

## Come raggiungere la sede

### IN AUTO:

**Da Nord - Dalla A7:** Svoltare alla seconda uscita per la A7 in direzione di Genova/Bologna/Venezia/Varese/Sesto Calende/Como/Chiasso/Torino/Piacenza/Tangenziale Ovest (strada a pedaggio). Svoltare all'uscita per Sampierdarena/Savona/Giovi e girare a sinistra in Piazzale della Camionale. Girare a destra per rimanere in Piazzale della Camionale, quindi a sinistra in Via Antonio Cantore. Proseguire in Via Milano, Piazza di Negro, Via Bruno Buozzi, quindi rimanere leggermente sulla destra in Via Adua. Continuare in Via Alpini d'Italia, quindi in Via Antonio Gramsci. Girare a destra sul Molo Ponte Calvi.

**Da Sud - Dalla A12:** Svoltare all'uscita Genova-Nervi, in direzione di Genova/Nervi (strada a pedaggio). Proseguire diritto, quindi immettersi sullo svincolo a sinistra per Corso Europa. Rimanere leggermente sulla sinistra in Corso Aldo Gastaldi e proseguire in Via Tolemaide. Rimanere leggermente sulla sinistra in Piazza delle Americhe, e nuovamente sulla sinistra in Piazza Giuseppe Verdi. Girare a sinistra in Piazza Giuseppe Verdi e continuare a percorrere la SS45. Rimanere leggermente sulla destra in Viale delle Brigate Partigiane e continuare in Corso Aurelio Saffi. Continuare in Corso Maurizio Quadrio, quindi nel Sottopasso di Caricamento. L'hotel si trova sul Molo Ponte Calvi.

**Da Ovest - Dalla A10:** Svoltare all'uscita per la A10/E80 in direzione di Genova/Livorno (strada a pedaggio). Svoltare all'uscita per la A7, tenere la sinistra al bivio, seguire le indicazioni per Genova Ovest/Genova Centro e immettersi sulla A7. Svoltare all'uscita per Sampierdarena/Savona/Giovi e girare a sinistra in Piazzale della Camionale. Girare a destra per rimanere in Piazzale della Camionale, quindi a sinistra in Via Antonio Cantore. Proseguire in Via Milano, Piazza di Negro, Via Bruno Buozzi, quindi rimanere leggermente sulla destra in Via Adua. Continuare in Via Alpini d'Italia, quindi in Via Antonio Gramsci. Girare a destra sul Molo Ponte Calvi.

**Da Est - Dalla A4:** Svoltare all'uscita A21 in direzione di Torino/Piacenza/Cremona (strada a pedaggio). Svoltare all'uscita per Genova/Tortona e immettersi sulla A7. Svoltare all'uscita per Sampierdarena/Savona/Giovi e girare a sinistra in Piazzale della Camionale. Girare a destra per rimanere in Piazzale della Camionale, quindi a sinistra in Via Antonio Cantore. Proseguire in Via Milano, Piazza di Negro, Via Bruno Buozzi, quindi rimanere leggermente sulla destra in Via Adua. Continuare in Via Alpini d'Italia, quindi in Via Antonio Gramsci. Girare a destra sul Molo Ponte Calvi.

**IN TRENO:** L'NH Marina è a meno di un chilometro dalla stazione ferroviaria. È possibile raggiungere l'hotel dalla stazione a piedi oppure prendere un taxi.

**IN AEREO:** L'hotel è a circa 7 km dall'aeroporto. Potete prendere la navetta Volabus (servizio a pagamento) dall'aeroporto alla stazione ferroviaria Principe e da qui andare a piedi fino all'hotel, oppure, in alternativa, potete prendere un taxi.



### ECM

È stata inoltrata la richiesta presso il Ministero della Salute per l'attribuzione dei crediti formativi secondo il programma di "Educazione Continua in Medicina", per le seguenti discipline: Ematologia, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Interna, Neurologia, Pediatria, Pediatria (Pediatri di libera scelta), Oncologia, Radiologia e Reumatologia.

### Provider ECM

DATRE S.r.l.  
c/o Complesso Neos - Via di Vorno, 9a/4  
55060 Guamo (LU)  
Tel. 0583 949305 - Fax 0583 404180

### Segreteria Organizzativa

Universalturismo - Div. GEO Congress  
Tel. 055 50391 - 5039238 - Fax 055 5039212  
sabrina.pinzani@universalturismo.com

genzyme  
A SANOFI COMPANY

IRCCS G. Gaslini



## VIII Incontro Annuale La Malattia di Gaucher

**17 ottobre 2012**

**Hotel NH Marina**  
Molo Ponte Calvi, 5  
Genova

genzyme  
A SANOFI COMPANY

## Saluto delle Autorità Introduzione ai lavori

|                      |                                                                                                                                                                                                                                                                          |                      |                                                                                                                                               |
|----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>08.30 - 09.30</b> | <b>Keynote Lecture:<br/>Increased risk of cancer in<br/>Gaucher patients</b> <b>S. Vom Dahl</b>                                                                                                                                                                          | <b>13.00 - 13.15</b> | Discussione                                                                                                                                   |
|                      |                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>13.15 - 14.00</b> | Lunch                                                                                                                                         |
| <b>09.30 - 10.00</b> | Questions to the Keynote Speaker                                                                                                                                                                                                                                         | <b>14.00 - 16.00</b> | <b>Workshop in contemporanea</b><br>(2 volte x 1 h ciascuno)                                                                                  |
| <b>10.00 - 11.00</b> | <b>Neoplasie e Gaucher: casi clinici</b><br>Moderano: F. Giona, A. Pession                                                                                                                                                                                               | <b>14.00 - 16.00</b> | <b>Pediatria:</b><br><b>M. Di Rocco, G. Andria</b><br>(Sono graditi casi clinici volontari<br>per arricchire la discussione)                  |
|                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>Linfoma ad alto grado dello stomaco e Gaucher<br/><i>M.B. Giannini</i></li> <li>Linfoma, Leucemia e non solo...<br/><i>C. Carbone</i></li> </ul>                                                                                  | <b>14.00 - 16.00</b> | <b>Ematologia:</b><br><b>S. Linari, M.L. Borin</b><br>(Sono graditi casi clinici volontari<br>per arricchire la discussione)                  |
|                      | Dibattito sui casi clinici                                                                                                                                                                                                                                               |                      |                                                                                                                                               |
| <b>11.00 - 11.30</b> | Coffee break                                                                                                                                                                                                                                                             | <b>14.00 - 16.00</b> | <b>Casi clinici complessi:</b><br><b>M.D. Cappellini</b><br>(Sono graditi casi clinici volontari<br>per arricchire la discussione)            |
| <b>11.30 - 13.00</b> | <b>Malattia Minima Residua</b><br>Moderano: G. Andria, B. Bembi                                                                                                                                                                                                          | <b>14.00 - 16.00</b> | <b>L'interessamento scheletrico:</b><br><b>F. Carubbi, V. Spina</b><br>(Sono graditi casi clinici volontari<br>per arricchire la discussione) |
|                      | <b>Gaucher: si può parlare di<br/>Malattia Minima Residua?</b><br><i>M. Di Rocco</i>                                                                                                                                                                                     |                      |                                                                                                                                               |
|                      | <b>Quali considerazioni per i singoli<br/>domini?</b>                                                                                                                                                                                                                    |                      |                                                                                                                                               |
|                      | <ul style="list-style-type: none"> <li><b>Dominio scheletrico</b><br/><i>M. Di Rocco</i></li> <li><b>Dominio ematologico</b><br/><i>G. Giuffrida</i></li> <li><b>Dominio viscerale</b><br/><i>F. Carubbi</i></li> <li><b>Biomarkers</b><br/><i>M. Sibilio</i></li> </ul> | <b>16.00 - 16.30</b> | Discussione<br>Questionario ECM                                                                                                               |
|                      | <b>Conclusioni</b><br><i>M.D. Cappellini</i>                                                                                                                                                                                                                             |                      |                                                                                                                                               |

## Scheda di iscrizione

Cognome .....

Nome .....

Titolo ☐ Dr. ☐ Prof. ....

Ente di Appartenza .....

Specialità .....

Indirizzo .....

CAP .....

Comune .....

Provincia .....

Telefono .....

Fax .....

E-mail .....

Firma .....

Spedire a:  
**Segreteria Organizzativa**  
**Universalturismo - Div. GEO Congress**  
**Fax 055 5039212**

**Desidero partecipare ai seguenti Workshop  
(scelta massima 2 workshop):**

- ☐ Pediatria: M. Di Rocco, G. Andria
- ☐ Ematologia: S. Linari, M.L. Borin
- ☐ Casi clinici complessi: M.D. Cappellini
- ☐ L'interessamento scheletrico: F. Carubbi, V. Spina

**Titolo**

**Responsabile della redazione**

**Data compilazione**

S. Bracci

10/06/2012

**PROGRAMMA**

**IRCCS G. Gaslini**

17 ottobre 2012

**VIII° Incontro Annuale: La Malattia di Gaucher**

NH Marina Genova

**TARGET**

Medici: Ematologia, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Interna, Neurologia, Pediatria, Pediatria (Pediatri di libera scelta), Oncologia, Radiologia, Reumatologia, Genetica medica, biochimica clinica, laboratorio di genetica medica

**MODALITÀ DI EROGAZIONE:** residenziale

**TEAM DI PROGETTO**

**Responsabili Scientifici**

**Maja Di Rocco** – U.O. Pediatria II – IRCCS Gaslini – Genova

**Relatori Moderatori**

Giuseppe Andria (Napoli)  
Maria Domenica Cappellini (Milano)  
Cecilia Carbone  
Francesca Carubbi (Modena)  
Maja Di Rocco (Genova)  
Maria Benedetta Giannini  
Fiorina Giona (Roma)  
Gaetano Giuffrida (Catania)  
Silvia Linari (Firenze)  
Micheline Sibilio (Napoli)  
Stephan Vom Dahl (Germania)

**IL RAZIONALE DEL TEMA**

La malattia di Gaucher è una patologia genetica, autosomica recessiva, che a causa di un difetto metabolico congenito, caratterizzato per la carenza o la disfunzione di un enzima (la glucocerebrosidasi) all'interno di uno speciale compartimento della cellula noto come lisosoma, provoca un accumulo lisosomiale. I lisosomi decompongono complesse sostanze chimiche in prodotti più semplici che possono essere riutilizzati o eliminati. Quando gli enzimi preposti a questi

**Titolo**

**Responsabile della redazione**

**Data compilazione**

S. Bracci

10/06/2012

processi mancano o sono insufficienti o funzionano male, il materiale si accumula all'interno del lisosoma, compromettendo la normale funzione cellulare con conseguenti sintomi clinici.

La Malattia di Gaucher, come in generale le malattie da accumulo lisosomiale, è una malattia rara, cronica, progressiva, e potenzialmente irreversibile e fatale.

Si caratterizza per essere una patologia multisistemica che interessa numerosi organi ed apparati con sintomi muscolo-scheletrici, polmonari, gastrointestinali ed ematologici.

Il trattamento di riferimento (standard of care) è la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) con imiglucerasi che va ad integrare l'enzima mancante o mal funzionante mediante l'infusione intravenosa del medesimo.

La ottava edizione dell'incontro "La Malattia di Gaucher" si pone come obiettivo l'aggiornamento scientifico sulla patologia, futuri sviluppi nella ricerca e novità in ambito terapeutico.

In tale sede, saranno approfonditi temi quali: il rischio oncologico la gestione del paziente pediatrico, di casi clinici complessi, l'interessamento ematologico e scheletrico

#### **GLI OBIETTIVI DEL PROGETTO FORMATIVO**

Aggiornamento scientifico sulla patologia, futuri sviluppi nella ricerca e novità in ambito terapeutico.

#### **NUMERO MASSIMO PARTECIPANTI ACCREDITABILI**

80 medici



Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

**breve introduzione**

presentazione e discussione di n. 4 casi clinici selezionati tra quelli sottomessi dai partecipanti al workshop

**14.00- 16.00 - *Casi clinici complessi*: M.D. Cappellini**

**breve introduzione**

presentazione e discussione di n. 4 casi clinici selezionati tra quelli sottomessi dai partecipanti al workshop

**14.00- 16.00 - *Interessamento scheletrico* : F. Carubbi, V. Spina**

**breve introduzione**

presentazione e discussione di n. 4 casi clinici selezionati tra quelli sottomessi dai partecipanti al workshop

16.00 – 16.30 Discussione

Test verifica apprendimento

## Abstract

### Malattia Minima Residua

Quali considerazioni per i singoli domini? Dominio ematologico G. Giuffrida

Alterazioni dei parametri ematologici sono molto comuni nella malattia di Gaucher Tipo 1 (1) e vengono utilizzati per monitorare la storia naturale della malattia e la risposta alla terapia.(2)

In particolare, l'anemia e la trombocitopenia sono manifestazioni che insorgono precocemente e sono molto frequenti in tali pazienti. Circa il 70% dei pazienti non splenectomizzati o con splenectomia parziale presenta valori di emoglobina non superiore a 12 g/L e conteggio delle piastrine non superiore a  $120 \times 10^9/L$ , mentre in pazienti precedentemente splenectomizzati, l'anemia si osserva meno frequentemente e la trombocitopenia è rara. Pallore, astenia, dispnea da sforzo e palpitazioni possono essere secondarie all'anemia, mentre emorragie post-traumatiche, chirurgiche o post-partum sono correlati al grado di trombocitopenia con o senza concomitanti alterazioni della coagulazione del sangue (deficit fattori plasmatici della coagulazione) riportati da alcuni autori nel 30-60% dei pazienti i.(3,4,5)

La risposta ematologica alla ERT è solitamente raggiunta entro 12-24 mesi.(6)

I dati del Registro ICGG mostrano che il 37% dei pazienti arruolati presentano una anemia al momento della diagnosi. Tuttavia, è stato dimostrato che non vi è alcuna correlazione diretta tra il grado di splenomegalia e il grado di citopenia, suggerendo ciò che altri meccanismi possono essere coinvolti.

L'anemia nei pazienti con malattia di Gaucher può essere multifattoriale e correlata ad una maggiore distruzione di globuli rossi nella milza, alla pancitopenia secondaria all'infiltrazione di cellule di Gaucher nel midollo osseo, carenza di ferro e/o alterazioni del metabolismo e del trasporto del ferro, carenza di vitamina B12 e anemia emolitica autoimmune. L'anemia può derivare anche da comorbidità come la sindrome mielodisplastica e neoplasie ematologiche (2).

Una Attività Minima di Malattia (MDA) per l'anemia si considerava raggiunta quando:

- 1) la concentrazione di emoglobina aumentava entro 12-24 mesi a 11,0 g/dL per le donne e i bambini e 12,0 g/dL per l'uomo;
- 2) si eliminava la dipendenza da trasfusione di sangue;
- 3) si riduceva la fatica, la dispnea e l'angina,
- 4) si mantenevano i valori di emoglobina ottenuti dopo i primi 12 a 24 mesi di terapia.

La Trombocitopenia è definita da una ripetuta conta piastrinica sotto i  $100 \times 10^9/L$ . Una bassa conta piastrinica nei pazienti con malattia di Gaucher può essere dovuta all'ipersplenismo e/o all'infiltrazione del midollo osseo. I pazienti non splenectomizzati hanno maggiore probabilità di avere un numero di piastrine più bassa pre-trattamento rispetto ai pazienti precedentemente splenectomizzati.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Per trombocitopenia una MDA è stata presa in considerazione quando la conta piastrinica era stabilmente superiore a  $120 \times 10^9$  negli ultimi 12 mesi senza emorragie spontanee e in grado di prevenire emorragie chirurgiche e/o ostetriche. Per i pazienti splenectomizzati, la normalizzazione della conta piastrinica può essere raggiunto nel primo anno di trattamento. Per i pazienti non splenectomizzati, con trombocitopenia moderata al basale, la conta piastrinica aumenta di 1,5 2 volte entro 1 anno e si avvicina a livelli normali entro 2 anni; in soggetti affetti da trombocitopenia grave al basale, un aumento della conta piastrinica di 1,5 volte in 1 anno con un continuo aumento lieve nel corso di 2-5 anni Tuttavia, la normalizzazione non è di solito prevista. Inoltre, la scomparsa del rischio di sanguinamento conferma anche la risoluzione di alterata funzione piastrinica (7) e/o la normalizzane dei livelli dei fattori della coagulazione (5) spesso presenti prima del trattamento.

