Università degli Studi di Brescia (numero 7189 di iscrizione all' Ordine dei Medici e Chirurghi della Provincia di Brescia con il n.7189)
	<b>2002-2006</b>
<b>Date</b>	Diploma di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia (25 ottobre 2006) con votazione 70/70 e lode
Titolo della qualifica rilasciata	Università degli Studi di Brescia
	<b>2001-2003</b>
Nome e tipo d'organizzazione e erogatrice dell'istruzione e formazione	Tirocinio di perfezionamento professionale e Borsa di studio ospedaliera (dal 01-12-2002 al 01-06-2003) Clinica Dermatologica e Centro di Fotobiologia e Fototerapia dell'Azienda Ospedaliera "Spedali Civili" di Brescia <b>14/12/2018:</b> Certified professional (SA Certification) as " <i>Expert in the execution and diagnostics of dermatological ultrasonography aimed at the identification and definition of hidradenitis suppurativa</i> " (According to SA_02_EIS scheme / Reference owned standard).
<b>Date</b>	
Titolo della qualifica rilasciata	
Nome e tipo d'organizzazione e erogatrice dell'istruzione e formazione	

**Madrelingua(e)** Italiano

Altra(e)  
lingua(e) **Francese, Inglese**

Autovalutazio  
ne

Livello  
europeo (\*)

**Francese**

**Inglese**

<b>Comprensione</b>				<b>Parlato</b>				<b>Scritto</b>	
Ascolto		Lettura		Interazione orale		Produzione orale		Produzione scritta	
C1	Livello avanzato	C1	Livello avanzato	C1	Livello avanzato	B2	Livello intermedio	B2	Livello intermedio
C1	Livello avanzato	C1	Livello avanzato	C1	Livello avanzato	B2	Livello avanzato	B2	Livello avanzato

(\*) [Quadro comune europeo di riferimento per le lingue](#)

**Capacità e  
competenze  
sociali**

Buone capacità comunicative

**Capacità e  
competenze  
organizzativ  
e**

Buone capacità organizzative nella gestione di progetti e sperimentazioni cliniche

**Capacità e  
competenze  
tecniche**

Buone conoscenze in campo fototerapico (diagnostico e terapeutico) e fotobiologico acquisite presso il Centro di Fototerapia degli Spedali Civili di Brescia

**Capacità e  
competenze  
informatiche**

Buona conoscenza dei programmi Office (Word, Excel, Powerpoint, Access, Outlook), di programmi di Statistica Medica (SPSS) e delle applicazioni grafiche (Photoshop).

**Capacità e  
competenze  
artistiche**

**Patente** B

**Altre  
capacità e  
competenze**

**Attività didattica**

- Docente dell'insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree presso la Scuola di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia dell'Università degli Studi di Brescia nell'anno accademico 2011/2012, 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016 e tutt'ora in corso.
- Docente dell'insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree presso la Scuola di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia dell'Università degli Studi di Pavia nell'anno accademico 2011/2012, 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016 e tutt'ora in corso.
- Docente dell'insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Brescia 2011/2012, 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016 e tutt'ora in corso.
- Docente dell'insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree presso la Scuola di Dottorato in Genetica Molecolare Applicata alle Scienze Biomediche, Università degli Studi di Brescia nell'anno accademico 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016 e tutt'ora in corso .
- Docente del Corso "Biophotonics", presso la Scuola di Dottorato di Ricerca in Ingegneria dell'Informazione, Università degli Studi di Brescia, Facoltà di Ingegneria, dall'anno accademico 2015/2016 e tutt'ora in corso.
- Incarico di Professore a contratto per l' insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree per il Corso di Laurea in Educazione Professionale (III anno di corso), Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Brescia, negli anni accademici 2006/2007.
- incarico di professore a contratto per l'insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree per il Corso della Regione Lombardia in "Massaggiatore ed Operatore della salute" , CPF Canossa di Brescia, per l'anno accademico 2008/2009.
- Incarico di Professore a contratto per l'insegnamento di Malattie Cutanee e Veneree presso il Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche (con sede a Chiari), Università degli Studi di Brescia, nell'anno accademico 2012/2013.
- Docente dell'insegnamento di Malattie cutanee e veneree presso corso di laurea in Medicina e Chirurgia e corso di laurea in Odontoiatria e Protesi dentaria, Università degli Studi di Brescia, negli anni accademici 2011/2012, 2012/2013, 2013/2014, 2014/2015, 2015/2016 e tutt'ora in corso.