#### REFERENCES

1. Zimran A, Kay A, Gelbart T, Garver P, Thurston D, Saven A et al. Gaucher disease: clinical, laboratory, radiologic and genetic features of 53 patients. *Medicine* 1992; 71: 337-353
2. Zimran A, Altarescu G, Rudensky B, Abrahamov A, Elstein D. Survey of hematological aspects of Gaucher disease. *Hematology* 2005; 10: 151-156
3. Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry P, Pastores G, Rosenbloom BE, Scott CR, Wappner RS, Weinreb NJ, Zimran A. The Gaucher registry: demographics and disease characteristics of 1698 patients with Gaucher disease., *Arch Intern Med.* 2000 Oct 9;160(18):2835-43
4. Cox TM. Gaucher disease: understanding the molecular pathogenesis of sphingolipidoses. *J Inherit Metab Dis.* 2001; 24 Suppl 2:106-21; discussion 87-8. Review.
5. Hollak CE, Levi M, Berends F, Aerts JM, van Oers MH. Coagulation abnormalities in type 1 Gaucher disease are due to low grade activation and can be partly restored by enzyme supplementation therapy. *Br J Haematol* 1997; 96:470-476
6. Pastores GM, Weinreb NJ, Aerts H, Andria G, Cox TM, Giralto M, Grabowsky GA, Mistry PK, Tytki-Szymanska A. Therapeutic goals in the treatment of Gaucher disease. *Semin Hematol* 2004; 41 (suppl 5): 4-14
7. Gillis S, Hyam E, Abrahamov A, Elstein D, Zimran A. Platelet function abnormalities in Gaucher disease patients. *Am J Hematol* 1999; 61:103-106

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

## Curriculum Vitae

### **PROF. GENEROSO ANDRIA**

1967 Facoltà di Medicina e Chirurgia Laurea con lode Università degli Studi di Napoli  
1969-71 National Institutes of Health, Bethesda, Md, USA Laboratory of Chemical Biology  
(Direttore: Dr. Christian B. Anfinsen)  
1972 Facoltà di Medicina e Chirurgia Specializzazione in Pediatria Università di Perugia  
1973-82 Il Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Napoli Assistente ordinario (Clinica Pediatrica) con qualifica di Aiuto  
1977 Washington University School of Medicine St. Louis, Mo., U.S.A. Division of Medical Genetics (Direttore: Dr. William S. Sly) Resident fellow in Pediatrics (Genetics)  
1982-86 Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Reggio Calabria Professore Associato di Pediatria  
1986-89 Facoltà di Medicina e Chirurgia Professore Straordinario di Pediatria, Direttore della scuola di Specializzazione in Pediatria, Direttore dell'Istituto di Scienze Pediatriche e Ginecologiche  
1989-93 Dipartimento di Pediatria Professore Ordinario Il Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Napoli  
Primario della Divisione di Malattie Metaboliche di Pediatria dell'Infanzia.  
dal 1993 Dipartimento di Pediatria Facoltà di Medicina e Chirurgia Università Federico II, Napoli Professore Ordinario di Pediatria, Primario di Pediatria Specialistica (Malattie Genetiche e Metaboliche, Immunologia, Neurologia)  
dal 1997 Dipartimento di Pediatria Università Federico II, Napoli Direttore del Dipartimento  
al 2003  
dal 1999 Dipartimento Clinico di Pediatria Università Federico II, Napoli Direttore del Dipartimento  
ad oggi  
dal 2001 Alleanza per le Malattie Rare dell'Azienda Universitaria Policlinico Università Federico II, Napoli  
ad oggi Coordinatore

### SOCIETA' SCIENTIFICHE

The American Society of Human Genetics;  
The Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism ('overseas member of the Council', dal 1984 al 1994);  
European Society for Pediatric Research;  
Società Italiana per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (Presidente per il triennio 1986-89); dal 1996 Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie;  
Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (Presidente per il biennio 1986- 88); dal 1997 Società Italiana di Genetica Umana;  
Società Italiana di Pediatria (Coordinatore della Commissione per la Formazione e Ricerca dal 2003 ad oggi);  
Associazione Italiana di Genetica Medica, sciolta nel 1997 e confluita nella Società Italiana di Genetica Umana;

### ATTIVITA' DI RICERCA

L'attività di ricerca è stata indirizzata principalmente allo studio delle malattie genetiche e metaboliche dell'età pediatrica. I **temi principali di ricerca**, documentati in circa **200 lavori** in estenso, oltre numerose comunicazioni a Congressi nazionali e internazionali, sono:

1) 'Folding' delle proteine e peptidasi intestinali

2) Malattie genetiche e sindromi dismorfiche

-cromosomopatie e sindromi dismorfiche *contributi alla definizione della variabilità fenotipica di alcune sindromi*

-sindromi neurologiche e spina bifida

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

### 3) Malattie metaboliche

-malattie lisosomiali

*delineazione di un fenotipo infantile tardivo di galattosialidosi (nome per la prima volta proposto nel 1981 e accettato in letteratura); studi di correlazione genotipo-fenotipo nella galattosialidosi e in altre malattie lisosomiali (MPS IIIB e m. di Gaucher)*

-intolleranza alle proteine con lisinuria *studi clinici su ampia casistica, clonaggio del gene responsabile*

-omocistinuria *descrizione delle basi molecolari in Italia; studi sugli effetti della iperomocisteinemia moderata (fattore di rischio vascolare)*

-altre aminoacidopatie

-ittiosi legata all'X e geni contigui *clonaggio del gene della steroido solfatasi; basi molecolari della malattia e delle sindromi da geni contigui in Xp22.3*

-condrodiplosia puntata legata all'X *contributo alla caratterizzazione biochimica di questa nuova malattia metabolica da deficit di una solfatasi*

-intolleranza al fruttosio *basi molecolari in Italia*

-difetti della biosintesi del colesterolo, inclusa la descrizione di una nuova malattia (latosterolosi)

-anemia megaloblastica responsiva alla tiamina

-altre malattie metaboliche

### **DR.SSA LORENZA MARIA BORIN**

#### **Informazioni personali**

Nome(i) / Cognome(i) Lorenza Maria Borin

Cittadinanza Italiana

Data di nascita 09/09/1963

#### **Esperienza professionale**

Dal 1993 attività clinica nel reparto di degenza Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo H S Gerardo Monza

Dal 2000 Tutor per gli studenti universitari e gli specializzandi all'interno del Reparto

Dal 2004 referente per le patologie mielodisplastiche

Dal 2009 referente Rete Ematologica lombarda per sindromi mielodisplastiche

Dal 2007 referente per alcune malattie rare (Gaucher e Emoglobinuria Parossistica Notturna)

All'interno dell'Università di Milano Bicocca docente di Malattie del sangue nel Corso integrato di scienze e discipline cliniche 2 (Corso di laurea in Igiene Dentale) Collaborazione alle lezioni di semeiotica medica del corso di laurea di Medicina e Chirurgia Università di Milano Bicocca

Dal 1989 al 1993 attività di Medicina di Base e di Guardia Medica ASL Desio, Monza, Carate

Dal 1990 al 1994 docente di Igiene e Microbiologia e Patologia Medica presso la Scuola per Infermieri Professionali dell'ospedale S.Gerardo

#### **Istruzione e formazione**

Date **31/10/1992**

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

| <p>Titolo della qualifica rilasciata</p> <p>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione</p> <p>Date</p> <p>Titolo della qualifica rilasciata</p> <p>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione</p> <p>Date</p> <p>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione</p> <p><b>Capacità e competenze personali</b></p> <p>Madrelingua(e)</p> <p>Autovalutazione<br/><i>Livello europeo (*)</i></p> <p><b>inglese</b></p> | <p>Diploma di specializzazione in Ematologia 50/50 lode</p> <p>Università degli Studi Pavia</p> <p><b>28/10/1998</b></p> <p>Laurea in Medicina e Chirurgia 110/110 lode</p> <p>Università degli Studi Milano</p> <p><b>7/1982</b></p> <p>Diploma di Maturità Classica 60/60</p> <p>Liceo Classico Statale Bartolomeo Zucchi Monza</p> <p><b>Italiano)</b></p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Comprensione</th> <th colspan="2">Parlato</th> <th>Scritto</th> </tr> <tr> <th>Ascolto</th> <th>Lettura</th> <th>Interazione orale</th> <th>Produzione orale</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Utente base</td> <td>Utente base</td> <td>Utente base</td> <td>Utente base</td> <td>Utente base</td> </tr> </tbody> </table> <p>(*) <a href="#"><u>Quadro comune europeo di riferimento per le lingue</u></a></p> <p>Buona capacità di lavorare in gruppo maturata in molteplici situazioni in cui era indispensabile la collaborazione fra figure diverse e con modalità orarie varie (lavoro di equipe, turni, fine settimana)</p> <p>Ottima capacità di lavorare in situazione di stress determinate dalle situazioni di emergenza clinica, sia nel processo decisionale che nella coordinazione delle altre figure professionali.<br/>Buone capacità didattiche.</p> <p>Conoscenza degli applicativi di Microsoft Office. Buona capacità di navigare in Internet</p> <p>Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali (facoltativo)".</p> <p><b>Firma</b></p> | Comprensione      |                  | Parlato     |  | Scritto | Ascolto | Lettura | Interazione orale | Produzione orale |  | Utente base | Utente base | Utente base | Utente base | Utente base |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|------------------|-------------|--|---------|---------|---------|-------------------|------------------|--|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| Comprensione                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Parlato           |                  | Scritto     |  |         |         |         |                   |                  |  |             |             |             |             |             |
| Ascolto                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Lettura                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Interazione orale | Produzione orale |             |  |         |         |         |                   |                  |  |             |             |             |             |             |
| Utente base                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Utente base                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Utente base       | Utente base      | Utente base |  |         |         |         |                   |                  |  |             |             |             |             |             |

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

**DR.SSA MARIA DOMENICA CAPPELLINI**

**INFORMAZIONI PERSONALI**

|                  |                                                                                                |
|------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Nome             | <b>Maria Domenica Cappellini</b>                                                               |
| Indirizzo        | Via L. Anelli 1. 20122 Milano                                                                  |
| Telefono         | <b>02-503.20288</b><br>(cell. 347 788 54 55) – (Segreteria : 02/503.20294 – 02/5503.3752-3379) |
| Fax              | <b>02/503.20296 - 20291</b>                                                                    |
| E-mail           | <a href="mailto:maria.cappellini@unimi.it">maria.cappellini@unimi.it</a>                       |
| Codice fiscale   | <b>CPPMDM49H63F205V</b>                                                                        |
| Nazionalità      | Italiana                                                                                       |
| Data di nascita  | 23 giugno 1949                                                                                 |
| Luogo di nascita | Milano (MI)                                                                                    |

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da – a) *16.2.1979 al 19.12 1989*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro  
Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego **Assistente di Medicina Generale**
- Principali mansioni e responsabilità
  
- Date (da – a) *20.12.1989 al 7.5.1995*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro  
Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego **Aiuto corresponsabile di Medicina Generale**
- Principali mansioni e responsabilità
  
- Date (da – a) *Dal 7.5.1995 al 31.10.2002*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro  
CdL Medicina e Chirurgia. Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano.
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego **Professore Associato di Fisiopatologia Medica. Settore F07A- Medicina Interna**
- Principali mansioni e responsabilità  
*In applicazione Legge 19.11.1990 n.341,art.15*
  
- Date (da – a) *Dal 1/11/2002*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro  
Università degli Studi di Milano – Via Festa del Perdono, 7 – 20122 Milano
- Sede operativa: Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità – presso Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico – Pad. Granelli - Via F.Sforza, 35 – 20122 Milano – Tel. 02/5503.3752 fax 02/503.20296
- Tipo di azienda o settore

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

• Tipo di impiego

Direttore UOC di Medicina Interna 1/A - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico- Pad. Granelli, Milano dal 1.1.2006  
Direttore Dipartimento di Medicina Interna, Università' Milano dal 1.11.2010  
Condirettore Dipartimento dell'area della medicina e specialita' mediche, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano dal 20/4/2011

• Principali mansioni e responsabilità

**Professore Ordinario di Medicina Interna – Settore MED/09 – Università' Milano con funzioni Primarie Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano**

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

|                                                                   |                                                                                                                                   |
|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| • Date (da – a)                                                   | 1974                                                                                                                              |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione              | <i>Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Milano votazione 110/110 con lode</i>                        |
| • Date (da – a)                                                   | 1978                                                                                                                              |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <b>Malattie dell'apparato digerente"</b>                                                                                          |
| • Qualifica conseguita                                            | <i>Specialista in "Malattie dell'apparato digerente" presso l'Università degli studi di Milano. (votazione 70/70)</i>             |
| • Date (da – a)                                                   | 1981                                                                                                                              |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <b>Ematologia clinica e di laboratorio</b>                                                                                        |
| • Qualifica conseguita                                            | <i>Specialista in "Ematologia clinica e di laboratorio" presso l'Università degli Studi di Milano (votazione (70/70 con lode)</i> |
| Periodi di formazione all'Estero:                                 |                                                                                                                                   |
| - 1978                                                            | Instituut voor Anthropogenetica , Department of. Human Genetics                                                                   |
|                                                                   | Leiden                                                                                                                            |
|                                                                   | (permanenza di 3 mesi)                                                                                                            |
| - 1981-82                                                         | Research fellow presso "MRC Molecular Haematology Unit, John Radcliffe                                                            |
|                                                                   | Hospital" Oxford University.                                                                                                      |
|                                                                   | (permanenza 18 mesi)                                                                                                              |
| - 1983 (aprile)                                                   | Visiting Scientist MRC Molecular Haematology Unit- Oxford                                                                         |
| - 1984 (dicembre)                                                 | Visiting Scientist MRC Molecular Haematology Unit- Oxford                                                                         |
| - 1985 (novembre)                                                 | Visiting Scientist , Dept. of Haematology Royal Postgraduate Medical School,                                                      |
|                                                                   | London                                                                                                                            |
| - 1987(marzo)                                                     | Visiting Scientist MRC Molecular Haematology Unit- Oxford                                                                         |
| - 1988 (novembre)                                                 | Visiting Scientist MRC Molecular Haematology Unit- Oxford                                                                         |
| - 1990 (dicembre)                                                 | Visiting Scientist Dept. Human Genetics- Sylvius Lab.- Leiden                                                                     |

PRIMA LINGUA

**Italiano**

ALTRE LINGUE

Inglese / francese

• Capacità di lettura

ottima

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

ottima  
ottima

**CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI**

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

**Cariche ed Affiliazioni a Società:**

**Membro del Consiglio di Amministrazione della** Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro, Milano dal 1/9/2010

**President Elect EFIM** (European Federation of Internal Medicine) 2010-2014

**Componente Consiglio Direttivo** della Società Italiana di Medicina Interna biennio 2010-2014

**Presidente** della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie 2010-2014

**Presidente** della Sez. Lombarda della Società Italiana di Medicina Interna dal 2002 al 2005

**Segretario** della Società Italiana di Medicina Interna dal 2005 al 2009

**Membro** della Società Italiana di Medicina Interna

**Membro** della Società Italiana di Ematologia

**Membro** della Società Europea di Ematologia

**Membro** della Società Americana di Ematologia

**Presidente** del Comitato Scientifico dell'Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi

**Membro** del Comitato scientifico del TIF (Thalassemia International Federation)

Section Editor **di European Journal of Internal Medicine**

**Referee** per le seguenti riviste scientifiche: British Journal of Hematology; Hemoglobin; Lancet; Journal of Pediatric; Haematologica; Blood

**CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE**

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

Responsabile dal 2000 del "Centro Anemie Congenite" riconosciuto come centro di riferimento della regione lombardia per la diagnosi e cura delle emoglobinopatie e talassemie

Primario della UOC di Medicina Interna 1° della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano dal 2006

**Grants:**

**Telethon 1995/96:** Manipulation of globin genes switching by butyric acid analogues in erythroid cell lines and in human erythroid liquid culture

**Biomed-Cee 1996:** Re- activation of fetal hemoglobin synthesis by means to improve the quality of life of patients with hemoglobinopathies ( contratto n. BMH4-CT96-1659)

**Fondazione Italiana Talassemia L.Giambrone 1996/97/98:** Manipulation of globin gene Switching

**Ministero della sanità -Progetti Finalizzati 1998:** Porfirie: epidemiologia e creazione del Registro nazionale.

**Murst 40% 1998:** Ruolo di fattori biologici e della terapia nello sviluppo delle complicanze sulla sopravvivenza dei pazienti talassemici (coordinatore: Prof.A.Cao)

**Murst 40% 2000:** Ruolo di fattori biologici e della terapia nello sviluppo delle complicanze sulla sopravvivenza dei pazienti talassemici (coordinatore: Prof.A.Cao)

**Progetto a Concorso Ospedale Maggiore Policlinico IRCCS, 2000**

**FIRB 2001:** Mappa proteomica dell'eritrocita :implicazioni cliniche e terapeutiche (**coordinatore scientifico della ricerca**)

**PRIN cofinaziato 2002, 2004,2006,2008**

**European Community(Concerted action):** Haemoglobinopathies as the major genetic burden in the Euro-mediterranean area: A pilot research program for an effective primary prevention and improvement of quality of life. (**Partner**)

**Ricerca Finalizzata 2002** "Relazione genoma /proteoma nelle patologie ereditarie del globulo rosso: implicazioni diagnostiche e terapeutiche

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

**Regione Lombardia/Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Milano** – Coordinatore Progetto “Malattie Rare” 2010-2012

**Ministero della Salute/Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Milano** - Coordinatore Progetto “La presa in carico dei soggetti affetti da talassemia ed emoflobinopatie: percorsi e strutture” - 2010- 2012

**Regione Lombardia/Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Milano** “Metodologia per l’attuazione dei percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA) per i soggetti con malattie rare da trasferire ai presidi della rete regionale della Lombardia” - luglio 2009-giugno 2012

**Regione Lombardia/ Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Milano** – “Presidio di Coordinamento regionale per le Sindromi Talassemiche, emoglobinopatiche e per le altre anemie emolitiche congenite non emoglobinopatiche” – **Triennio 201-2012**

**Regione Lombardia/ Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Milano** – “Presidio di Coordinamento regionale per le Coagulopatie Congenite” – **Triennio 201-2012**

**Esperienza nella conduzione di studi clinici in accordo alle ICH-GCP**

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

*Competenze non precedentemente indicate.*

**Pubblicazioni Scientifiche**

1. **N. 311 lavori originali** su riviste Peer-reviewed recensite in Medline
2. **N. 70 lavori scientifici** su riviste nazionali
3. **N. 35 capitoli su libri** internazionali e nazionali
4. **>500 atti ed abstracts** di congressi nazionali ed internazionali
5. **N. 100 Relazioni ad invito** a congressi nazionali ed internazionali

PATENTE O PATENTI

Si

ULTERIORI INFORMAZIONI

Interessi: storia della medicina; archeologia molecolare  
Musica, teatro

ALLEGATI

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell’art. 26 della legge 15/68, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l’uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.

Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/2003.

Milano, 03/07/2012

Prof.sa Maria Domenica Cappellini



**DR.SSA FRANCESCA CARUBBI**

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

**INFORMAZIONI PERSONALI**

|                 |                                                                                                                                                                                                                     |
|-----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Nome            | <b>Francesca Carubbi</b><br><b>Professore associato confermato di Scienze Mediche Dietetiche SSD MED 49</b><br>Università di Modena e Reggio Emilia                                                                 |
| Indirizzo       | Dpt. Integrato di Medicina, Endocrinologia, Metabolismo e Geriatria,<br>NOCSAE, Via Giardini 1355, Modena, MO 41100<br>U.O. Medicina ad indirizzo metabolico-nutrizionistico, AUSL Modena, NOCSAE<br>2° p, corpo 1. |
| Telefono        | 059 3961803 studio. 059 3961806 segreteria.                                                                                                                                                                         |
| E-mail          | francesca.carubbi@unimore.it                                                                                                                                                                                        |
| Nazionalità     | Italiana                                                                                                                                                                                                            |
| Data di nascita | 21.11.1956<br>Codice fiscale CRBFNC56S61H223D                                                                                                                                                                       |

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

|             |                                                                                                                               |
|-------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 17/12/1981  | Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Facoltà di Medicina e Chirurgia<br>Laurea in Medicina e Chirurgia con lode. |
| 1985        | Specialista in Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva                                                                      |
| 1991        | Dottore di ricerca in Scienze Epatologiche MURST, Italia                                                                      |
| 1994        | Specialista in Medicina Interna<br>Iscritta Albo Ordine dei Medici di Reggio Emilia RE.                                       |
| • Qualifica | Professore Associato confermato MED 49 Scienze Tecniche Dietetiche.( 2005)<br>Università di Modena e Reggio Emilia            |

**BREVE CURRICULUM VITAE**

1985 Specialista in Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva con lode, Università di Modena

1984-86 .Borsista ricercatore, Hepatic Diseases, Dept. of Medicine, New York University NY USA.

1987-90 Borsista MURST, 1991. Nomina ministeriale a Dottore di Ricerca in Scienze Epatologiche.

1993 Ricercatore SSD Medicina Interna MED 09, Dip. misto di Medicina Interna e Specialità Mediche, Università di MO e RE, Dirigente Medico t.p. di Medicina Interna, U.O. Med 3, Az. Policlinico Modena.

1994 Diploma di Specialista in Medicina Interna con lode, Università di Modena.

Dal 2000 Docente della Scuola di Dottorato di Ricerca in Medicina Clinica e Sperimentale c/o Università di MO e RE.