**Campi di ricerca scientifica**

- Fotobiologia e fotodiagnostica mediante l' uso di tecniche di simulazione degli effetti patologici e l' utilizzo a scopo diagnostico e terapeutico della radiazione ultravioletta e visibile sulla cute umana
- Diagnostica non invasiva con particolare riguardo alla microscopia confocale in vivo, epiluminescenza digitale ed ecografia a alta frequenza nella diagnosi precoce dei tumori cutanei e nello sviluppo di nuovi modelli di studio in vivo della patologia infiammatoria cutanea.
- Malattie ereditarie del connettivo, con istituzione del Centro Connettivopatie Ereditarie e SindromE di Ehlers-Danlos (CESSED) e Osservatorio sulle Connettivopatie Ereditarie (OCE), afferente al Dipartimento di Medicina Molecolare e Translazionale, Università degli Studi di Brescia.
- Ingegneria tissutale, svolgendo attività di collaborazione dell'ambito del Laboratorio di Ateneo di Ingegneria Tissutale, afferente al Progetto Health & Wealth, dell'Università degli Studi di Brescia.
- Malattie immuno-mediate cutanee (psoriasi, idrosadenite suppurativa), in collaborazione con UOC Reumatologia e Immunologia Clinica, ASST-Spedali Civili di Brescia e Università degli Studi di Brescia.

**Revisore editoriale per riviste scientifiche**

- 2020\_in corso: "Photodermatology, Photoimmunology and Photomedicine".
- 2021\_in corso: "Frontiers in Medicine".
- 2012\_in corso: Giornale Italiano di Dermatologia e Venereologia

#### **ADESIONE A SOCIETA' SCIENTIFICHE NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

- Membro ordinario della Società Italiana di Fotobiologia (SIFB), dal 2012 a tutt'oggi, Membro del Consiglio Direttivo SIFB dal 2012 al 2014 e dal 2018 a tutt'oggi.
- Membro ordinario dell' International Confocal Working Group (ICWG) dal 2008 a tutt'oggi.
- Membro ordinario della Società Italiana di Dermatologia medica, chirurgica, estetica e delle Malattie Sessualmente Trasmesse (SIDeMaST) dal 2002 a tutt'oggi.
- Membro ordinario dell' Associazione Italiana Diagnostica Non Invasiva (AIDNID) dal 2011 a tutt'oggi.
- Membro ordinario dell' European Society for Photobiology (ESP) dal 2011 a tutt'oggi.
- Membro ordinario dell' European Association of Dermato-Oncology (EADO) dal 2013 a tutt'oggi.
- Membro ordinario dell' European Academy of Dermatology and Venereology (EADV) dal 2013 a tutt'oggi.
- Membro ordinario dell' European Society for PhotoDermatology (ESPD) dal 2017 a tutt'oggi.
- Membro della Task Force SIDeMaST per "Psoriasi nella donna in età fertile" dal 2018 a tutt'oggi.
- Executive Committee SIDeMaST dal 2018 a tutt'oggi
- Coordinatore del Gruppo Italiano di Fotodermatologia nell'ambito della SIDeMaST dal 2018 a tutt'oggi.