Dal 1993 Docente UNIMORE :

- Corso di Laurea di Dietista: C.I. Patologia - Biochimica e fisiologia nutrizione: Alimentazione e nutrizione umana; C.I. Scienze medico-internistiche Malattie dismetaboliche; C.I. Dietoterapia: Dietoterapia
- Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche: C.I. Scienze morfofunzionali: Alimentazione e dietoterapia; C.I. Medicina Interna e specialistica: Nutrizione clinica e malattie metaboliche
- Corso di Laurea di Medicina e Chirurgia: C.I. Medicina interna: Nutrizione clinica
- Corso di Laurea di Fisioterapista: C.I. Medicina Interna e specialistica: Medicina interna
- Corso di Laurea in Terapia occupazionale: C.I. Medicina interna e specialistica: Medicina interna

2005 Professore associato di Scienze tecniche dietetiche SSD Med 49, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Modena e Reggio Emilia, dirigente medico U.O. Medicina 3, Az. Osp. Policlinico di Modena.

Dal 2006 Dirigente Medico U.O. Medicina ad indirizzo metabolico nutrizioni stico, Dpt. Integrato di Medicina, Metabolismo, Endocrinologia e Geriatria, AUSL Modena, NOCSE.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Responsabile del Modulo organizzativo “Diagnosi e terapia delle Dislipidemie”, Az. Policlinico Modena, indi presso BA-NOCSE, AUSL MO.

Referente regionale per alcune malattie rare, Rete dell’Emilia Romagna: centro di riferimento regionale per malattie metaboliche lisosomiali, (glicogenosi, m. di Fabry, Pompe, Gaucher, biliopatie ereditarie, iperlipemie familiari.

Attività didattica nei tre livelli formativi della Facoltà di Medicina e Chirurgia, in corsi di Laurea triennali e specialistici, Scuole di Specializzazione, Dottorato di Ricerca e Master di perfezionamento post-universitari di 1° e 2° livello.

Esperienza di ricerca clinica e sperimentale in vivo e in vitro e nell’uomo, di colture cellulari, tecniche di analisi biochimica e di biologia cellulare, GC-MS, enzimologia e lipidologia. Ha svolto ricerche su:

- fisiopatologia epatobiliare,
- metabolismo epatico del colesterolo e degli acidi biliari
- epatosteatosi indotta da farmaci
- malattie metaboliche: malattia di Gaucher, terapia sperimentale enzimatica nella Glicogenosi tipo II dell’adulto; caratterizzazione genotipica delle Ipercolesterolemie famigliari e delle Ipertrigliceridemie ereditarie. Studi su nutrizione e dietoterapia delle glicogenosi. Terapia della m.di Gaucher.
- N. Carulli, M. Bertolotti, **F. Carubbi**, M. Concarì, L. Carulli, P. Loria. (review article) Effect of bile salt pool composition on hepatic and biliary functions. *Alimentary Pharmacology and Therapeutics* 14: 14-18 (2000)
- Bertolotti M., Carulli L., Concarì M., Loria P., Tagliafico E., **Carubbi F.**, Carulli N et al. Suppression of bile acid synthesis, but not of hepatic cholesterol 7alpha-hydroxylase expression by obstructive cholestasis in humans. *Hepatology*. 34: 234-42 (2001)
- Bertolotti M., Zambianchi L., **Carubbi F.**, Simonini M.S., Del Puppo M., Galli Kienle M., Loria P., Pinetti A., Carulli N.: “Influence of newly synthesized cholesterol on bile acid synthesis during chronic inhibition of bile acid absorption”. *Hepatology*, 38: 939-946, (2006)
- **Carubbi F.**, Guicciardi ME., Concarì M., Loria P., Bertolotti M., Carulli N. Comparative cytotoxic and cytoprotective effects of taurohyodeoxycholic acid (THDCA) and tauroursodeoxycholic acid (TUDCA) in Hep G2 cell line. *Biochim Biophys Acta* 1580: 31-39 (2006)
- Gabbi C., **Carubbi F.**, Losi L., Loria P., Costantini M., Bertolotti M., Carulli N. Nonalcoholic fatty liver disease induced by leuprorelin acetate. *J Clin Gastroenterol*. 42: 107-10 (2008)
- Priore Oliva C., **Carubbi F.**, Schaap FG., Bertolini S., Calandra S. Hypertriglyceridemia and low plasma HDL in a patient with apo lipoprotein A-V deficiency due to a novel mutation in the ApoA5 gene. *J Internal Medicine* 263: 450-458 (2008)
- Di Rocco M., Giona F., **Carubbi F.**, Linari S., Minichilli F., Brady. R.O., Mariani G., Cappellini M.D. A new type 1 Gaucher disease severity score index for phenotypic classification and evaluating responses to treatment. *Haematologica* (2008), 93: 1211-1218
- C. Angelini • C. Semplicini • S. Ravaglia • B. Bembi • S. Servidei • E. Pegoraro • M. Moggio • M. Filosto • E. Sette • G. Crescimanno • P. Tonin • R. Parini • L. Morandi • G. Marrosu • G. Greco • O. Musumeci • G. Di Iorio • G. Siciliano • M. A. Donati • **F. Carubbi** • M. Ermani • T. Mongini • A. Toscano • The Italian GSDII Group. Observational clinical study in juvenile-adult glycogenosis type 2 patients undergoing enzyme replacement therapy for up to 4 years *J Neurology* (2011) DOI 10.1007/s00415-011-6293-5
- Annalisa Sechi, Laura Deroma, Annunziata Lapolla, Sabrina Paci, Daniela Melis, Alberto Burlina, **Francesca Carubbi**, Miriam Rigoldi, Maja Di Rocco. Fertility and pregnancy in women affected by glycogen storage disease type I, results of a multicenter Italian study. *J Inherit Metab Dis* (2012) DOI 10.1007/s10545-012-9490-1

Lingua madre italiano, ottima conoscenza dell’inglese parlato e scritto, e di francese scolastico.

Organizzazione di un gruppo di ricerca e di un laboratorio biologico e chimico, organizzazione di congressi, segreteria di corso di laurea e scuole di specializzazione.

Organizzazione di Journal club, seminari, attività editoriale e di referee, coordinamento scientifico di gruppi di lavoro per studi clinici.

Organizzazione di Congressi ed eventi formativi ECM presso l’Università di Modena e Reggio Emilia . Docente in molteplici corsi ECM, su argomenti di nutrizione, metabolismo e malattie rare lisosomiali

Operativo Windows, Sigmaplot

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

**DRSSA MAJA DI ROCCO**

Data di nascita 09.05.1956

**ESPERIENZA PROFESSIONALE**

- Date (da – a) Dal 2004 ad oggi
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Unità Malattie Rare  
Dipartimento di Pediatria  
IRCCS Gaslini  
L.go Gaslini 5,  
16147 Genova
- Tipo di azienda o settore Sanitario
- Principali mansioni e responsabilità Responsabile

- Date (da – a) Dal 1987 al 2004
- Nome e indirizzo del datore di lavoro IRCCS Gaslini  
L.go Gaslini 5,  
16147 Genova
- Tipo di azienda o settore Sanitario
- Principali mansioni e responsabilità Aiuto di Pediatria

- Date (da – a) Dal 1981 al 1987
- Nome e indirizzo del datore di lavoro IRCCS Gaslini  
L.go Gaslini 5,  
16147 Genova
- Tipo di azienda o settore Sanitario
- Principali mansioni e responsabilità Assistente di Pediatra

**ATTIVITÀ DIDATTICA**

- Date (da – a) Dal 2003
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Scuola di specializzazione in Neurologia e in Psichiatria Pediatrica  
Università degli studi di Genova
- Tipo di azienda o settore Formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto della docenza Malattie Metaboliche
- Principali mansioni e responsabilità Professore a contratto

**Titolo**

**Responsabile della redazione**

**Data compilazione**

S. Bracci

10/06/2012

- Date (da – a) Dal 2002
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Scuola di specializzazione in Pediatria  
Università degli studi di Genova
- Tipo di azienda o settore Formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto della docenza Malattie Metaboliche
- Principali mansioni e responsabilità Professore a contratto

- Date (da – a) Dal 1999
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Scuola di specializzazione in Genetica Medica  
Università degli studi di Genova
- Tipo di azienda o settore Formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto della docenza Malattie Metaboliche
- Principali mansioni e responsabilità Professore a contratto

- Date (da – a) Dal 1987 al 1998
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Scuola per Infermieri  
IRCCS Gaslini  
L.go Gaslini 5,  
16147 Genova
- Tipo di azienda o settore Formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto della docenza Pediatria
- Principali mansioni e responsabilità Professore a contratto

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

- Date (da – a) 1987
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli studi di Genova
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Neurologia e in Psichiatria Pediatrica
- Qualifica conseguita Specializzazione
- Date (da – a) 1986
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Columbia University  
New York
- Qualifica conseguita Fellowship
- Date (da – a) 1983

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
Università degli studi di Genova

• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio  
Pediatria

• Qualifica conseguita  
Specializzazione

• Date (da – a)  
1979

• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  
Università degli studi di Genova

• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio  
Medicina e Chirurgia

• Qualifica conseguita  
Laurea

MADRELINGUA **Italiano**

ALTRE LINGUA

**Inglese**

• Capacità di lettura  
buona

• Capacità di scrittura  
buona

• Capacità di espressione orale  
buona

**ULTERIORI INFORMAZIONI**

- I suoi interessi nella ricerca sono nell'ambito delle basi biochimiche e molecolari degli errori congeniti del metabolismo, del trattamento di malattie lisosomiali e delle basi molecolari delle malattie genetiche.
- È membro di Società nazionali e internazionali, tra cui:
  - Society for the study of inborn errors of metabolism (SSIEM)
  - Società Italiana di Pediatria (SIP)
  - Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME)
- Ha pubblicato più di 140 lavori su riviste peer reviewed internazionali.

Consento il trattamento dei miei dati personali secondo il D. Lgs. 196/2003

(data e firma)

**DR.SSA MARIA BENEDETTA GIANNINI**

Birth: Bologna 12/01/1976

**QUALIFICATIONS**

- Honours Degree in General Medicine and Surgery from the University of Bologna in 2002 (110/110). Medical register number:
- Specialization in Hematology from the University of Bologna in 2006 (70/70, with Honours).

**PROFESSIONAL WORK AND RESEARCH EXPERIENCE**

2001-2002: Internship at the institute of Hematology L. e A. Seragnoli of the University of Bologna. Clinical research mainly pertaining to Bone Marrow Transplantation..

DATRE S.r.l. - Via di Vorno 9A/4 55060 Guamo (LU) - tel. 0583 949305 – fax 0583 404180 e.mail info@datre.it – P.IVA 01898870462

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 2006: Specialization in Hematology. Clinical research into and experience of autologous and allogeneic hematopoietic progenitor cell transplantation at the Institute of Hematology *L. e A. Seragnoli* of the University of Bologna. Specialization Thesis: "Busulfano e.v. nel trapianto di cellule staminali allogeniche: farmacodinamica e aspetti clinici".  
Chairman: Prof. Michele Bacarani
- November 2006 - May 2007: Clinical and Research activity in Hematology *L. e A. Seragnoli* of S.Orsola Hospital in Bologna.
- May 2007- July 2009: Freelance contract as hematologist with Unit of Department of Oncohematologist with Infermi Hospital, Rimini.
- Ago 2009 to present: Freelance contract as Oncohematology in the department of medical Oncology, Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei tumori, Meldola (FC).

#### SCIENTIFIC PUBLICATIONS

- Author and co-author of 10 national and international scientific publication in the area of bone marrow transplantation/haematology
- Author of 24 Abstract/posters for national and international congresses

Participant at national and International congresses in heamatological area

#### **Dr GAETANO GIUFFRIDA**

Luogo e data di nascita: Catania, 27 Settembre 1957  
 Posizione attuale: Dirigente Medico I Livello Az. Osp. V. Emanuele – Ferrarotto – S. Bambino  
 Indirizzo : Divisione Clinicizzata di Ematologia con TMO Ospedale Ferrarotto Via Salvatore Citelli, 6  
 95124 CATANIA  
 Telefono: 095-743.5923  
 Fax: 095-365174  
 Codice Fiscale: GFF GTN 57 P 27 C 3515

#### TITOLI E RICONOSCIMENTI

Diploma di Maturità Scientifica. 1976  
 Allievo interno, Cattedra di Ematologia dell'Università degli Studi di Catania 1980/83  
 Laurea in Medicina e Chirurgia (tesi sperimentale-Eterogeneità della CID nella Leucemia Acuta a Promielociti) 110/110 e lode, proposta al premio Barbagallo, Dignità di Stampa. Università degli Studi di Catania. 1983  
 Specializzazione in Ematologia Generale (Clinica e Laboratorio) (tesi sperimentale su Fattore von-Willebrand e meccanismi coagulativi), 50/50 e lode. Università degli Studi di Catania. 1986  
 Medico interno presso I E II Cattedra di Ematologia dell'Università degli Studi di Catania. 1984-89  
 Medico interno presso Cattedra di Semeiotica Medica dell'Università degli Studi di Catania 1985-87  
 Vincitore di progetto ricerca finalizzata presso la Divisione di Ematologia USL 35 (CT), indetta dalla regione, dal titolo "Prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie ematiche" per un totale di 30 ore settimanali. 1989-90  
 Servizio di Guardia Medica presso l'USL 38 e 31. 1988-90  
 Specialista ambulatoriale titolare nella branca di Patologia Clinica USL 15, 17, 35 1990-93  
 Assistente Medico Incaricato-Ematologia, USL 35 Catania (sez. Emofilia) 1991-92  
 Dirigente Medico I livello – Ematologia-Azienda Osp. V. Emanuele, Ferrarotto, S. Bambino-CT (sez. Emofilia e Talassemia) 1998-07  
 Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia della Talassemia (D.A. n. 3664 del 18/06/2004), afferente alla Divisione Clinicizzata di Ematologia con Trapianto di Midollo dell'Azienda Sanitaria Ospedaliera V. Emanuele-Ferrarotto-S. Bambino di Catania. 2004-10  
 Professore a contratto scuola di specializzazione Ematologia Università degli studi di Catania. 2008-11  
 Responsabile scientifico di Progetti di ricerca sanitaria per la prevenzione e cura della Talassemia finanziati

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

dall'Assessorato Regionale della salute, legge regionale 1 agosto 1990 N. 20. 2002-10

#### SOCIETA' SCIENTIFICHE

- Società Italiana di Ematologia (SIE)
- Società Nazionale per lo Studio delle Talassemie ed Emoglobinopatie (SOSTE)

#### TEMI DI RICERCA AFFRONTATI

Studi sulle a- e b-talassemie nella Sicilia Orientale. Correlazioni fra espressione fenotipica e genotipo. Progetti di Ricerca sulle Talassemie supportati dalla Regione Sicilia.

Studi nel settore delle Coagulopatie congenite ed acquisite, delle Anemie e di alcune patologie rare ( Emofilia, Malattia di Gaucher, Malattia di Fabry).

#### DIDATTICA

Partecipa attivamente alla vita dell'Istituto di Ematologia dell'Università di Catania. Ha tenuto numerosi seminari su argomenti di ematologia e sulla Talassemia e Coagulopatie congenite ed acquisite Ha seguito studenti di Medicina e Chirurgia nella preparazione di Tesi di Laurea e specializzandi in Ematologia nella preparazione di tesi di Specializzazione. E' tutor degli studenti della Scuola di Specializzazione in Ematologia. Dal 2008 docente a contratto al 4 anno della scuola di Specializzazione in Ematologia.

Ha partecipato come docente a corsi di aggiornamento per medici di base, per specialisti e per laureati in discipline scientifiche.

#### ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

Lavori in extenso presenti su Medline ed abstracts

##### 1° quinquennio

R. Musso, A. Triolo, M.L. Morrone, M. Musso, G. Giuffrida, R. Giustolisi. Transitorio difetto di funzionalità piastrinica durante il "recovery" piastrinico da immunoglobuline endovena ad alte dosi. 9° Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dell'Emostasi e della Trombosi. Perugia, 17-20 settembre 1986 (abstract 120).

Magnano, S. Anastasi, M. Alessi, G. Giuffrida, S. Petringa. Follow-up post vaccinale anti-HBV nei talassemici. Suppl. di Haematologica Vol. 3- N. 2 – 1987 (174)

R. Musso, M.L. Morrone, G. Giuffrida, A. Longo, R.R. Cacciola, A. Lombardo. Proteina C e potenziale fibrinolitico nel diabete mellito di tipo II. Suppl. di Haematologica 1987. Vol. 3- N. 2 (172-173)

R. Musso, M.L. Morrone, G. Giuffrida, A. Longo, A. Triolo, M. Musso, R. Giustolisi. Sindrome emorragica tipo v. Willebrand in corso di LES. Suppl. di Haematologica 1987. Vol. 3- N. 2 (175-176)

R. Musso, M.L. Morrone, G. Giuffrida, A. Longo, R.R. Cacciola, R. Giustolisi. Evidenza per un'incrementata sintesi di fibronectina nell'endotelio vascolare di soggetti diabetici. Suppl. di Haematologica 1987. Vol. 3- N. 2 (177-178)

R. Musso, A. Triolo, E. Cacciola jr., G. Giuffrida, R. Giustolisi, E. Cacciola. Antitrombina III concentrato in associazione ad eparina calcica sottocute nel trattamento delle ulcere in talassodrepanocitosi Suppl. di Haematologica 1987. Vol. 3- N. 2 (179-180)

R. Musso, M.L. Morrone, A. Triolo, G. Giuffrida, R. Giustolisi. Il danazolo in pazienti con piastrinopenia idiopatica cronica- Nostra esperienza. Suppl. di Haematologica 1987. Vol. 3- N. 2 (181-182)

R. Musso, A. Triolo, M.L. Morrone, G. Giuffrida, G. Parrinello. Aspetti di funzionalità piastrinica nelle sindromi mieloproliferative croniche. 10° Congr. Naz. Siset. Bologna 21/24 Nov. 1988. (76P)

M.L. Morrone R. Musso, A. Triolo, G. Giuffrida. Comportamento dell'Acido Sialico nelle piastrine di soggetti con Sindrome mieloproliferativa cronica. 10° Congr. Naz. Siset. Bologna 21/24 Nov. 1988. (8P)

R. Musso, A. Longo, M.L. Morrone, G. Giuffrida, R. Giustolisi. Variazione dei livelli plasmatici di Fibronectina dopo infusione di Desmopressina (DDAVP) in soggetti con Emofilia A lieve e von Willebrand di tipo I. 10° Congr. Naz. Siset. Bologna 21/24 Nov. 1988.