## ELENCO SPERIMENTAZIONI CLINICHE:

Principal investigator in the following clinical studies:

- **“Registro clinico della psoriasi-studio clinico psoreale\_1”** (Italian multicenter non-profit study), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2219**), start of the study: 07/01/16 – ongoing.
- **“Observational study to evaluate clinical practice and satisfaction with Metvix® Daylight Photodynamic Therapy in the treatment of mild and/or moderate Actinic Keratosis of the face and/or scalp”** (international multicenter study SESAME - Galderma), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2241**), start of the study: 26/05/16; end of the study: 29/11/16.
- **“An open, multicentre, clinical investigation on early visible effects of application of K101-03 during 8 weeks on nail discoloration and deformity resulting from onychomycosis or psoriasis”** (Italian multicenter study K101-53 - Moberg Pharma), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2328**), start of the study: 09/05/16; end of the study: 17/01/17.
- **“HIDRADisk Validation Study - Studio epidemiologico per la validazione di un questionario sulla qualità di vita in pazienti affetti da idrosadenite suppurativa (HS)”** (Italian multicenter study HIDRADisk - Abbvie), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2367**), start of the study: 16/05/16; end of the study: 27/06/2018.
- **“Apremilast for Plaque Psoriasis: a Multicenter, Observational, Cross-sectional Study to Describe Patient Characteristics and Treatment Patterns - DARWIN study”** (Italian multicenter study DARWIN, CC-10004-PSOR-026- Celgene Italia S.r.l.), (Ethical Committee Protocol Number **NP 3524**), start of the study: 25/06/2019 – ongoing.
- **“Studio osservazionale retrospettivo monocentrico no profit relativo alle caratteristiche cliniche, all' efficacia, sicurezza e fattori predittivi di risposta terapeutica in una coorte di pazienti trattati mediante fototerapia UVA1”- MORFECO 01**, (Ethical Committee Protocol Number **NP 2687**), start of the study: 12/06/2017; end of the study: 30/10/2017.
- **“Transcriptome-wide expression profiling in skin fibroblasts of patients with Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type”** (Ethical Committee Protocol Number **NP2378**), start of the study: May 2016; end of the study: May 2018.  
PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
- This study provided for the first-time significant biological insights in the molecular pathophysiology of Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type (JHS/EDS-HT) by performing microarray-based transcriptome profiling in dermal fibroblasts derived from adult affected individuals. Specifically, transcriptome analysis indicated perturbation of different signaling cascades that are required for homeostatic regulation either during development or in adult tissues as well as altered expression of several genes involved in maintenance of extracellular matrix architecture and homeostasis.
- **“Transcriptome-wide expression profiling in skin fibroblasts of patients with vascular Ehlers-Danlos Syndrome”** (Ethical Committee Protocol Number **NP2658**), start of the study: February 2017; end of the study: February 2019.  
PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
- This study provided for the first-time significant biological insights in the molecular pathophysiology of vascular Ehlers-Danlos Syndrome by performing microarray-based transcriptome profiling in dermal fibroblasts derived from adult affected individuals. Transcriptome analysis revealed significant changes in the expression levels of several genes involved in maintenance of cell redox and endoplasmic reticulum homeostasis, collagen folding and extracellular matrix organization, formation of the proteasome complex, and cell cycle regulation.
-

- **“Evaluation of copy number variations in the TPSAB1 gene in a cohort of patients affected with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders”** (Ethical Committee Protocol Number **NP2802**) start of the study: July 2017; end of the study: July 2022.
  - Period duration: 60 months.
  - PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
  - This explorative study aims to define the presence of possible copy number variations in the TPSAB1 gene in a large cohort of patients affected with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders (hEDS/HSD), a connective tissue disorder mainly characterized by generalized joint hypermobility and its complications, and still without a known molecular basis. TPSAB1 copy number is associated with the hereditary  $\alpha$ -tryptasemia syndrome and affected individuals share multisystem complaints frequently observed in hEDS/HSD patients. The possible coexistence of both conditions in our patients’ cohort will allow to offer a conclusive clinical and molecular diagnosis and an adequate follow-up.
  
- **“Proteome profiling for hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders to unravel pathogenetic mechanisms and identify potential biomarkers supporting clinical diagnosis”** (Ethical Committee Protocol Number **NP3151**) start of the study: May 2019; end of the study: May 2020.
  - Project duration: 12 months.
  - PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
  - The major goal of this project is to delineate the complex protein network and dysregulated key molecular pathways that are involved in the hEDS/HSD associated pathomechanisms and, ultimately, offer the possibility to identify disease specific biomarkers supporting the clinical diagnosis with a potential benefit for patients’ management.
  
- **“RNA sequencing to define pathogenetic mechanisms involved in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and Hypermobility Spectrum Disorders”** (Ethical Committee Protocol Number **NP3500**) start of the study: October 2019; end of the study October 2021.
  - Project duration: 24 months.
  - PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
  - The major aim of the study is to sequence the transcriptome of dermal fibroblasts from a large cohort of hEDS, HSD patients and healthy subjects to identify common and/or distinctive gene expression signatures and perturbed biological processes likely involved in molecular pathophysiology of both connective tissue disorders.
  
- **“Study of the multisystem involvement in a cohort of patients affected with classical Ehlers-Danlos syndrome”** (Ethical Committee Protocol Number **NP3873**) start of the study January 2020, end of the study January 2021.
  - Project duration: 12 months.
  - PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
  - The major aim of the study is to define the multisystemic involvement and natural history in a cohort of 75 classical Ehlers-Danlos syndrome patients characterized at molecular level.

- **“Nosological and multisystemic study of a large cohort of patients with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome”** (Ethical Committee Protocol Number **NP4244**) start of the study July 2020, end of the study July 2021.
- Project duration: 12 months.
- PI: Prof. Marina Venturini; Scientific Director: Prof. Marina Colombi.
- The major aim of the study is to investigate the effectiveness of the diagnostic criteria of the 2017 nosology for the diagnosis of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome in a large cohort of Italian patients and to define the multisystem involvement of these patients vs hypermobility spectrum disorder affected patients.

Sub-investigator in the following clinical studies:

- **“A 24-week, multicenter, prospective, study to evaluate the PASI 90 clinical response rate and safety profile of secukinumab 300 mg in cw6-negative and cw6-positive patients with moderate to severe chronic plaque-type psoriasis”** (international multicenter study CAINSUPREME 457AIT01-Novartis), (Ethical Committee Protocol Number **NP 1826**), start of the study: 05/05/15, ; end of the study: 22/11/2017.
- **“A single arm, open-label, phase II, multicentre study, to assess the safety of vismodegib (GDC 0449) in patients with locally advanced or metastatic basal cell carcinoma”** (international multicenter study STEVIE - Roche), (Ethical Committee Protocol Number **NP 1128**), start of the study: 05/06/2012; end of the study: 23/01/2017.
- **“Studio esplorativo sull'efficacia e la tollerabilità di una crema a base di metilprednisolone aceponato ed un nuovo dispositivo medico topico in pazienti pediatrici con dermatite atopica lieve o moderata, attraverso la valutazione di due differenti modalità di applicazione nello stesso paziente su lesioni controlaterali flessurali”** - (Italian multicenter study 1069\_OPBG\_201 - Bayer), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2340**), start of the study: 10/06/16, end of the study: 06/06/2019.
- **“A randomized, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial to evaluate the efficacy and safety of Tralokinumab monotherapy in patients with moderate to severe atopic dermatitis who are candidates for systemic therapy”** (international multicenter study ECZTRA 2, LP0162-1326 - Leopharma), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2858**), start of the study: 07/02/2018; end of the study: 22/10/2019.
- **“A phase 2 study of REGN2810, a fully human monoclonal antibody to programmed death-1, in patients with advanced basal cell carcinoma who experienced progression of disease on hedgehog pathway inhibitor therapy, or were intolerant of prior hedgehog pathway inhibitor therapy”** (international multicenter study REGENERON, R2810-ONC-1620 - Sanofi), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2776**), start of the study: 08/02/2018; end of the study: 20/10/2020.
- **“Observational Study Description I1F-MC-B007 Psoriasis Study of Health Outcomes (PSoHO) – an International Observational Study of 3-Year Health Outcomes in the Biologic Treatment of Moderate- to-Severe Plaque Psoriasis”** (international multicenter study PSoHO I1F-MC-B007 - Eli Lilly), (Ethical Committee Protocol Number **NP 3307**), start of the study: 04/03/2019 - ongoing.
- **“Studio clinico in aperto per valutare l'efficacia e la tollerabilità a lungo termine del trattamento con dimetilfumarato (DMF) in adulti affetti da psoriasi cronica a placche”** (Italian multicenter study DIMESKIN 2, M-41008-42 - Almirall), (Ethical Committee Protocol Number **NP 2923**), start of the study: 16/04/2018- ongoing.