R. Musso, G. Giuffrida, A. Longo, R. Giustolisi. Comportamento della Fibronectina plasmatica dopo infusione di Desmopressina in pazienti con Emofilia Lieve e morbo di von Willebrand. Suppl. di Haematologica 1988 Vol. 4- N. 1 (413-415)

R. Musso, G. Giuffrida, E. Cacciola jr., A. Longo, R. Giustolisi. Aumentata risposta al "Platelet-Activating Factor" (PAF) delle

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

piastrine di soggetti diabetici. Congr. Reg. SIE Catania 24-25 Febbr. 1989 (abstract)

R. Musso, M. Alessi, S. Sciacca, G. Giuffrida, A. Longo, R. Giustolisi. Comportamento degli inibitori fisiologici della coagulazione (AT III e Proteina C) in soggetti con talassemia intermedia o drepanocitosi. XXXII Congr. Naz. SIE Roma 8-12 Ott. 1989 (219)

R. Musso, A. Longo, G. Giuffrida, R. Giustolisi, E. Cacciola. Deficit severo di Fattore Hageman in soggetto con aborti ricorrenti. XI Congr. Naz. Siset Bari 24-28 Sett. 1990

#### 2° quinquennio

R. Musso, M. Alessi, G. Sortino, R. R. Cacciola, A. Longo, G. Giuffrida. Alterazioni dell'emostasi nella Talassodrepanocitosi. 33° Congr. SIE Verona 23-26 Giugno 1991 (13)

Longo, R. Musso, A. Triolo, M. Alessi, G. Giuffrida, G. Sortino. Aggregazione piastrinica da platelet-activating factor (PAF) nella ThS. SIE – VII Congresso annuale Catania 18-19 Gennaio 1991

G. Giuffrida, R. Musso, A. Longo, A. Fichera. Prevalenza dell'infezione da HCV in emofilici siciliani. SIE – VII Congr. Ann. Catania 18-19 Gennaio 1991

Musso, M. Alessi, G. Giuffrida, R. R. Cacciola, E. Cacciola jr, A. Longo, G. Sortino, R. Giustolisi. Multimeric pattern of plasma von Willebrand factor in sickle cell/ $\beta$ -Thalassemia. 24th Congres ISH '92 London, 23-27 August 1992

Musso, G. Giuffrida, S. Cabibbo, R. R. Cacciola, E. Cacciola jr, S. Di Fazio, A. Longo, G. Liuzzo. Successful treatment of refractory thrombotic trombocytopenic purpura by plasmapheresis with plasma cryosupernatant. 24th Congres ISH '92 London, 23-27 August 1992

G. Giuffrida, R. Musso, R. R. Cacciola, A. Longo, G. Liuzzo, R. Giustolisi. Il plasma criosurnatante nel trattamento della porpora trombotica trombocitopenica refrattaria. 12° Congr. Naz. Siset Parma 27 Sett. - 1 Ott. 1992

R. Musso, M. Alessi, G. Giuffrida, S. Cabibbo, R. R. Cacciola, A. M. Todaro. Comportamento dei livelli plasmatici della trombospondina e della trombomodulina. 34° Congr. SIE Napoli 5-8 Ott. 1993 (CB071)

R. Musso, M. Alessi, R. R. Cacciola, G. Giuffrida, G. Ferrigno, S. Cabibbo, D. Cultrera. "Histidine-rich glycoprotein" nel diabete mellito: un ulteriore marker di anormale capacità fibrinolitica. 34° Congr. SIE Napoli 5-8 Ott. 1993 (CB072)

#### 3° quinquennio

R. Musso, S. Cabibbo, D. Cultrera, M. Alessi, G. Sortino, G. Giuffrida, G. Abbate, R. R. Cacciola, R. Giustolisi. Ridotta resistenza alla Proteina C attivata nell'Anemia Drepanocitica: un ulteriore marker di trombofilia. 36° Congr. Naz. SIE Catania-Naxos Taormina, 2-5 Ott. 1997

R. Musso, D. Cultrera, M. Russo, G. Giuffrida, S. Cabibbo, L. Venturino, R. Giustolisi. Reopro (Abcximab) inibisce l'angiogenesi e riduce il danno cellulare-endoteliale nell'angioplastica coronarica. 15° Congr. Siset Napoli 11-13 Sett. 1998 (P015).

R. Musso, S. Cabibbo, D. Cultrera, M. Russo, G. Giuffrida, C. Ferlito, S. Salemi, R. Giustolisi. Subcutaneous concentrated desmopressin intercellular adhesion molecule-1 (ICAM-1, CD-54) plasma over-expression. Br J Haematol 1998, Vol. 102-N. 1 (357)

R. Musso, S. Cabibbo, D. Cultrera, G. Giuffrida, A. Cappellani, C. Ferlito, S. Salemi, R. Giustolisi. Pyomyositis of the ileo-psoas in severe hemophilia a patient with high-responder inhibitor. XXIII Intern. Congr. of the World Federation of Hemophilia Netherlands, 17-21 May 1998. Haemophilia vol. 4 n.3, 1998 (238).

R. Musso, S. Cabibbo, D. Cultrera, G. Giuffrida, C. Ferlito, S. Salemi, R. Giustolisi. Subcutaneous concentrated Desmopressin also modulates intercellular adhesion molecules' expression in inherited bleeding disorders. XXIII Intern. Congr. of the World Federation of Hemophilia Netherlands, 17-21 May 1998. Haemophilia vol. 4 n.3, 1998 (297).

R. Musso, S. Cabibbo, D. Cultrera, M. Russo, G. Giuffrida, C. Ferlito, S. Salemi, L. Venturino, G. Abbate, R. Giustolisi. Usefulness of subcutaneous concentrated Desmopressin for treatment of menorrhagia in normal perimenopausal women. XXIII Intern. Congr. of the World Federation of Hemophilia Netherlands, 17-21 May 1998. Haemophilia vol. 4 n.3, 1998 (289).

R. Musso, S. Cabibbo, D. Cultrera, M. Russo, G. Giuffrida, C. Ferlito, S. Salemi, L. Venturino, G. Abbate, R. Giustolisi. Recurrent lifelong bleeding disorder associated with a complete deficiency of plasminogen-activator inhibitor type I. XXIII Intern. Congr. of the World Federation of Hemophilia Netherlands, 17-21 May 1998. Haemophilia vol. 4 n.3, 1998 (294).

R. Musso, M. Russo, D. Cultrera, G. Giuffrida, F. Stagno, C. Ferlito, S. Salemi, R. Giustolisi. Reopro (ABCIXIMAB) modulates angiogenesis and reduces endothelial cell damage in percutaneous transluminal angioplasty. 40th Annual Meeting of the American Society of Hematology, Miami USA, 4-8 Dic. 1998. Blood 1998, 92 suppl. 1:175a (abstract 706)

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, M. Alessi, L. Venturino, C. Ferlito, S. Salemi, M. P. Azzaro, R. Giustolisi. Histidine-rich-

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

glycoprotein in sickle cell disease and homozygous  $\beta$ -thalassaemia: a novel marker of impaired fibrinolysis with prothrombotic effect. Fourth EHA Congress Barcellona Spagna, 9-12 Giugno 1999 Haematologica 1999, 84:233 (PO 9087)  
R. Musso, D. Cultrera, G. Milone, G. Sortino, M. P. Azzaro, G. Giuffrida, M. Russo, L. Venturino, F. Stagno, C. Ferlito, S. Salemi, R. Giustolisi. Relevance of factor V Leiden mutation and Prothrombin (G20210A) variant in patient undergoing allogeneic bone marrow transplantation. XVIIth Congress of the International Society on Thrombosis and Haemostasis, Washington, DC, USA, 14-21 Agosto 1999. Thrombosis and Haemostasis 1999, Supplement August:779 (abstract 2463).  
G. Giuffrida, R. Barone, D. Cultrera, S. Salemi, C. Ferlito, R. Musso, R. Giustolisi. Lupus anticoagulant activity in patients with Gaucher's Disease type I. 37th Congress SIE Torino 26-29 Sett. 1999. Haematologica 1999 Vol. 84-N. 9 (185)  
R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, C. Ferlito, S. Salemi, G. Sortino, M.P. Azzaro, F. Caruso, M.G. Giaccotto, G. Musco. Episodi emorragici gravi e ricorrenti in soggetto con deficit completo di inibitore dell'attivatore del Plasminogeno di tipo I. X Conv. Trienn. dell'Emofilia Firenze 10-12 Sett. 1999 (131).  
R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, M. Russo, L. Venturino, C. Ferlito, S. Salemi, M.P. Azzaro. La coagulopatia da consumo. 3° Corso di aggiornamento in Ematologia Catania 29-30 Aprile 1999 (41-47).  
G. Giuffrida. Alterazioni coagulative nella Malattia Gaucher Tipo I. Notiziario Gaucher 1999-2000. Anno V-n. 1 (18-19).  
R. Barone, G. Giuffrida, R. Musso, G. Carpinteri, A. Fiumara. Haemostatic abnormalities and lupus anticoagulant activity in patients with Gaucher disease type I. J. Inherit. Metab. Dis. 23 (2000) 387-390.

#### 4° quinquennio

G. Giuffrida, R. Musso, R. Giustolisi. Status trombofilico in pazienti con Malattia di Gaucher Tipo I (implicazioni cliniche). 38° Congr. Naz. SIE Firenze, 7-10 Ott. 2001 Vol. Relazioni 217-221.  
R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, G. Sortino, A. Chiarenza, S. Salemi, C. Ferlito, G. Guarnaccia, M.P. Azzaro, R. Giustolisi. Vascular endothelial function and abnormal homocysteinaemia plasma levels in sickle cell disease. XVIII ISTH July 6-12, 2001, Paris, France. Suppl. Thromb. Haemost 2001. Abstract P628  
R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, E. Fichera, E. Di Francesco, S. Salemi, G. Guarnaccia, C. Ferlito, R. Giustolisi. Recombinant activated Factor VII as haemostatic agent in homozygous Factor XI deficiency patients. XVIII ISTH July 6-12, 2001, Paris, France. Suppl. Thromb. Haemost 2001. Abstract P1133  
G. Giuffrida, G. Guarnaccia, G. Abbate, S. Salemi, C. Ferlito, D. Cultrera, R. Musso, R. Giustolisi. Antiphospholipid antibodies in patients with Gaucher's Disease Type I. XVIII ISTH July 6-12, 2001, Paris, France. Suppl. Thromb. Haemost 2001. Abstract P622  
G. Giuffrida, G. Guarnaccia, S. Salemi, C. Ferlito, A. Figuera, A. Antolino, A. Mazzola, R. Musso, R. Giustolisi. Gaucher's Disease Type I, Hepatitis C virus infection, cryoglobulinemia and low-grade non Hodgkin's Lymphoma. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0176.  
R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, S. Salemi, C. Ferlito, G. Guarnaccia, M. P. Azzaro, E. Fichera, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Recombinant activated Factor VII corrects the bleeding risk of homozygous factor XI deficient patients. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0185.  
G. Giuffrida, G. Guarnaccia, S. Salemi, C. Ferlito, A. Figuera, A. Antolino, A. Mazzola, R. Musso, R. Giustolisi. Catastrophic vascular occlusion syndrome in a patient with Gaucher's Disease Type I and antiphospholipid antibodies. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0200.  
F. Di Raimondo, G. Giuffrida, S. Salemi, G. Guarnaccia, C. Ferlito, A. Mazzola, A. Figuera, A. Antolino, R. Musso, R. Giustolisi. Gaucher's Disease, Multiple Myeloma and Myelodysplasia. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0330  
M.V. Andreucci, T. Annella, A. Pepe, M.P. Sperandeo, A. Zuppaldi, R. Brancaccio, G. Perillo, G. Giuffrida, G. Parenti, B. Cianciaruso, G. Andria, G. Sebastio. Tre nuove mutazioni del gene dell'Alfa-Galattosidasi A in pazienti affetti da Malattia di Fabry. Malattie Metaboliche Ereditarie. Napoli 8-10, Novembre-2001, pag. 7.  
G. Giuffrida, A. Figuera, A. Antolino, G. Guarnaccia, A. Cipolla, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Pulmonary hypertension in patient with type I Gaucher's disease and Thombophilia. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 57.  
G. Giuffrida, G. Guarnaccia, A. Cipolla, C. Ferlito, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Catastrophic vascular occlusion syndrome in a patient with Gaucher's Disease Type I and antiphospholipid antibodies. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 58.  
G. Giuffrida, G. Guarnaccia, C. Ferlito, A. Cipolla, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Gaucher's Disease Type I, Hepatitis C virus infection, cryoglobulinemia and low-grade non Hodgkin's Lymphoma. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 59.  
G. Giuffrida, G. Guarnaccia, C. Ferlito, A. Cipolla, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Gaucher's Disease, Multiple Myeloma and

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Myelodisplasia. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 60

G. Giuffrida, C. Ferlito, A. Cipolla, R. Musso, R. Giustolisi. Acquired haemophilia associated with myelodysplastic syndrome successfully treated with oral immunosuppressive therapy. *Haemophilia* 2002; 8 (4):540.

G. Giuffrida, Figuera A, Cingari R, Burgio N, Martinez Di Montemuros F, Cappellini MD, Giustolisi R. Porphyria cutanea tarda in a patient with Myelofibrosis. *Haematol* 2003; 88 (15):409-10

Giuffrida G., Figuera A, Cingari R, Burgio N, Di Francesco E, Giustolisi R. Acquired haemophilia associated with myelodysplastic syndrome. *Haematol* 2003; 88 (15):135-36

G. Giuffrida, A Figuera, R Cingari, N Bugio, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Pulmonary hypertension in patient with type I Gaucher's disease and Thombophilia. *Haematol* 2003; 88 (15):135.

G. Giuffrida, A Figuera, C.R. Cingari, S. Maccarrone, R. Giustolisi. Acquired haemophilia in patient with interferon- $\alpha$  treatment for Hepatitis C virus infection. *Haematol* 2005; 90 (s2) 203.

G. Giuffrida, A Figuera, C.R. Cingari, S. Maccarrone, R. Giustolisi. Splenectomy in chronic relapsing acquired Thrombotic Thrombocytopenic Purpura. *Haematol* 2005; 90 (s2) 293.

G. Giuffrida, A Figuera, C.R. Cingari, S. Maccarrone, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Rituxmab in chronic relapsing acquired Thrombotic Thrombocytopenic Purpura. *Blood* 2005, 106 (79b): 3997.

Peyvandi F, Lavoretano S, Palla R, Feys HB, Vanhoorelbeke K, Battaglioli T, Valsecchi C, Canciani MT, Fabris F, Zver S, Réti M, Mikovic D, Karimi M, Giuffrida G, Laurenti L, Mannucci PM. ADAMTS13 and anti-ADAMTS13 antibodies as markers for recurrence of acquired thrombotic thrombocytopenic purpura during remission. *Haematologica*. 2008 Feb;93(2):232-9

Maggio A, Vitrano A, Capra M, Cuccia L, Gagliardotto F, Filosa A, Magnano C, Rizzo M, Caruso V, Gerardi C, Argento C, Campisi S, Cantella F, Commendatore F, D'Ascola DG, Fidone C, Ciancio A, Galati MC, Giuffrida G, Cingari R, Giugno G, Lombardo T, Prossomariti L, Malizia R, Meo A, Roccamo G, Romeo MA, Violi P, Cianciulli P, Rigano P. Improving survival with deferiprone treatment in patients with thalassemia major: a prospective multicenter randomised clinical trial under the auspices of the Italian Society for Thalassemia and Hemoglobinopathies. *Blood Cells Mol Dis*. 2009 May-Jun;42(3):247-51

Tallarita T, Gagliano M, Corona D, Giuffrida G, Giaquinta A, Zerbo D, Sorbello M, Veroux P, Veroux M Successful combination of Rituximab and plasma exchange in the treatment of cryoglobulinemic vasculitis with skin ulcers: a case report. *Cases J*. 2009 Jul 6;2:7859.

Giuffrida G.; Cingari M.R.; Parrinello NL.; Figuera A. (2008). The Hydroxyurea effects on plasma levels and surface expression of adhesion molecules ICAM-1 VCAM-1, E-SELECTIN and on plasma levels of protein C and protein S in patients with sickle cell disease and  $\beta$ -thalassemia intermedia. 50 th Annual Meeting ASH (American Society of Hematology), San Francisco, 6-9 December (2008). (*Blood*, Volume 112, abstract 5468).

Parrinello N.; Giuffrida G.; Triolo AM.; Cingari MR.; Privitera A.; Chiarenza A.; Gorgone A.; Cavalli M.; Di Raimondo F. (2009). Plasma Levels and Surface Expression of Adhesion Molecules ICAM-1 VCAM-1, E-selectin and Plasma Levels of Protein C and Protein S in Patients with Sickle Cell Disease and  $\beta$ -Thalassemia Intermedia. The effect of Hydroxyurea. Comunicazioni Orali & Poster, 6° Congresso Nazionale S.I.Ci.C.S. Catania 6-8 Maggio (2009). (P11)

Giuffrida G.; Cingari M.R.; Parrinello N.; Triolo A.; Franceschino M.; Maccarrone S.; Figuera A.; Di Francesco E.; Di Raimondo F.; (2009). Surface expression and plasma levels of adhesion molecules ICAM-1, VCAM-1, E-SELECTIN and plasma levels of protein S and protein C in patients with  $\beta$ -thalassemia intermedia and sickle cell disease. The effect Hydroxyurea. 42° Congress of the Italian Society of Hematology, Milan 18-21 October (2009). (*Haematologica/ the hematology journal*, volume 94, abstract P216)

Giuffrida G.; Cingari MR.; Parrinello N.; Romano A.; Triolo A.; Franceschino M.; Di Raimondo F.; (2010). Bone Turnover Markers In Gaucher Disease Patients. 52ST ASH annual meeting (American Society of Hematology), Orlando FL, December 4-7 (2010). Poster Board III-559. (*Blood/ journal of the American society of hematology*, volume 116, abstract 3780)

## **DR.SSA SILVIA LINARI**

### 2. Present Position with Work Address

|                                                        |                                                             |
|--------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|
| Position:<br>Medical Manager at Agenzia per l'Emofilia | Street address or postal address:<br>Viale G.B. Morgagni 85 |
|--------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

|                                                                                                                                                                   |                                           |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|
| Name of institution or organization:<br>Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi<br>Dipartimento di Emergenza ed Accettazione e Medicina<br>Generale e d'Urgenza | City & postal/zip code:<br>Florence 50134 |
| Start date (at least year):<br>August 2004                                                                                                                        | Country:<br>Italy                         |

### 3. Main University Degree(s)

|                                                                    |                                                       |
|--------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| Name of university/institute:<br>Università degli Studi di Firenze | Degree awarded:<br>Medicine and Surgery, with honours |
| City & country:<br>Florence, Italy                                 | Year of graduation:<br>1994                           |

### 4. Professional Training

|                                                                    |                                     |
|--------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|
| Name of university/institute:<br>Università degli Studi di Firenze | City & country:<br>Florence, Italy  |
| Qualification:<br>Specialty in Haematology, with honours           | Dates of attendance:<br>1995 – 1998 |

### 5. Registration/Medical License number (where applicable)

|               |
|---------------|
| Number:<br>NA |
|---------------|

### 6. Previous Appointments

|                                                                                  |                                        |
|----------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|
| Position:<br>Fellow at Centro di Riferimento per le Coagulopatie Congenite       | Dates:<br>December 1998 – October 2000 |
| Institution/organization:<br>Università degli Studi di Firenze                   | City & country:<br>Florence, Italy     |
| Position:<br>Registrar at Centro di Riferimento per le Coagulopatie<br>Congenite | Dates:<br>October 2000 – July 2004     |
| Institution/organization:<br>Università degli Studi di Firenze                   | City & country:<br>Florence, Italy     |

### 7. Clinical Research Experience (append publication list if available)

Partecipated in Phase I, II and III clinical trials on recombinant or plasmatic coagulation factor concentrates with the role of Sub-Investigator/Study Coordinator.