- **“Achievement and maintenance of therapeutic response to brodalumab in patients with moderate to severe plaque psoriasis: an Italian, observational, retrospective and prospective study”** - (BRIGHT , Leopharma)- (Ethical Committee Protocol Number **NP 3785**), start of the study: 21/02/2020 - ongoing.
- **“Studio osservazionale multicentrico su pazienti psoriasici con COVID-19, sintomatici o asintomatici, in terapia immunosoppressiva”** (PSO-COV-IMM), (Ethical Committee Protocol Number **NP 4211**), start of the study: 03/06/2020 – ongoing.

#### **Premi e riconoscimenti ottenuti da Società Scientifiche**

- La commissione scientifica della Società Italiana di Dermatologia Allergologica, Professionale e Ambientale (SIDAPA), in occasione del “1° Congresso Nazionale SIDAPA”, Perugia, 26-27 ottobre, 2000, ha premiato il lavoro “Un ruolo per le cellule di Langerhans nella risoluzione della lesione allergica da contatto?”, quale miglior poster SIDAPA 2000.
- La commissione scientifica del Congresso “EURO-PDT 2008”, in occasione del “8th EURO-PDT Annual Congress”, Barcellona, Spagna, 7-8 marzo 2008, ha premiato il lavoro “MAL-PDT of in situ, microinvasive and invasive squamous cell carcinoma”, quale miglior poster EURO-PDT 2008.
- Vincitrice EADV 2008 nella sessione poster di fotodermatologia con il lavoro dal titolo “Manganoni AM, Tucci G, Venturini M, Farisoglio C, Calzavara-Pinton PG. Dermoscopic evaluation of acquired melanocytic nevi in patients in suberythematous NB-UVB or UVA1 therapy. 17th Congress of the European Academy of Dermatology and Venereology, Paris 17-21 settembre 2008.
- Vincitrice del premio “BIODERMA” come miglior comunicazione orale del congresso European Academy of Dermatology and Venereology (EADV) 2011 nella sessione “12th Annual Photodermatology Day” con la presentazione dal titolo “M. Venturini, A. M. Manganoni, M. T. Rossi, R. Sala, E. Sereni, M. Ungari, P. Calzavara-Pinton. Dermoscopic, histological and immunohistochemical evaluation of cancerous features in acquired melanocytic nevi that have been repeatedly exposed to UVA or UVB”. 20th Congress of the European Academy of Dermatology and Venereology, Lisbon 20-24 ottobre 2011.
- Vincitrice del premio come miglior poster dal titolo “Applicabilità della microscopia confocale in vivo nella valutazione e diagnosi differenziale del dermatofibrosarcoma protuberans” al congresso AIDNID (Associazione Italiana Diagnostica Non Invasiva) tenutosi a Roma 18-20 febbraio 2016.
- Vincitrice al Congresso Annuale AIDNID come miglior poster dal titolo “Applicabilità della microscopia confocale in vivo nella valutazione e diagnosi differenziale del dermatofibrosarcoma protuberans”, Roma, Italia, 20/02/2016.
- Vincitrice del progetto di ricerca SDeMaST dal titolo “Potential synergistic effect of Apremilast an NB-UVB in psoriatic patients” in collaborazione con il Gruppo Italiano di Fotodermatologia, 30/01/2019.
- Vincitrice come miglior poster (titolo del poster: “Raman detection of polychlorinated biphenyls in human skin”) con menzione speciale al congresso “VISPEC Conference on Emerging Trends in Vibrational Spectroscopy”, Brescia, Italia, 11-13/09/2019.

Autore o coautore di 129 pubblicazioni su riviste citate su PubMed con Impact Factor, 13 capitoli di libri elencati ISBN, 28 abstracts citabili pubblicati su riviste recensite PubMed con Impact Factor. H-index:25, numero totale di citazioni: 2220 (secondo SCOPUS).

Partecipazione ad oltre 300 congressi nazionali ed internazionali dal 2000 ad oggi.

**Allegati** | nessuno

**“I dati personali saranno trattati in ottemperanza a quanto richiesto dal Dgs 196/2003 e Regolamento Europeo 679/2016. Si attesta inoltre la consapevolezza del rispetto alle responsabilità connesse a dichiarazioni mendaci (DPR 445/2000 art. 76)”.**

**Firma**

Brescia.....28/02/2024

# 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

<b>Dates</b>	<b>From January 2021</b>
Occupation or position held	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	Ospedale San Gerardo, Via Pergolesi 33, 20900 Monza
Type of business or sector	III level University Hospital
<b>Dates</b>	<b>From October 2017 on</b>
Occupation or position held	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	Ospedale San Raffaele, via Olgettina 60, Milano
Type of business or sector	III level University Hospital
<b>Dates</b>	<b>From March 2016 to December 2020</b>
Occupation or position held	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	Fondazione MBBM, Azienda ospedaliera San Gerardo, Monza
Type of business or sector	III level University Hospital
<b>Dates</b>	<b>From November 2003 to February 2016</b>
Occupation or position held	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 dietician, 1 secretary)
Name and address of employer	Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza
Type of business or sector	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****Language**

Understanding				Speaking				Writing	
Listening		Reading		Spoken interaction		Spoken production			
1	B1		B2		B1		B2	1	B2
2	B2		B1		B2		B2	2	A2

(\*) [Common European Framework of Reference for Languages](#)

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 Europass

### Informazioni personali

Nome / Cognome

**Gioacchino Scarano**

Indirizzo

Telefono

Cellulare:

E-mail

Cittadinanza

Data e luogo di nascita

Sesso

Codice Fiscale

Codice Iscrizione Ordine dei Medici

### Esperienza professionale

01.03.2020 ad oggi Medico Genetista clinico  
Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica UO Malattie Genetiche e Rare  
Cardiovascolari, Ospedale Monaldi AORN dei Colli, Napoli

01-03-2016 Primario Emerito di Genetica Medica in quiescenza  
Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "Gaetano Rummo" Benevento  
Oggi Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "San Pio", P.O. "G.Rummo", Benevento

01-09-2015/ 29-02-2016

Direttore di Dipartimento Materno-Infantile  
Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "Gaetano Rummo" Benevento

2003/ giugno 2007

Direttore di Dipartimento Materno-Infantile  
Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "Gaetano Rummo" Benevento

01-10-2001/29-02-2016

Direttore Unità operativa Complessa di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "Gaetano Rummo" Benevento

01-07-2001/30-09-2001

Dirigente medico in Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "Gaetano Rummo" Benevento

05-10-1985/30-06-2001

Dirigente medico in Genetica Medica e dal 1991 aiuto  
Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "San Giuseppe Moscati" Avellino

01-10-1981/05-10-1985

Dirigente medico in Pediatria  
Ospedale San Giovanni di Dio  
Sant'Agata dei Goti (BN)  
USL 6 Regione Campania

## Istruzione e formazione

1981-1984  
Diploma di Specializzazione in Genetica Medica 50/50 e lode  
Università La Sapienza di Roma

1978-1980  
Diploma di Specializzazione in Pediatria 50/50  
Università Federico II di Napoli