#### List of publications:

- Vannucchi AM, Bosi A, Ieri A, Guidi S, Saccardi R, Lombardini L, **Linari S**, Laszlo D, Longo G, Rossi Ferrini P: Combination therapy with G-CSF and erythropoietin after autologous bone marrow transplantation for lymphoid malignancies: a randomized trial. *Bone Marrow Transplant*. 1996Apr; 17 (4):527-31
- Vannucchi AM, Bosi A, **Linari S**, Guidi S, Longo G, Lombardini L, Mariani MP, Saccardi R, Laszlo D, Rossi Ferrini P: High doses of recombinant human erythropoietin fail to accelerate platelet reconstitution in allogeneic bone marrow transplantation. Results of a pilot study. *Haematologica*. 1997 Jan-Feb; 82(1): 53-6
- Vannucchi AM, **Linari S**, Cellai C, Koury MC, Paoletti F: Constitutive and inducible expression of megakaryocyte-specific genes in Friend erythroleukemia cells. *Br J Haematol*. 1997 Dec; 99 (3):500-8

4. **Linari S**, Vannucchi AM, Ciolli S, Leoni F, Caporale R, Grossi A, Pagliai G, Santini V, Paoletti F, Rossi Ferrini P: Coexpression of erythroid and megakaryocytic genes in acute erythroblastic (FAB M6) and megakaryoblastic (FAB M7) leukaemias. *Br J Haematol.* 1998 Sep; 102 (5): 1335-7
5. Vannucchi AM, Bosi A, Glinz S, Pacini P, **Linari S**, Saccardi R, Alterini R, Rigacci L, Guidi S, Lombardini L, Longo G, Mariani MP, Rossi Ferrini P: Evaluation of breast tumor cell contamination in the bone marrow and leukapheresis collections by RT-PCR for cytokeratin-19 mRNA. *Br J Haematol.* 1998 Dec; 103 (5): 610-7
6. Vannucchi AM, **Linari S**, Lin CS, Koury MJ, Bondurant MC, Migliaccio AR: Increased expression of distal, but not proximal, Gata1 transcripts during differentiation of primary erythroid cells. *J Cell Physiol.* 1999 Sep; 180(3):390-401
7. Vannucchi AM, Paoletti F, **Linari S**, Cellai C, Caporale R, Rossi Ferrini P, Sanchez M, Migliaccio G, Migliaccio AR: Identification and characterization of a bipotent (erythroid and megakaryocytic) cell precursor from spleen of phenylhydrazine-treated mice. *Blood.* 2000 Apr 15;95(8):2559-68
8. Trippoli S, Vaiani M, **Linari S**, Longo G, Morfini M, Messori A: Multivariate analysis of factors influencing quality of life and utility in patients with haemophilia. *Haematologica.* 2001 Jul; 86(7): 722-8
9. Frusconi S, Passerini I, Girolami F, Masieri M, **Linari S**, Longo G, Morfini M, Torricelli F: Identification of seven novel mutations of F8C by DHPLC. *Hum Mut* 2002 Sep; 20(3):231-2
10. Santagostino E, Colombo M, Rivi M, Rumi MG, Rocino A, **Linari S**, Mannucci PM: A 6-month versus a 12-month surveillance for hepatocellular carcinoma in 559 hemophiliacs infected with hepatitis C virus. *Blood.* 2003 Jul1; 102 (1):78-82
11. Turecek PL, Varadi K, Keil B, Negrier C, Berntorp E, Astermark J, Bordet JC, Morfini M, **Linari S**, Schwarz HP: Factor VIII inhibitor-bypassing agents act by inducing thrombin generation and can be monitored by a thrombin generation assay. *Pathophysiol Haemost Thromb.* 2003; 33(1):16-22
12. Varadi K, Negrier C, Berntorp E, Astermark J, Bordet JC, Morfini M, **Linari S**, Schwarz HP, Turecek PL: Monitoring the bioavailability of FEIBA with thrombin generation assay. *J Thromb Haemost.* 2003 Nov; 1(11):2374-80
13. Rodeghiero F, Castaman G, Tassetto A, Battlè J, Baudo F, Cappelletti A, Casana P, De Bosch N, Eikenboom JC, Federici AB, Lethagen S, **Linari S**, Srivastava A: The discriminant power of bleeding history for the diagnosis of type 1 von Willebrand disease: an international multicenter study. *J Thromb Haemost* 2005 Dec; 3(12):2619-26
14. Castaman G, Rodeghiero F, Tassetto A, Cappelletti A, Baudo F, Eikenboom JC, Federici AB, Lethagen S, **Linari S**, Lusher J, Nishino M, Petrini P, Srivastava A, Ungerstedt JS: Hemorrhagic symptoms and bleeding risk in obligatory carriers of type 3 von Willebrand disease: an international, multicenter study. *J Thromb Haemost* 2006 Oct; 4(10):2164-69
15. Mancuso ME, Rumi MG, Santagostino E, **Linari S**, Coppola A, Mannucci PM, Colombo M: High efficacy of combined therapy with pegylated interferon plus ribavirin in patients with hemophilia and chronic hepatitis C. *Haematologica* 2006 Oct; 91 (10): 1367-71
16. Innocenti M, Civinini R, Carulli C, Villano M, **Linari S**, Morfini M: A modular total knee arthroplasty in haemophilic arthropathy. *Knee* 2007 Aug; 14 (4):264-8
17. Di Rocco M, Giona F, Carubbi F, **Linari S**, Minichilli F, Brady RO, Mariani G, Cappellini MD: A new severity score index for phenotypic classification and evaluation of responses to treatment in type I Gaucher disease. *Haematologica* 2008 Aug; 93 (8):1211-8
18. Tagliaferri A, Rivolta GF, Iorio A, Olioecchio E, Mancuso ME, Morfini M, Rocino A, Mazzucconi MG, Franchini M; Italian Association of Hemophilia Centers, Ciavarella N, Scaraggi A, Valdrè L, Tagariello G, Radossi P, Muleo G, Iannaccaro PG, Biasoli C, Vincenzi D, Serino ML, **Linari S**, Molinari C, Boeri E, La Pecorella M, Carloni MT, Santagostino E, Di Minno G, Coppola A, Rocino A, Zanon E, Spiezia L, Di Perna C, Marchesini M, Marcucci M, Dragani A, Macchi S, Albertini P, D'Inca M, Santoro C, Biondo F, Piseddu G, Rossetti G, Barillari G, Gandini G, Giuffrida AC, Castaman G: Mortality and causes of death in Italian persons with haemophilia, 1990-2007. *Haemophilia.* 2010 May;16(3):437-46. Epub 2010 Feb 9.
19. Melchiorre D, **Linari S**, Innocenti M, Biscoglio I, Toigo M, Cerinic MM, Morfini M. Ultrasound detects joint damage and bleeding in haemophilic arthropathy: a proposal of score. *Haemophilia* 2011 Jan; 17(1):112-7. Epub 2010 Nov 11.

Attendance at national and international meetings with papers or oral presentations

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

## **DOTT. SSA MICHELINA SIBILIO**

Nata a Frattamaggiore, il 18/11/1976

Residente in via Cumana n° 100, Frattamaggiore, CAP: 80027 (Napoli)

Telefono: 081 19661015 / cell. 3479241230

e-mail: michesib@tin.it

### **ITER FORMATIVO**

|           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-----------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Anno 1995 | <b>Iscrizione alla Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "Federico II" di Napoli</b>                                                                                                                                                                                                  |
| Anno 2001 | Diploma di Laurea in Medicina e Chirurgia con voto di 110/110 e lode, menzione accademica e dignità di stampa, discutendo una tesi sperimentale dal titolo: "Complicanze sistemiche nella Glicogenosi tipo I" presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "Federico II" di Napoli |
| Anno 2002 | Abilitata alla professione di Medico Chirurgo nella prima sessione del 2002 con il voto di 30/30.<br>Vincitrice del concorso per l'ammissione alla Scuola di specializzazione in Pediatria presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "Federico II" di Napoli.                   |
| Anno 2006 | Diploma di Specializzazione in Pediatria conseguito ai sensi del D.Lgs 257/91, con il voto di 70/70 e lode con tesi da titolo: "Terapia enzimatica sostitutiva in pazienti con Mucopolisaccaridosi tipo I" presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "Federico II" di Napoli.   |
| Anno 2006 | Vincitrice del concorso per l'ammissione al Dottorato di ricerca in "Riproduzione, Sviluppo e Accrescimento dell'uomo", con indirizzo in "Genetica e Immunologia Clinica e Sperimentale in Medicina Perinatale e Pediatria".                                                                    |
| Anno 2007 | Vincitrice dell'avviso pubblico bandito dall'ASL NA2 nella branca di Pediatria, in qualità di dirigente medico. Tale incarico in scadenza a maggio 2010, viene attualmente svolto presso P.O. "Anna Rizzoli" Via Fundera - Lacco Ameno (Ischia).                                                |
| Anno 2010 | Ha conseguito il titolo di PhD con tesi dal titolo "Valutazione dell'efficacia e della sicurezza di nuovi approcci terapeutici in alcuni difetti congeniti del metabolismo"                                                                                                                     |

### **ATTIVITÀ CLINICA E DI RICERCA**

Dal 1998 al 2001, la dott.ssa Michelina Sibilio ha svolto attività di ricerca clinica e di laboratorio presso il Dipartimento di Pediatria, diretto dal Prof. Generoso Andria, in qualità di studentessa interna, occupandosi in particolare delle complicanze sistemiche e del follow-up dei pazienti affetti da Glicogenosi tipo I in cura presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università di Napoli "Federico II".

Dal 2002 in qualità di specializzanda in Pediatria ha svolto attività clinica di reparto, di Day-Hospital presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università di Napoli "Federico II" diretta dal prof. Generoso Andria.

Durante il primo anno del corso di studi della Specializzazione in Pediatria ha frequentato il reparto di Nefrologia Pediatrica (Primario dott. C. Pecoraro) e Pronto Soccorso (Direttore: dr. L. Amodio) presso l'Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon, acquisendo competenza nella gestione dei pazienti sottoposti a trapianto renale e nella gestione delle più comuni forme di patologie nefrologiche. Inoltre la frequenza del Pronto Soccorso ha permesso alla dott.ssa Sibilio di approfondire la sua conoscenza nell'inquadramento diagnostico e terapeutico delle principali urgenze-emergenze pediatriche.

Durante la seconda parte del primo anno di formazione specialistica ha frequentato il reparto di Unità Operativa di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale (Responsabile: Prof. P. Giliberti) presso l'Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale e di Alta Specializzazione "V. Monaldi", acquisendo esperienza sulla gestione del neonato a rischio. Durante il periodo di formazione presso l'Azienda Ospedaliera Monaldi, la dott.ssa Sibilio ha frequentato il Master di Neonatologia

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Avanzata sulle problematiche assistenziali del neonato con peso alla nascita  $\leq 1500$  g e inoltre, ha partecipato al “Corso di Rianimazione Neonatale”.

Durante il secondo anno del corso di Specializzazione ha svolto attività clinica di reparto presso l'Area Funzionale di Pediatria Specialistica diretta dal prof. G. Andria, occupandosi in particolare della gestione dei pazienti affetti da Errori Congeniti del Metabolismo, da patologie polmonari (primitive e secondarie) e da patologie di natura neurologica.

Durante il primo semestre del terzo anno, ha continuato la sua formazione specialistica frequentando l'ambulatorio ed il Day Hospital d'infezioni perinatali diretto dalla dott.ssa W. Buffolano, dove ha perfezionato la sua conoscenza dei principali protocolli di profilassi, trattamento e follow-up delle più comuni forme d'infezioni perinatali.

Nel secondo semestre del terzo anno, la dott.ssa Sibilio si è occupata presso l'Unità Specialistica di Gastroenterologia, Ambulatorio e Day Hospital (Primario Prof. L. Greco), dell'inquadramento diagnostico e del trattamento dei pazienti affetti da malattie epatiche di diversa etiologia e del follow-up di pazienti sottoposti a trapianto epatico. Inoltre nel corso dello stesso semestre ha arricchito la sua esperienza attraverso la frequentazione dell'Ambulatorio e del Day Hospital di Cardiologia Pediatrica presso l'Area funzionale di Cardiologia Pediatrica diretta dal dott. V. Farina presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università di Napoli “Federico II”.

Durante gli ultimi due anni del corso di formazione specialistica la dott.ssa Sibilio ha svolto la sua attività assistenziale e di ricerca presso l'Area Funzionale di Genetica Clinica Pediatrica, settore di Malattie Metaboliche (Resp. Prof. G. Parenti), occupandosi in particolare della gestione delle problematiche diagnostico-terapeutiche dei bambini affetti da Errori Congeniti del Metabolismo.

A novembre 2006 è risultata vincitrice del concorso per l'ammissione al Dottorato di ricerca (Tutor. Prof. G. Parenti), in “Riproduzione, Sviluppo e Accrescimento dell'uomo”, con indirizzo in “Genetica e Immunologia Clinica e Sperimentale in Medicina Perinatale e Pediatria”.

Durante il periodo di ricerca effettuato nell'ambito del programma del Dottorato, sviluppato presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università “Federico II” di Napoli da Novembre 2006 ad Ottobre 2010, la dott.ssa Sibilio si è occupata della realizzazione di due progetti, incentrati su nuovi approcci terapeutici in alcuni errori congeniti del metabolismo. Nel primo progetto, la dott.ssa Sibilio si è focalizzato sulla caratterizzazione clinica e molecolare di tutti i pazienti con Mucopolisaccaridosi tipo I (MPS I), una malattia d'accumulo lisosomiale, seguiti presso il Dipartimento di Pediatria e il Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università “Federico II” di Napoli e sulla valutazione a lungo termine dell'efficacia e della sicurezza della Terapia Enzimatica Sostitutiva (ERT) con enzima ricombinante alfa-L-iduronidasi (rhIDUA) nella MPS I. Nel secondo studio, la dott.ssa Sibilio si è occupata della tipizzazione, sotto il profilo genetico, dei pazienti seguiti presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università Federico II di Napoli, affetti da iperfenilalaninemia (HPA); inoltre si è impegnata a sottoporre questi pazienti a carico orale con la tetraidrobiopterina (BH<sub>4</sub>) per testarne la eventuale responsività; mettere in correlazione l'eventuale risposta al carico orale con BH<sub>4</sub> al pattern genotipico e verificare la sicurezza a lungo termine del trattamento con BH<sub>4</sub>.

Dal maggio 2007 risulta vincitrice dell'avviso pubblico bandito dall'ASL NA2 nella branca di Pediatria, come dirigente medico. Tale incarico in scadenza a giugno 2011, viene attualmente svolto presso P.O. “Anna Rizzoli” Via Fundera - Lacco Ameno (Ischia).

La dott.ssa Sibilio ha partecipato attivamente all'attività di approfondimento scientifico del “Dipartimento di Pediatria” dell'Università di Napoli “Federico II”, prendendo parte a numerosi seminari sulle patologie pediatriche e presentando in alcune occasioni essa stessa casi clinici di particolare interesse scientifico.

La dott.ssa Sibilio ha partecipato a numerosi convegni scientifici nazionali ed internazionali presentando in alcuni casi personalmente i lavori del gruppo di studio. È autrice di **62 pubblicazioni**, di cui **12 “in extenso”** e **71 in forma di abstract**.

Napoli, 11/06/2011

Dott.ssa Michelina Sibilio

## ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

### In forma di Abstract:

1. Titomanlio L, Sperandeo M, De Brasi D, **Sibilio M**, Pepe A, Andria G, Sebastio G.  
Alstrom syndrome; report of a family and exclusion of rab-1 and rhotekin as candidate genes.  
European Journal of Human Genetics, 10th International Congress of Human Genetics. Vienna, 15-19 maggio

- 2001: 414.
2. Melis D, Parenti G, Della Casa R, **Sibilio M**, Caropreso M, Terrin G, Cucchiara S, Andria G.  
Malattia infiammatoria cronica intestinale e glicogenosi tipo Ib: studio di sette pazienti.  
Rivista Italiana di Pediatria: Congresso Italiano di Pediatria. Venezia, 29 Settembre - 3 Ottobre 2001: 123.
  3. Melis D, Della Casa R, **Sibilio M**, Andria G, Parenti G.  
Lesioni epatiche focali in pazienti affetti da glicogenosi tipo I.  
Volume degli atti: Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI. Napoli, 8-10 Novembre 2001: 39.
  4. Melis D, Della Casa R, Paludetto R, Di Salle F, Elefante R, Natale S, Santoro L, Romano A, Mansi G, **Sibilio M**, Andria G, Parenti G.  
Danno cerebrale in pazienti affetti da glicogenosi tipo I: identificazione ed ipotesi patogenetiche  
Volume degli atti: Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI. Napoli, 8-10 Novembre 2001: 40-41.
  5. Melis D, Parenti G, Della Casa R, **Sibilio M**, Di Minno G, Pecoraro C, Andria G.  
Nefropatia e risposta alla terapia con ACE-inibitore in pazienti affetti da glicogenosi tipo I  
Volume degli atti: Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI. Napoli, 8-10 Novembre 2001: 42-43.
  6. Melis D, **Sibilio M**, Parenti G, Della Casa R, Del Puente A, Andria G.  
Osteoporosi e metabolismo Calcio/Fosforo in pazienti affetti da glicogenosi tipo I (GSD I)  
Volume degli atti: Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI. Napoli, 8-10 Novembre 2001: 44.
  7. Andria G, Melis D, Perone L, Sperandeo MP, Passariello A, **Sibilio M**, Sebastio G.  
Is mosaicism at the origin of extreme variability of 13q deletion phenotype?  
The American Journal of Human Genetics. Chicago, 2001 69(4): 303.
  8. Terrin G, Melis D, Cucchiara S, Parenti G, Della Casa R, Franco MT, **Sibilio M** and Andria G.  
Spectrum of inflammatory bowel disease in glycogen storage disease I-b.  
J Pediatr Gastroenterol Nutr 2001, 32(3): 353.
  9. Melis D, Parenti G, Della Casa R, **Sibilio M**, Romano A, Di Salle F, Elefante R, Mansi G, Santoro L, Perretti A, Paludetto R, Sequino L, Andria G.  
Brain damage in glycogen storage disease type I  
Dublino, J Inherit. Metab. Dis 2002, 25 (suppl 1): 124.
  10. **Sibilio M**, Di Mita O, Del Puente A, Melis D.  
Osteoporosi e metabolismo Calcio/Fosforo in pazienti affetti da glicogenosi tipo I (GSD I)  
Abstract Book, Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la vita Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli, 6-7 Giugno 2002:397.
  11. Parenti G, Melis D, Della Casa R, **Sibilio M**, Frascogna A.  
Complicanze d'organo: il modello "rene"  
MILANOPEDIATRIA- Nutrizione Genetica Ambiente, 28-30 Novembre 2002: 178-179.
  12. Melis D, Benedetti A, Tardi M, Pecoraro L, **Sibilio M**, Gatti R, Andria G.  
Glicogenosi tipo Ib: caratterizzazione clinica dei pazienti italiani e correlazione genotipo-fenotipo.  
Abstract Book, Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la vita Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli, 5-6 Giugno 2003: 366.
  13. Melis D, Parenti G, Della Casa R, **Sibilio M**, Romano A, Di Salle F, Elefante R, Mansi G, Tardi M, Santoro L, Perretti A, Paludetto R, Sequino L, Andria G.  
Danno cerebrale in pazienti affetti da glicogenosi tipo I.  
Volume degli atti: Congresso Nazionale SINP, SINUPE, SISMME, SISN. Firenze, 3-6 Dicembre 2003: 312.
  14. Melis D, Rossi M, Di Micco P, **Sibilio M**, Tardi M, Pecoraro L, Internicola M, Cicalese MP, Vosa C, Merlino E, Palumbo S, Farina V, Della Casa R, Parenti G, Andria G.  
Terapia enzimatica sostitutiva per la malattia di Pompe: esperienza di un anno di trattamento.  
Volume degli atti: Congresso Nazionale SINP, SINUPE, SISMME, SISN. Firenze, 3-6 Dicembre 2003: 314.
  15. D'Amico A, **Sibilio M**, Parenti G, Della Casa R, Giugliano V, De Marco A, Caranci F, Castellano E, Andria G, Briganti F, Elefante R, Cirillo S.  
Malattia di Niemann-Pick tipo A: studio RM in 2 casi.  
Rivista di Neuroradiologia 2004, 17(Suppl I):79.
  16. Marra V, Internicola M, Della Casa R, Imbroinise A, Melis D, Fecarotta S, **Sibilio M**, Capaldo B, Parenti G.  
Mucopolisaccaridosi I: terapia enzimatica sostitutiva in tre pazienti.  
Abstract Book, Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la vita Facoltà di Medicina e

- Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli, 20-21 Maggio 2004: 329.
17. Rossi M, Parenti G, Agovino T, Di Micco P, Melis D, Della Casa R, **Sibilio M**, Battagliere A, Merlino E, Palombo S, Rosapepe F, Vosa C, Andria G.  
Valutazione degli effetti della terapia enzimatica sostitutiva nella forma infantile non classica della malattia di Pompe.  
Abstract Book, Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la vita Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli, 20-21 Maggio 2004: 326.
  18. Di Micco P, Parenti G, Rossi M, Agovino T, **Sibilio M**, Melis D, Della Casa R, Merlino E, Palumbo S, Rosapepe F, Vosa C, Andria G.  
Terapia enzimatica sostitutiva della malattia di Pompe: valutazione degli effetti terapeutici nella forma infantile non classica.  
Volume Atti: Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI. Catanzaro, 7-10 Luglio 2004: 131.
  19. Marra V, Della Casa R, Internicola M, Fecarotta S, Imbroinise A, Melis D, **Sibilio M**, Riccardi G, Capaldo B, Parenti G, Andria G.  
Mucopolisaccaridosi I: terapia enzimatica sostitutiva in tre pazienti.  
Volume Atti: Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI. Catanzaro, 7-10 Luglio 2004: 121.
  20. **Sibilio M**, De Falco C, Umbaldo A, Scippa L, Farina V.  
Tessuto valvolare mitralico accessorio: una insolita manifestazione cardiaca nella sindrome di Noonan.  
Quaderni di Pediatria, 3(2): 22. Napoli, 30 Settembre – 4 Ottobre, 2004
  21. Scippa L, Umbaldo A, **Sibilio M**, De Falco C, Farina V.  
Cardiomiopatia ipertrofica e Wolff-Parkinson-White nella sindrome di Costello: presentazione di un caso clinico.  
Quaderni di Pediatria, 3(2): 22. Napoli, 30 Settembre – 4 Ottobre, 2004
  22. Marra V, Della Casa R, Internicola M, Imbroinise A, Melis D, Fecarotta S, **Sibilio M**, Riccardi G, Capaldo B, Parenti G, Andria G.  
Mucopolisaccaridosi I: terapia enzimatica sostitutiva in tre pazienti.  
Quaderni di Pediatria, 3(2): 112. Napoli, 30 Settembre – 4 Ottobre, 2004
  23. Umbaldo A, **Sibilio M**, De Falco C, Scippa L, Farina V.  
Anomalie cardiache come modalità di presentazione della Sclerosi Tuberosa.  
Quaderni di Pediatria, 3(2): 20. Napoli, 30 Settembre – 4 Ottobre, 2004
  24. Farina V, Umbaldo A, Scippa L, **Sibilio M**, Parenti G, Internicola M.  
Il coinvolgimento cardiaco nelle mucopolisaccaridosi: evidenze ecografiche e ripercussioni cliniche.  
Quaderni di Pediatria, 3(2): 21. Napoli, 30 Settembre – 4 Ottobre, 2004
  25. De Falco C, Umbaldo A, **Sibilio M**, Scippa L, Farina V.  
L'anatomia cardiaca nella sindrome di Williams.  
Quaderni di Pediatria, 3(2): 21. Napoli, 30 Settembre – 4 Ottobre, 2004
  26. Agovino T, Parenti G, Rossi M, Fratellanza A, Melis D, Della Casa R, **Sibilio M**, Di Micco P, Borrelli R, Vosa C, Andria G.  
Terapia enzimatica sostitutiva della malattia di Pompe.  
Atti del Congresso : VII Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 17-19 Febbraio 2005:1.
  27. Fecarotta S, Romano A, Della Casa R, Mansi G, **Sibilio M**, Agovino T, Bruschini D, Parenti G, Andria G.  
Differente coinvolgimento neurologico in due prime cugine affette da metilmalonicoacidemia con omocistinuria (CBL C).  
Atti del Congresso Nazionale 2005 SISMME, SISN, GENCLI: PEDIATRIA – GENETICA – METABOLISMO – SCREENING NEONATALE. Pollenzo, 16-18 Ottobre 2005: 91.
  28. Fecarotta S, Parenti G, Zuppaldi A, Vajro P, **Sibilio M**, Bruschini D, Agovino T, Correrà A, Carbone MT, Andria G.  
HHH Syndrome (Hyperornithinemia, Hyperammoneimie, Homocitrullinuria), with fulminant hepatitis-like presentation.  
Abstract Book: "First international Meeting on Genetic and Metabolic Liver Disease in children". Ischia, 7-9 Ottobre 2005: 53.
  29. Fecarotta S, Sperandeo MP, Annunziata P, Zuppaldi A, **Sibilio M**, Della Casa R, Parenti G, Andria G, Sebastio G.  
Innovative therapy with sodium-phenylbutyrate in a patient with Lysinuric Protein Intolerance.  
Abstract Book: "First international Meeting on Genetic and Metabolic Liver Disease in children". Ischia, 7-9 Ottobre 2005: 54.

30. **Sibilio M**, Rossi M, Fecarotta S, Ungaro C, Bruschini D, Astarita L, Parenti G, Capaldo B, Turco AA.  
Terapia enzimatica sostitutiva nelle malattie da accumulo.  
Abstract book: "GIORNATE SCIENTIFICHE INTERPOLO POLO DELLE SCIENZE E DELLE TECNOLOGIE PER LA VITA".  
Napoli, 15 - 16 Giugno 2006: 408.
31. Melis D, Balivo F, **Sibilio M**, Romano A, Fontana F, Cacciapuoti C, Ferruzzi F, Della Casa R.  
Approcci terapeutici innovativi nel trattamento delle complicanze sistemiche nei pazienti con Glicogenosi tipo 1.  
Abstract book: "GIORNATE SCIENTIFICHE INTERPOLO POLO DELLE SCIENZE E DELLE TECNOLOGIE PER LA VITA".  
Napoli, 15 - 16 Giugno 2006: 412.
32. Carraresi L, Donati MA, Caciotti A, Procopio E, Parini R, Sersale G, Antuzzi D, Ricci R, Gabrielli O, Parenti G, **Sibilio M**, Filocamo M, Tomatzu S, D'Azzo A, Morrone A, Zammarchi E.  
Mucopolysaccharidosis IVA: identification of mutation in GALNS gene and preliminary studies of elastogenesis in patient's fibroblasts.  
Abstract book 9<sup>th</sup> International Symposium on Mucopolysaccharide and Related Diseases. Venezia, 29 Giugno - 2 Luglio 2006: 112.
33. Sbaragli M, Pittis MG, Balducci AC, Montalvo A, Persichetti E, Parenti G, **Sibilio M**, Filocamo M, Parini R, Rigoldi M, Codini M, Bembi B, Beccari T.  
Molecular analysis of the GNPTAG gene in Italian patients with mucopolipidosis III  
Abstract book 9<sup>th</sup> International Symposium on Mucopolysaccharide and Related Diseases. Venezia, 29 Giugno - 2 Luglio 2006: 123.
34. **Sibilio M**, Parenti G, Di Natale P, Pontarelli G, Staiano A, Miele E, Signoriello L, Ungaro C, Bruschini D, Rossi M, Secchione R, Andria G.  
Intestinal lymphangiectasia in mucopolysaccharidoses IIIB.  
Abstract book 9<sup>th</sup> International Symposium on Mucopolysaccharide and Related Diseases. Venezia, 29 Giugno - 2 Luglio 2006: 220.
35. Cavicchi C, Morrone A, Pasquini E, Ciani F, Gasperini S, Procopio E, **Sibilio M**, Parenti G, Zammarchi E, Donati MA.  
Metilmalonico Aciduria con omocistinuria tipo cblC: Analisi molecolare in pazienti italiani. **Abstract: accettato come presentazione orale e premiato come migliore comunicazione.**  
Atti del Congresso Nazionale 2006 SISMME, SISN, GENCLI: STRATEGIE DIAGNOSTICHE ED ASSISTENZIALI GARANZIA DI QUALITÀ. Pesaro, 11-13 Ottobre 2006: 55.
36. Andria G, Parenti G, Pivonello R, **Sibilio M**, Balivo F, Della Casa R, Taurisano R, Salerno M, Lombardi G, Sebastio G, Colao A, Melis D.  
Impairment of the Hypothalamus-Pituitary-Thyroid axis in Patients with Glycogen Storage Disease type I (GSD1): increased prevalence of thyroid autoimmunity and hypothyroidism in GSD1b but not in GSD1a.  
Abstract book: The American Society of Human Genetics, annual meeting. New Orleans, 9-13 Ottobre 2006: 250.
37. Carraresi L, Donati MA, Caciotti A, Procopio E, Valleriani C, Parini R, Sersale G, Antuzzi D, Ricci R, Gabrielli O, Parenti G, **Sibilio M**, Filocamo M, Tomatzu S, D'Azzo A, Morrone A, Zammarchi E.  
Elastogenesis in MPS IVA patients' fibroblasts and identification of mutations in GALNS gene.  
Abstract book: The American Society of Human Genetics, annual meeting. New Orleans, 9-13 Ottobre 2006: 269.
38. Balivo F, Melis D, Della Casa R, Romano A, **Sibilio M**, Cirillo F, Capaldo B, Imbroinise A, D'Elia F, Sebastio G, Parenti G.  
Glicogenosi e segni di autoimmunità.  
Abstract book: IX Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 15-17 Febbraio 2007: 10.
39. Melis D, Balivo F, Della Casa R, **Sibilio M**, Cacciapuoti C, Ferruzzi F, Gaudieri V, Ginocchio VM, Sebastio G, Andria G, Parenti G.  
Effetto della supplementazione con vitamina E sulla neutropenia in pazienti affetti da Glicogenosi 1B  
Abstract book: IX Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 15-17 Febbraio 2007: 25
40. **Sibilio M**, Parenti G, Balivo F, Fontana F, Ungaro C, Agovino T, Astarita L, Di Natale P, Pontarelli G, Staiano A, Miele E, Rossi M, Vecchione R.  
Linfangectasia intestinale in un paziente affetto da Mucopolisaccaridosi IIIB  
Abstract book: IX Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 15-17 Febbraio 2007: 36
41. Pittis MG, Persichetti E, Montalvo A, Balducci C, Parenti G, **Sibilio M**, Filocamo M, Parini R, Rigoldi M, Dominissini

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- S, Codini M, Bembi B, Beccari T.  
Mutational analysis of the *GNPTG* gene in patients with Mucopolipidosis III  
Abstract book: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Amburgo, 4-7 Settembre 2007
42. Scala I, **Sibilio M**, Ungaro C, Nastasi A, Zuppaldi A, Paladino S, Astarita L, Capaldo B, Daniele A, Cardillo G, Andria G.  
Valutazione della BH4-responsività nei pazienti con iperfenilalaninemia da deficit della fenilalanina idrossilasi  
**Abstract: accettato come presentazione orale**  
Abstract Book, Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la vita Facoltà di Medicina e Chirurgia, Farmacia, Medicina Veterinaria, Agraria e Biotecnologie dell'Università degli Studi di Napoli, 20-21 Settembre 2007: 304
43. Villani GRD, Carcassa V, Pontarelli G, Grosso M, Sersale G, Parini R, Tomanin R, Scarpa M, **Sibilio M**, Parenti G, Barone R, Fiumara A, Di Natale P.  
MPS VI disease: evaluation of molecular markers for the follow-up of enzyme replacement therapy  
Abstract book: "16<sup>th</sup> European Study Group on Lysosomal Disease Workshop". Perugia, 27-30 Settembre 2007
44. Persichetti E, Pittis MG, Montalvo A, Balducci C, Parenti G, **Sibilio M**, Filocamo M, Parini R, Rigoldi M, Dominissini S, Codini M, Bembi B, Beccari T.  
Identification of novel mutations in Mucopolipidosis III patients  
Abstract book: "16<sup>th</sup> European Study Group on Lysosomal Disease Workshop". Perugia, 27-30 Settembre 2007
45. Di Scala A, Gargiulo E, Piro R, **Sibilio M**.  
Screening audiologico mediante apparecchio accuscreen: esperienza presso il PO "Anna Rizzoli" di Lacco Ameno.  
**Abstract: premiato come migliore comunicazione.**  
Abstract book: Incontri pediatrici normanni - XI Congresso Internazionale. Aversa, 22-23 Novembre 2007: 356.
46. Ambrosino R, Buono P, De Lucia A, Errichiello S, Golluccio M, Palmieri A, **Sibilio M**, Tomassini A, Parisi G.  
Malattia da graffio gatto.  
Abstract book: Incontri pediatrici normanni - XI Congresso Internazionale. Aversa, 22-23 Novembre 2007: 431.
47. **Sibilio M**, Astarita L, Ungaro C, Di Natale P, Pontarelli G, Staiano A, Miele E, Vecchione R, Andria G, Parenti G.  
Efficacia della terapia con acidi grassi a catena media in paziente con linfangectasia intestinale affetto da mucopolisaccaridosi IIIB  
Congresso Nazionale SIMGePed, SISMME, SISN. Roma, 28-30 Novembre 2007
48. Astarita L, Fecarotta S, **Sibilio M**, Ungaro C, Mansi G, Iadecicco L, Iammarone Servodio C, Soscia E, Andria G, Parenti G.  
Terapia enzimatica sostitutiva nella mucopolisaccaridosi tipo II: valutazioni preliminari dell'efficacia in tre pazienti  
Congresso Nazionale SIMGePed, SISMME, SISN. Roma, 28-30 Novembre 2007
49. **Sibilio M**, Ungaro C, Astarita L, Fecarotta S, Minichino L, Giordano L, Della Casa R, Romano A, Andria G, Parenti G.  
Coinvolgimento neurologico in due prime cugine affette da metilmalonicoacidemia con omocistinuria (Cbl c)  
Congresso Nazionale SIMGePed, SISMME, SISN. Roma, 28-30 Novembre 2007
50. Scala I, **Sibilio M**, Ungaro C, Nastasi A, Zuppaldi A, Paladino S, Astarita L, Capaldo B, Daniele A, Cardillo G, Della Casa R, Parenti G, Andria G.  
Test da carico esteso con BH4 per la valutazione della BH4-responsività nei pazienti con iperfenilalaninemia da deficit della fenilalanina idrossilasi  
Congresso Nazionale SIMGePed, SISMME, SISN. Roma, 28-30 Novembre 2007
51. Melis D, Balivo F, **Sibilio M**, Taurisano R, Giordano L, Ginocchio VM, Della Casa R, Andria G.  
Studio del coinvolgimento osseo in una casistica di pazienti affetti da glicogenosi tipo I  
Congresso Nazionale SIMGePed, SISMME, SISN. Roma, 28-30 Novembre 2007
52. Astarita L, Fecarotta S, **Sibilio M**, Ungaro C, Paladino S, Mansi G, Iadecicco L, Servodio Iammarone C, Andria G, Parenti G.  
Approcci terapeutici innovativi nella mucopolisaccaridosi tipo II.  
Abstract book: X Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 21-23 Febbraio 2008: 2.
53. Cardone M, Porto C, Tuzzi MR, Rossi B, Donaudy F, Fontana F, Tarallo A, Ungaro C, **Sibilio M**, Andria G, Ballabio A, Parenti G.  
Alterazioni dell'autofagia in fibroblasti di pazienti con malattia di Pompe potrebbero essere la causa dell'efficacia variabile della terapia enzimatica sostitutiva (ERT)