1970-1977  
Laurea in Medicina e Chirurgia 110/110 e lode  
1° Facoltà di Medicina e Chirurgia  
Università Federico II Napoli

## Attività Didattica e Scientifica

1999-2000  
Professore a contratto, Seconda Università di Napoli (studenti e specializzandi) in Citogenetica Clinica e Genetica dei microrganismi anni 1989-1996 e Citogenetica Clinica (specializzandi), anni

2003  
Professore a contratto Università "La Sapienza" di Roma, (studenti in ostetricia) di Genetica Medica

2004-2015  
Professore a contratto Università del Sannio di Benevento di Genetica Medica - laurea magistrale in Biologia

2004 ad oggi  
Docente Università Federico II di Napoli (specializzazione in Genetica Medica)

1991 ad oggi  
Responsabile Scientifico del Registro Campano Difetti Congeniti

Componente per la Campania dell'International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR),

2001 ad oggi  
Componente Commissione Esperti Malattie Rare Regione Campania

2013-2018  
Coordinatore Regionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).  
e  
Componente del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

## Membership in Società Scientifiche

European Society of Human Genetics,  
American Society of Human Genetics,  
Società Italiana di Genetica Umana.

**Capacità e competenze personali**

Ha una esperienza quarantennale nel campo della Genetica Clinica, diagnosi e assistenza dei Difetti Congeniti e delle Malattie Rare e altrettanto nel campo della diagnosi prenatale.

E' considerato un esperto nel campo delle displasie scheletriche, tema per il quale è coinvolto in percorsi di formazione come docente.

Nel campo specifico dei Difetti Congeniti è coinvolto in progetti di ricerca e sorveglianza sia dal punto di vista diagnostico che epidemiologico.

In Campania ha promosso dal 1991 l'attivazione del Registro Regionale dei Difetti Congeniti, di cui è ancora responsabile scientifico. In questo ruolo collabora a programmi nazionali e internazionali di ricerca con l'Istituto Superiore di Sanità e le due più importanti reti internazionali coinvolte nella ricerca delle Difetti Congeniti: la ICBDSR "International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research" affiliata alla WHO (Organizzazione Mondiale della Sanità) e l'EUROCAT "European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies" network supportato dall'Unione europea.

E 'autore di oltre 130 pubblicazioni nel campo della genetica clinica e dell'epidemiologia dei difetti congeniti, di cui circa il 90% su riviste internazionali di Genetica Medica.

Madrelingua(e)

**Italiano**

Altra(e) lingua(e)

**Inglese**

Autovalutazione

Livello europeo (\*)

**Lingua****Lingua**

Comprensione		Parlato		Scritto
Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
Buono	ottima	discreta	discreta	Discreto

Capacità e competenze sociali

buone/ottime dovute ad esperienza ultra-trentennale nel Counselling Genetico

Capacità e competenze organizzative

buone/ottime acquisite con direzione di struttura complessa quale primario medico dal 2001 e con direzione di dipartimento dal 2003-2007 e dal 2015-2016

Capacità e competenze tecniche

attività clinica quale medico specialista nel campo delle malattie genetiche e rare con attività ambulatoriale e di Day-Hospital

Capacità e competenze informatiche

capacità di utilizzo del pacchetto OFFICE (Excel, Powerpoint, Word) Access e pacchetti di tipo statistico ad esempio STATA, SPSS.

Capacità e competenze artistiche

Nessuna

Altre capacità e competenze

Attività di tipo sociale, membro attivo di un Lions Club

**Allegati**

Sono disponibili su richiesta pdf delle pubblicazioni

**Firma**

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" e successive modifiche ed integrazioni. Dichiaro che le informazioni contenute nel curriculum corrispondono a verità, e che sono consapevole delle sanzioni penali in cui posso incorrere in caso di dichiarazioni mendaci ai sensi dell'art.46 e 76 del D.P.R. 445/2000 e successive modifiche e integrazioni.

**Data: 31 dicembre 2021**