- Abstract book: X Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 21-23 Febbraio 2008: 12.
54. Porto C, Cardone M, Rossi B, Donaudy F, Tuzzi MR, Fontana F, Ungaro C, Rossi M, **Sibilio M**, Parenti G.  
Chaperones farmacologici stimolano l'attività enzimatica dell'alfa-glucosidasi in fibroblasti di pazienti con malattia di Pompe.  
Abstract book: X Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 21-23 Febbraio 2008: 80.
  55. Porto C, Cardone M, Tuzzi MR, Rossi B, Donaudy F, Fontana F, Tarallo A, Ungaro C, **Sibilio M**, Andria G, Parenti G.  
Efficacia variabile della rhGAA in fibroblasti di pazienti con diverse forme cliniche di malattia di Pompe.  
Abstract book: X Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 21-23 Febbraio 2008: 81.
  56. Scala I, Paladino S, Ungaro C, Nastasi A, Zuppaldi A, **Sibilio M**, Astarita L, Figliuolo C, Scarpato E, Scala MG, Capaldo B, Cardillo G, Daniele A, Della Casa R, Parenti G, Andria G.  
Valutazione della BH4-responsività e terapia a lungo termine con BH4 nella fenilchetonuria.  
Abstract book: X Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 21-23 Febbraio 2008: 92.
  57. **Sibilio M**, Cosenza L, Ungaro C, Astarita L, Fontana F, Fecarotta S, Salerno MC, Capaldo D, Berni Canani R, Parenti G.  
Bassa statura e non solo ... Un caso di mucopolipidosi tipo III.  
Abstract book: X Giornate Giovani di Prospettive in Pediatria. Napoli, 21-23 Febbraio 2008: 93
  58. **Sibilio M**, Della Casa R, Romano A, Mansi G, Morrone A, Donati MA, Fontana F, Minichini L, Ungaro C, Cavicchi C, Bruschini D, Andria G, Parenti G.  
Neurological outcome in three patients with combined methylmalonic aciduria and homocystinuria (CblC).  
Abstract book: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Lisbona, 2 - 5 Settembre 2008: 133
  59. Scala I, Ungaro C, Paladino S, Nastasi A, Zuppaldi, **Sibilio M**, Figliuolo C, Scarpato E, Capaldo B, Cardillo G, Daniele A, Della Casa R, Parenti G, Andria G.  
Tetrahydrobiopterin(BH4)-responsiveness and long-term treatment with BH4 in hyperphenylalaninemia.  
Abstract book: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Lisbona, 2 - 5 Settembre 2008: 82
  60. Cavicchi C, Donati MA, Pasquini E, Parini R, Furlan F, **Sibilio M**, Parenti G, Dionisi-Vici C, Bartuli A, Papadia F, Zammarchi E, Guerrini R, Morrone A.  
Methylmalonic aciduria: molecular analysis of the MUT and MMACHC genes in 47 italian patients.  
Abstract book: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Lisbona, 2 - 5 Settembre 2008: 23
  61. **Sibilio M**, Della Casa R, Romano A, Mansi G, Morrone A, Donati MA, Minichini L, Fontana F, Ungaro C, Cavicchi C, Astarita L, Andria G, Parenti G.  
Evoluzione neurologica in tre pazienti con metilmalonico aciduria e omocistinuria (CBLN)  
Abstract book: 64° Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria. Genova, 15 - 18 Ottobre 2008: 1072
  62. Scala I, Ungaro C, Paladino S, Nastasi A, Zuppaldi A, **Sibilio M**, Figliuolo C, Scarpato E, Capaldo B, Cardillo G, Daniele A, Della Casa R, Parenti G, Andria G.  
BH4-responsività e terapia a lungo termine con BH4 nelle iperfenilalaninemie  
**Abstract: accettato come presentazione orale**  
Abstract book: 64° Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria. Genova, 15 - 18 Ottobre 2008: 1073
  63. Errichello S, Ambrosino R, Buono P, De Lucia A, Golluccio M, Palmieri A, **Sibilio M**, Tomassini A, Parisi G.  
Polidattilia  
Abstract book: 64° Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria. Genova, 15 - 18 Ottobre 2008: 1076
  64. **Sibilio M**, Fontana F, Minichini L, Pontarelli L, Della Casa R, Astarita L, Fecarotta S, Ungaro C, Di Natale P, Andria G, Parenti G.  
Valutazione dell'escrezione totale dei glicosaminoglicani in una casistica di pazienti con MPS I, II e VI in Terapia Enzimatica Sostitutiva  
**Abstract: accettato come presentazione orale**  
Abstract book: Congresso Nazionale Congiunto SISMME, SISN, SIMGePed. Palermo, 28-30 Ottobre 2008: 70
  65. Persichetti E, Chuzhanova N, Dardis A, Tappino B, Rosano C, Thomas N, Balducci C, Paciotti C, Dominissini S, Montalvo AL, **Sibilio M**, Parini R, Rigoldi M, Di Rocco M, Parenti G, Orlicchio A, Bembi B, Cooper D, Filocamo M e Beccari T.  
Identificazione e caratterizzazione molecolare di 6 mutazioni nuove nel gene GNPTG in pazienti con Mucopolipidosi III

Titolo

Responsabile della redazione

S. Bracci

Data compilazione

10/06/2012

- Abstract book: Congresso Nazionale Congiunto SISMME, SISN, SIMGePed. Palermo, 28-30 Ottobre 2008
66. Scala I, Ungaro C, Paladino S, Nastasi A, Zuppaldi A, **Sibilio M**, Figliuolo C, Scarpato E, Capaldo B, Cardillo G, Daniele A, Della Casa R, Parenti G, Andria G.  
Efficacia della terapia con BH4 nelle iperfenilalaninemie da deficit di fenilalanina idrossilasi  
Abstract book: Congresso Nazionale Congiunto SISMME, SISN, SIMGePed. Palermo, 28-30 Ottobre 2008
  67. **Sibilio M**, Fontana F, Migliorati R, Minichini L, Della Casa R, Morrone A, Donati MA, Ungaro C, Cavicchi C, Andria G, Parenti G.  
Peculiare aspetto ematologico in un paziente affetto da Metilmalonico Acidemia con Omocistinuria tipo CBLC  
Abstract book: Congresso Nazionale Congiunto SISMME, SISN, SIMGePed. Palermo, 28-30 Ottobre 2008: 107
  68. **Sibilio M**, Fontana F, Della Casa R, Romano A, Mansi G, Morrone A, Donati MA, Minichini L, D'Amico A, Cavicchi C, Andria G, Parenti G.  
Outcome neurologico in pazienti con Metilmalonico Aciduria e Omocistinuria (cbLC): efficacia di un tempestivo trattamento  
Abstract book: XXXIV Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica. Napoli, 13-15 Novembre 2008: 80
  69. **M. Sibilio**, G. Parenti, C. Ungaro, R. Della Casa, A. Romano, A. Morrone, F. Fontana, S. Paladino, P. Buono, R. Nugnes, A. Franzese. Diabete e metilmalonicoacidemia con omocistinuria. Abstract book: XVII Congresso Nazionale Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica. Napoli, 5-7 Novembre 2009. Abstract: accettato come presentazione orale
  70. **M. Sibilio**, R. Iodice, M. Esposito, F. Fontana, S. Paladino, G. Parenti, A. Perretti. Studio elettrofisiologico multimodale in pazienti affetti da Mucopolisaccaridosi tipo I. Abstract book: 65° Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria. Padova, 27-30 Novembre 2009 (Poster)
  71. **M. Sibilio**, G. Parenti, G. Andria. La Malattia di Gaucher: il ruolo del pediatra nella diagnosi e gli obiettivi terapeutici. Abstract book: Incontri Pediatrici Normanni. Aversa, 11-12 Dicembre 2009. Abstract: accettato come presentazione orale

#### **In extenso**

1. Melis D, Parenti G, Della Casa R, **Sibilio M**, Berni Canani R, Terrin G, Cucchiara S, Andria G.  
Crohn's-like ileo-colitis in patients affected by glycogen storage disease Ib: two years' follow-up of patients with a wide spectrum of gastrointestinal signs.  
Acta Paediatr. 2003;92(12):1415-21.
2. Melis D, Parenti G, Della Casa R, **Sibilio M**, Romano A, Di Salle F, Elefante R, Mansi G, Santoro L, Perretti A, Paludetto R, Sequino L, Andria G.  
Brain damage in glycogen storage disease type I.J Pediatr. 2004;144(5): 637-42.
3. Villani GR, Pontarelli G, Kotroni G, Parenti G, **Sibilio M**, Andria G, Di Natale P.  
Gene symbol: IDS. Disease: mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome).  
Hum Genet. 2006;119(6): 682.
4. **Sibilio M**, Ungaro C, Parenti G, Andria G  
Malattia di Gaucher  
Disponibile on-line all'indirizzo: [www.ambulatorio.com](http://www.ambulatorio.com)
5. **Sibilio M**, Scala I, Andria G  
Quando sospettare una malattia metabolica  
In Vademecum di Diagnostica e Terapia Pediatrica. Edizione 2008. Ed. Margiacchi-Galeno pp 133-151
6. Natale PD, Villani GR, [Parini R](#), [Scarpa M](#), [Parenti G](#), [Pontarelli G](#), [Grosso M](#), [Sersale G](#), [Tomanin R](#), [Sibilio M](#), [Barone R](#), [Fiumara A](#).  
Molecular markers for the follow-up of enzyme-replacement therapy in mucopolysaccharidosis type VI disease.  
[Biotechnol Appl Biochem](#). 2008 Mar;49(Pt 3): 219-23
7. **Sibilio Michelina**, Miele Erasmo, Ungaro Carla, Astarita Luca, Turco Rossella, Di Natale Paola, Pontarelli Gianfranco, Vecchione Raffaella, Andria Generoso, Staiano Annamaria & Parenti Giancarlo.  
"Chronic diarrhea in mucopolysaccharidosis IIIB"  
J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2009 May 25.
8. Daniele Aurora, Scala Iris, Cardillo Giuseppe, Pennino Cinzia, Ungaro Carla, **Sibilio Michelina**, Parenti Giancarlo, Esposito Luciana, Zagari Adriana, Andria Generoso & Salvatore Francesco.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Functional and structural characterization of novel mutations and genotype-phenotype correlation in 51 phenylalanine hydroxylase deficient families from Southern Italy.

FEBS J. 2009 Apr;276(7):2048-59.

9. Persichetti Emanuele, Chuzhanova Nadia A., Dardis Andrea, Tappino Barbara, Pohl Sandra, Thomas Nick S.T., Rosano Camillo, Balducci Chiara, Paciotti Silvia, Dominissini Silvia, Montalvo Anna Lisa, **Sibilio Michelina**, Parini Rossella, Rigoldi Miriam, Di Rocco Maja, Parenti Giancarlo, Orlacchio Aldo, Bembi Bruno, Cooper David N., and Filocamo Mirella, Beccari Tommaso  
Identification and Molecular Characterization of Six Novel Mutations in the UDP-N- Acetylglucosamine-1-Phosphotransferase Gamma Subunit (GNPTG) Gene in Patients with Mucopolidosis III Gamma  
Hum Mutat. 2009 Jun;30(6):978-84.
10. Villani GR, Grosso M, Pontarelli G, Chierchia A, Sessa R, **Sibilio M**, Parenti G, Di Natale P. Large deletion involving exon 5 of the arylsulfatase B gene caused apparent homozygosity in a mucopolysaccharidosis type VI patient. Genet Test Mol Biomarkers. 2010 Feb;14(1):113-20
11. Vilarinho L, Tafulo S, **Sibilio M**, Kok F, Fontana F, Diogo L, Venâncio M, Ferreira M, Nogueira C, Valongo C, Parenti G, Amorim A, Azevedo L. Identification of novel L2HGDH gene mutations and update of the pathological spectrum. J Hum Genet. 2010 Jan;55(1):55-8.
12. Astarita L, **Sibilio M**, Andria G. Lysosomal storage disorders: commonalities and differences. In: Lysosomal Storage Diseases: early diagnosis and new treatments. Mariani Foundation Paediatric Neurology Series: 23. Ed. Maria Mayo, 2010, pp. 3- 12

Napoli, 11/06/2011

Dott.ssa Michelina Sibilio

**PARTECIPAZIONI A CONGRESSI E CORSI FREQUENTATI**

1. "Malattie metaboliche ereditarie": passato e futuro tra delusioni, problemi e speranze. *Napoli, 8-10 Novembre 2001.*
2. "MASTER IN NEONATOLOGIA AVANZATA": Le problematiche assistenziali del neonato con peso alla nascita ≤ 1500 g (I CORSO), *Napoli 2 ottobre – 18 Dicembre 2002 .*
3. La dott.ssa Sibilio ha partecipato a "Corso di Formazione in Endocrinologia Pediatrica", svoltosi a *Napoli il 15 e il 16 Novembre 2002.*
4. "MASTER IN NEONATOLOGIA AVANZATA": Le problematiche assistenziali del neonato con peso alla nascita ≤ 1500 g (II CORSO), *Napoli 8 Gennaio – 25 Giugno 2003.*
5. "V Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria", *Napoli, 20-22 Febbraio 2003.*
6. La dott.ssa Sibilio ha partecipato al "Corso di Rianimazione Neonatale", svoltosi presso l'Azienda Ospedaliera Monadi di *Napoli, 28– 29 Aprile 2003.*
7. "International Symposium on Clinical management of MPSI, *Napoli, 10-12 Aprile 2003.*
8. La dott.ssa Sibilio ha partecipato in qualità di docente al seminario del Corso di Formazione in Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso Pediatrico, "Pneumologia ed Allergologia d'Urgenza", *Pozzuoli 17 Settembre 2003*, presentando una relazione sul tema: DOLORE TORACICO IN ETÀ PEDIATRICA.
9. "Convegno Nazionale di Aggiornamento - Ischia Pediatria Neonatologia 2003", *Lacco Ameno d'Ischia 16 – 18 Ottobre 2003.*
10. "VI Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria", *Napoli, 19-21 Febbraio 2004.*
11. "L'ARTRITE REUMATOIDE: attualità in tema di diagnosi e terapia", *Napoli 29 Maggio 2004.*
12. "Le Malattie Allergiche: dalla prevenzione alla terapia", *Napoli 29 Maggio 2004.*
13. "60° Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria", *Napoli 30 Settembre - 4 Ottobre 2004.*
14. "VII Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria", presentazione orale dal titolo: Terapia enzimatica sostitutiva in pazienti affetti da Mucopolisaccaridosi tipo I, *Napoli, 17-19 Febbraio 2005.*
15. "61° Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria", *Montecatini Terme 28 settembre -2 Ottobre 2005.*
16. "Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI", *Pollenzo 16-18 Ottobre 2005.*
17. "Diagnosi e Trattamento della Mucopolisaccaridosi di tipo I", *Milano 28 Ottobre 2005.*
18. "VIII Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria", presentazione orale dal titolo: Bioetica nella pratica clinica, *Napoli, 16-18 Febbraio 2006.*

19. "Le nuove frontiere della medicina embriofetale: aspetti scientifici ed etici", *Terme di Agnano 11 Marzo 2006*.
20. "FEDERICO SECONDO ...NOI PEDIATRI: La Tradizione e l'innovazione nella pediatria alla luce dell'Evidence Based Medicine", *Napoli 24 – 25 Marzo 2006*.
21. "Actelion Scientific Symposium on «Management of Patients with Lysosomal Storage Disorders: Progressing beyond Current Paradigms», *Budapest 25-26 Marzo 2006*.
22. "Primo Incontro Regionale di Gastroenterologia Pediatrica", *Napoli 15 Giugno 2006*.
23. "9<sup>th</sup> International Symposium on Mucopolysaccharide and related diseases", *Venezia 29 Giugno – 2 Luglio 2006*, durante il quale la dott.ssa Sibilio ha discusso il poster dal titolo: «*Intestinal lymphangiectasia in mucopolysaccharidoses IIIB*».
24. "Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI: Strategie diagnostiche ed assistenziali garanzia di qualità", *Pesaro 11-13 Ottobre 2006*.
25. "La Ri-abilitazione cognitiva del bambino con ritardo mentale", *Napoli 5 Aprile 2006*.
26. "IX Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria", *Napoli 15-17 Febbraio 2007*.
27. Congresso Sip Campani "Gente che va. Gente che viene. Migrazione e Pediatria in Campania", *Napoli 24 Febbraio 2007*.
28. "FEDERICO SECONDO ...NOI PEDIATRI: Raccomandazioni e consensi in Pediatria alla luce dell'Evidence Based Medicine", *Napoli 16-17 Marzo 2007*.
29. "PBLs esecutore – Supporto di base delle funzioni vitali in età pediatrica", *Napoli 19 Giugno 2007*.
30. "Malattia di Gaucher. Lo score di severità per la Malattia di Gaucher: definizione e pratica clinica", *Genova 21 Settembre 2007*.
31. "16<sup>th</sup> ESGLD Workshop", *Perugia 27-30 Settembre 2007*.
32. "La migrazione sanitaria del bambino campano: riflessioni, proposte, impegni", *Salerno 16-17 Novembre 2007*.
33. "La Pediatria dello Sviluppo e del Comportamento", *Napoli 22-24 Novembre 2007*.
34. Congresso Congiunto SIMGePeD, SISMME, SISN: Malattie Genetiche e Metaboliche in Pediatria: diagnosi, prevenzione e assistenza", *Roma 28-30 Novembre 2007*.
35. "Pediatric Advanced Life Support", *U.O.C. Formazione ed aggiornamento ASL NA2, Pozzuoli 3-5 Dicembre 2007*.
36. "Il Dolore Addominale nelle tre età della vita", *Formazione ed aggiornamento ASL NA2, Pozzuoli 18 Dicembre 2007*.
37. "X Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria. 150, ma non li dimostra", *Napoli 21-23 Febbraio 2008*.
38. 1° Investigators Meeting Italiano Gaucher Registry, *Roma 4 Aprile 2008*
39. Congresso della Società Italiana di Pediatria - Sezione Campania – "La SIP per una Pediatria migliore in Campania: riflessioni, proposte, impegni", *Napoli 5 Aprile 2008*
40. La dott.ssa Sibilio ha presentato la comunicazione dal titolo "Un Formaggino insidioso" al congresso "Ischia Pediatria e Neonatologia", *Ischia 23-27 Aprile 2008*
41. 8<sup>th</sup> European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD) Meeting, *Budapest 4-7 Giugno 2008*
42. La dott.ssa M. Sibilio in occasione del IV incontro annuale sulla Malattia di Gaucher, ha presentato la comunicazione dal titolo "Il Gaucher Registry nel 2008: i dati più significativi ed aggiornati", *Genova 3 Ottobre 2008*
43. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di relatrice al 64° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria, svoltosi a *Genova dal 15 al 18 Ottobre 2008*, presentando 4 comunicazioni dal titolo:
  - **"Evoluzione neurologica in tre pazienti con metilmalonico aciduria e omocistinuria (cbIC).**
  - **BH4-responsività e terapia a lungo termine con BH4 nelle iperfenilalaninemie**
  - **Analisi pan-genomica dei profili d'espressione in linee cellulari di soggetti con s. di Down**
  - **Sindrome di Noonan: studio sistematico di una casistica pediatrica**
44. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di relatrice al Congresso Nazionale Congiunto SISMME / SISN – SIMGePeD presentando la comunicazioni dal titolo: **"Valutazione dell'escrezione totale dei glicosaminoglicani in una casistica di pazienti con MPS I, II e VI in Terapia Enzimatica Sostitutiva"**  
*Palermo, 28-30 Ottobre 2008*
45. XXXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, *Napoli, 13-15 Novembre 2008*
46. Sixth Symposium on Lysosomal Storage Disorders, *Barcelona, 20-21 Marzo 2009*
47. VIII Edizione Ischia Pediatria e Neonatologia, *Ischia 22 – 26 Aprile 2009*
48. 1<sup>st</sup> European Gaucher Leadership Forum, *Milano 14-15 Maggio 2009*
49. Corso di Formazione. Il Pediatra e l'obesità: dalle parole ai fatti. *Napoli, 6 Giugno 2009*

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

50. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di docente al Corso di formazione ASL Napoli 2, dal titolo: *"Diagnosi precoce e trattamento delle urgenze nelle malattie metaboliche". Pozzuoli, 28 ottobre 2009*
51. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di relatrice al XVII Congresso Nazionale della Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica (SIEDP) presentando la relazione dal titolo *"DIABETE E METILMALONICOACIDEMIA CON OMOCISTINURIA". Napoli, 5-7 Novembre 2009*
52. 65° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria. *Padova, 27 – 30 Novembre 2009*
53. Advisory Board sulla Mucopolisaccaridosi I. *Bologna, 10 Dicembre 2009*
54. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di relatrice al XIII Congresso Nazionale per medici e infermieri: Incontri Pediatrici Normanni, presentando la relazione dal titolo *"La malattia di Gaucher: Il ruolo del pediatra nella diagnosi e gli obiettivi terapeutici". Aversa, 11-12 Dicembre 2009*
55. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di relatrice al Congresso *"Malattie Rare di interesse Ematologico e Farmaci Orfani in Età Pediatrica"*, presentando la relazione dal titolo *"Il Registro di Malattia Gaucher (ICGG): L'esempio di un successo per la gestione della malattia e per i pazienti". Roma, 22-23 Gennaio 2010*
56. La dott.ssa M. Sibilio ha partecipato in qualità di relatrice al Congresso *"Le artropatie non infiammatorie del bambino"*, presentando alcuni *"casi clinici". Napoli, 26 Febbraio 2010*
57. Workshop – Deficit di Fenilalanina Idrossilasi: riflessioni alla luce dell'esperienza sulla terapia con Sapropterina. *Napoli, 23-24 Marzo 2010*
58. IX Edizione Ischia Pediatria e Neonatologia, *Ischia 22 – 25 Aprile 2010*
59. Investigator Meeting *"Ataluren Phase 2 Methylmalonic Acidemia Study". Lisbon, Portugal, 03-04 Maggio 2010*
60. Advisory Board sulla Mucopolisaccaridosi I. *Bologna, 16 Giugno 2010*
61. 5° Corso per Pediatri ed Infermieri Pediatrici dell'ASL NA3 Sud: ... il Sapere e il Saper Fare. *Torre del Greco, 17-18 Settembre 2010*
62. 5° Corso per Pediatri ed Infermieri Pediatrici dell'ASL NA3 Sud: ... il Sapere e il Saper Fare. *Torre del Greco, 24-25 Settembre 2010*
63. Expert Meeting - Malattia di Gaucher. *Milano, 5 Ottobre 2010*
64. Advisory Board sulla Mucopolisaccaridosi I. *Bologna, 7 Ottobre 2010*
65. VI° Incontro Annuale- *La Malattia di Gaucher. Genova, 12 Ottobre 2010*
66. Corso di Formazione dell'ASL Napoli 2 Nord – *"La Sindrome Metabolica in età Pediatrica". Pozzuoli, 9 Dicembre 2010*
67. Thesis 2010 – Percorsi Interattivi e Formativi Pediatrici. *Napoli, 16-18 Dicembre 2010*

Napoli, 11/06/2011

Dott.ssa Michelina Sibilio

**PROF. DR. MED. STEPHAN VOM DAHL**

**Facharzt für Innere Medizin –Gastroenterologie**



Titolo

Responsabile della redazione

S. Bracci

Data compilazione

10/06/2012

- Jahrgang 1962. Nach dem Studium hat er seine klinisch-wissenschaftliche Ausbildung 1989 - 2005 an den Universitätskliniken in Freiburg und Düsseldorf absolviert.
- Von 2000 - 2005 war er als verantwortlicher Oberarzt für die Endoskopieabteilung der Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie des Universitätsklinikums in Düsseldorf tätig
- 1982 - 1989 Studium in Bochum, Düsseldorf, Philadelphia (USA)
- 1991 Promotion (summa cum laude, H. Sies, Düsseldorf)
- 1997 Facharzt für Innere Medizin
- 1998 Habilitation und Venia legendi
- 1998 Oberarzt
- 2000 Schwerpunktanerkennung Gastroenterologie
- 2001 Ernennung zum Universitätsprofessor (C3) für Innere Medizin a. L. mit dem Schwerpunkt Hepatologie an der Med. Fakultät der Heinrich- Heine-Universität Düsseldorf
- seit 2005 Chefarzt der Klinik für Innere Medizin des St. Franziskus- Hospitals in Köln
- 2006 Verleihung der Bezeichnung apl. Professor an der Heinrich-Heine- Universität Düsseldorf
- seit 2007 Ärztlicher Direktor St. Franziskus-Hospital, Köln
- seit 2007 Chairman des Internationalen Gaucher-Registers ( 5.000 Patienten)
- 2009 Präsident der Arbeitsgemeinschaft für Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin (ASIM)

### Zusatzqualifikationen

1. Strahlenschutzbeauftragter
2. Qualitätsbeauftragter für das Transfusionswesen

### Gutachter- und Autorentätigkeit

- Prof. Dr. med. Stephan vom Dahl ist Autor von über 130 Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Zeitschriften, Mitautor und Herausgeber verschiedener Bücher und mit diversen Preisen ausgezeichnet worden.

### II Publications

- 2012:** Gerald Kircheis; Ralf Kubitz; Abdurrahman Sagir; Christoph Vogt; Stephan vom Dahl; Dieter Haussinger **Evaluation of acoustic radiation force impulse imaging for determination of liver stiffness using transient elastography as a reference.** World journal of gastroenterology : WJG 2012;18(10):1077-84.
- 2010:** Carla E M Hollak; Stephan vom Dahl; Johannes M F G Aerts; Nadia Belmatoug; Bruno Bembi; Yossi Cohen; Tanya Collin-Histed; Patrick Deegan; Laura van Dussen; Pilar Giraldo; Eugen Mengel; Helen Michelakakis; Jeremy Manuel; Martin Hrebicek; Rosella Parini; Jörg Reinke; Maja Di Rocco; Miguel Pocovi; M. Clara Sá-Miranda; Anna Tyłki-Szymanska; Ari Zimran; Timothy M Cox **Force majeure: therapeutic measures in response to restricted supply of imiglucerase (Cerezyme) for patients with Gaucher disease.** Blood cells, molecules & diseases 2010;44(1):41-7.
- 2010:** Neal J Weinreb; Maria D Cappellini; Timothy M Cox; Edward H Giannini; Gregory A Grabowski; Wuh-Liang Hwu; Henry Mankin; Ana Maria Martins; Carolyn Sawyer; Stephan vom Dahl; Michael S Yeh; Ari Zimran **A validated disease severity scoring system for adults with type 1 Gaucher disease.** Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics 2010;12(1):44-51.
- 2009:** Carla E M Hollak; Maaike de Fost; Laura van Dussen; Stephan vom Dahl; Johannes M F G Aerts **Enzyme therapy for the treatment of type 1 Gaucher disease: clinical outcomes and dose - response relationships.** Expert opinion on pharmacotherapy 2009;10(16):2641-52.
- 2009:** M J van Breemen; M de Fost; M Maas; M G Wiersma; C E M Hollak; L W Poll; Stephan vom Dahl; R G Boot; J M F G Aerts **Different dose-dependent correction of MIP-1beta and chitotriosidase during initial enzyme replacement therapy.** Journal of inherited metabolic disease 2009;32(2):274-9.
- 2009:** Gregory A Grabowski; Katherine Kacena; J Alexander Cole; Carla E M Hollak; Lin Zhang; John Yee; Pramod K Mistry; Ari Zimran; Joel Charrow; Stephan vom Dahl **Dose-response relationships for enzyme replacement therapy with imiglucerase/algucerase in patients with Gaucher disease type 1.** Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics 2009;11(2):92-100.
- 2008:** Neal J Weinreb; Patrick Deegan; Katherine A Kacena; Pramod Mistry; Gregory M Pastores; Priscilla Velentgas; Stephan vom Dahl **Life expectancy in Gaucher disease type 1.** American journal of

hematology 2008;83(12):896-900.

**2008:** Neal J Weinreb; John Taylor; Timothy Cox; John Yee; Stephan vom Dahl **A benchmark analysis of the achievement of therapeutic goals for type 1 Gaucher disease patients treated with imiglucerase.** American journal of hematology 2008;83(12):890-5.

**2008:** Timothy M Cox; Johannes aerts; N Belmatoug; M D Cappellini; Stephan vom Dahl; J Goldblatt; G A Grabowski; Carla E M Hollak; P Hwu; M Maas; A M Martins; P K Mistry; Gregory M Pastores; A Tytki-Szymanska; J Yee; N Weinreb **Management of non-neuronopathic Gaucher disease with special reference to pregnancy, splenectomy, bisphosphonate therapy, use of biomarkers and bone disease monitoring.** Journal of inherited metabolic disease 2008;31(3):319-36.

**2008:** Maaïke de Fost; T A Out; F A de Wilde; E P M Tjin; S T Pals; M H J van Oers; R G Boot; Johannes aerts; Mario Maas; Stephan vom Dahl; Carla E M Hollak **Immunoglobulin and free light chain abnormalities in Gaucher disease type I: data from an adult cohort of 63 patients and review of the literature.** Annals of hematology 2008;87(6):439-49.

**2008:** Neal J Weinreb; Hans Andersson; Maryam Banikazemi; John Barranger; Ernest Beutler; Joel Charrow; Gregory A Grabowski; Carla E M Hollak; Paige Kaplan; Henry Mankin; Pramod Mistry; Barry E Rosenbloom; Stephan vom Dahl; Ari Zimran **Prevalence of type 1 Gaucher disease in the United States.** Archives of internal medicine 2008;168(3):326-7; author reply 327-8.

**2008:** Gudrun Mannack; Dirk Graf; Markus M Donner; Lisa Richter; Boris Gorg; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger; Freimut Schliess **Taurolithocholic acid-3 sulfate impairs insulin signaling in cultured rat hepatocytes and perfused rat liver.** Cellular physiology and biochemistry : international journal of experimental cellular physiology, biochemistry, and pharmacology 2008;21(1-3):137-50.

**2007:** Antje Gohla; Karinna Klement; Roland P Piekorz; Katja Pexa; Stephan vom Dahl; Karsten Spicher; Vladyslav Dreval; Dieter Häussinger; Lutz Birnbaumer; Bernd Nürnberg **An obligatory requirement for the heterotrimeric G protein Gi3 in the autophagic action of insulin in the liver.** Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 2007;104(8):3003-8.

**2007:** Joerg Schmitz; Ludger W Poll; Stephan vom Dahl **Therapy of adult Gaucher disease.** Haematologica 2007;92(2):148-52.

**2007:** Stephan Becker; Roland Reinehr; Dirk Graf; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Hydrophobic bile salts induce hepatocyte shrinkage via NADPH oxidase activation.** Cellular physiology and biochemistry : international journal of experimental cellular physiology, biochemistry, and pharmacology 2007;19(1-4):89-98.

**2007:** Carla E M Hollak; Maaïke de Fost; Johannes aerts; Stephan vom Dahl **Low-dose versus high-dose therapy for Gaucher disease: Goals and markers.** Blood 2007;109(1):387; author reply 387-8.

**2006:** Maaïke de Fost; Carla E M Hollak; Johanna E M Groener; Johannes aerts; Mario Maas; Ludger W Poll; Maaïke G Wiersma; Dieter Häussinger; Sarah Brett; Nicole Brill; Stephan vom Dahl **Superior effects of high-dose enzyme replacement therapy in type 1 Gaucher disease on bone marrow involvement and chitotriosidase levels: a 2-center retrospective analysis.** Blood 2006;108(3):830-5.

**2006:** Tanja Prick; Michael Thumm; Dieter Häussinger; Stephan vom Dahl **Deletion of HOG1 leads to Osmosensitivity in starvation-induced, but not rapamycin-dependent Atg8 degradation and proteolysis: further evidence for different regulatory mechanisms in yeast autophagy.** Autophagy 2006;2(3):241-3.

**2006:** Stephan vom Dahl; Ludger W Poll; Maja Di Rocco; Giovanni Ciana; Carmencita Denes; Giuliano Mariani; Mario Maas **Evidence-based recommendations for monitoring bone disease and the response to enzyme replacement therapy in Gaucher patients.** Current medical research and opinion 2006;22(6):1045-64.

**2006:** Freimut Schliess; L Richter; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Cell hydration and mTOR-dependent signalling.** Acta physiologica (Oxford, England) 2006;187(1-2):223-9.

**2006:** Mathias Plauth; E Cabré; O Riggio; M Assis-Camilo; Matthias Pirlich; Jens Kondrup; P Ferenci; E Holm; Stephan vom Dahl; M J Müller; W Nolte **ESPEN Guidelines on Enteral Nutrition: Liver disease.** Clinical nutrition (Edinburgh, Scotland) 2006;25(2):285-94.

**2006:** Tanja Prick; Michael Thumm; Karl Köhrer; Dieter Häussinger; Stephan vom Dahl **In yeast, loss of Hog1 leads to osmosensitivity of autophagy.** The Biochemical journal 2006;394(Pt 1):153-61.

**2006:** Maaïke de Fost; Stephan vom Dahl; G J Weverling; Nicole Brill; S Brett; Dieter Häussinger; Carla E M Hollak **Increased incidence of cancer in adult Gaucher disease in Western Europe.** Blood cells, molecules & diseases 2006;36(1):53-8.

**2004:** Mathias Cohnen; Christoph Vogt; Andreas Beck; Kjell Andersen; Wolfram Heinen; Stephan vom Dahl;

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Volker Aurich; Dieter Häussinger; Ulrich Moedder **Feasibility of MDCT Colonography in ultra-low-dose technique in the detection of colorectal lesions: comparison with high-resolution video colonoscopy.** AJR. American journal of roentgenology 2004;183(5):1355-9.

**2004:** Neal J Weinreb; Mario C Aggio; Hans Andersson; Generoso Andria; Joel Charrow; Joe T R Clarke; Anders Erikson; Pilar Giraldo; Jack Goldblatt; Carla E M Hollak; Hiroyuki Ida; Paige Kaplan; Edwin H Kolodny; Pramod Mistry; Gregory M Pastores; Ricardo Pires; AINU Prakash-Cheng; AINU Prakesh-Cheng; Barry E Rosenbloom; C Ronald Scott; Elisa Sobreira; Anna Tytki-Szymańska; Ashok Vellodi; Stephan vom Dahl; Rebecca S Wappner; Ari Zimran **Gaucher disease type 1: revised recommendations on evaluations and monitoring for adult patients.** Seminars in hematology 2004;41(4 Suppl 5):15-22.

**2004:** Christoph Vogt; Mathias Cohnen; Andreas Beck; Stephan vom Dahl; Volker Aurich; Ulrich Mödder; Dieter Häussinger **Detection of colorectal polyps by multislice CT colonography with ultra-low-dose technique: comparison with high-resolution videocolonoscopy.** Gastrointestinal endoscopy 2004;60(2):201-9.

**2004:** Freimut Schliess; Regina Reissmann; Roland Reinehr; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Involvement of integrins and Src in insulin signaling toward autophagic proteolysis in rat liver.** The Journal of biological chemistry 2004;279(20):21294-301.

**2004:** Ralf Kubitz; Nirmalendu Saha; Thomas Kühlkamp; Supiya Dutta; Stephan vom Dahl; Matthias Wettstein; Dieter Häussinger **Ca<sup>2+</sup>-dependent protein kinase C isoforms induce cholestasis in rat liver.** The Journal of biological chemistry 2004;279(11):10323-30.

**2003:** Stephan vom Dahl; Freimut Schliess; Regina Reissmann; Boris Görg; Oliver Weiergräber; Mariana Kocalkova; Frank Dombrowski; Dieter Häussinger **Involvement of integrins in osmosensing and signaling toward autophagic proteolysis in rat liver.** The Journal of biological chemistry 2003;278(29):27088-95.

**2003:** Dieter Häussinger; Anna Kordelia Kurz; Matthias Wettstein; Dirk Graf; Stephan vom Dahl; Freimut Schliess **Involvement of integrins and Src in tauroursodeoxycholate-induced and swelling-induced choleresis.** Gastroenterology 2003;124(5):1476-87.

**2003:** Timothy M Cox; Johannes Aerts; Generoso Andria; Michael Beck; N Belmatoug; Bruno Bembi; R Chertkoff; Stephan vom Dahl; Deborah Elstein; Anders Erikson; M Giral; Rene Heitner; Carla E M Hollak; Martin Hrebicek; S Lewis; Atul Mehta; Gregory M Pastores; Arndt Rolfs; M. Clara Sá-Miranda; Ari Zimran **The role of the iminosugar N-butyldeoxynojirimycin (miglustat) in the management of type I (non-neuronopathic) Gaucher disease: a position statement.** Journal of inherited metabolic disease 2003;26(6):513-26.

**2002:** Freimut Schliess; Christine Schäfer; Stephan vom Dahl; Richard Fischer; Mohammad Reza Lordnejad; Dieter Häussinger **Expression and regulation of the Na<sup>+</sup>/K<sup>+</sup>/2Cl<sup>-</sup> cotransporter NKCC1 in rat liver and human HuH-7 hepatoma cells.** Archives of biochemistry and biophysics 2002;401(2):187-97.

**2002:** Ludger W Poll; Jens-Albrecht Koch; Reinhart Willers; Johannes Aerts; Axel Scherer; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder; Stephan vom Dahl **Correlation of bone marrow response with hematological, biochemical, and visceral responses to enzyme replacement therapy of nonneuronopathic (type 1) Gaucher disease in 30 adult patients.** Blood cells, molecules & diseases 2002;28(2):209-20.

**2001:** Ludger W Poll; Stephan vom Dahl; Jens-Albrecht Koch; D Börner; Reinhart Willers; Mathias Cohnen; Gregor Jung; Axel Scherer; Claus Niederau; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder **[Gaucher disease: MR evaluation of bone marrow features during treatment with enzyme replacement].** RöFo : Fortschritte auf dem Gebiete der Röntgenstrahlen und der Nuklearmedizin 2001;173(10):931-7.

**2001:** Ludger W Poll; Jens-Albrecht Koch; Stephan vom Dahl; Reinhart Willers; Axel Scherer; D Boerner; Claus Niederau; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder **Magnetic resonance imaging of bone marrow changes in Gaucher disease during enzyme replacement therapy: first German long-term results.** Skeletal radiology 2001;30(9):496-503.

**2001:** Anna Kordelia Kurz; Dirk Graf; M Schmitt; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Tauroursodesoxycholate-induced choleresis involves p38(MAPK) activation and translocation of the bile salt export pump in rats.** Gastroenterology 2001;121(2):407-19.

**2001:** Stephan vom Dahl; Ludger W Poll; D Häussinger **Clinical monitoring after cessation of enzyme replacement therapy in M. Gaucher.** British journal of haematology 2001;113(4):1084-7.

**2001:** Stephan vom Dahl; Gerald Kircheis; Dieter Häussinger **Hepatic encephalopathy as a complication of liver disease.** World journal of gastroenterology : WJG 2001;7(2):152-6.

**2001:** Stephan vom Dahl; Frank Dombrowski; Marcus Schmitt; Freimut Schliess; Ulrich Pfeifer; Dieter Häussinger **Cell hydration controls autophagosome formation in rat liver in a microtubule-dependent way**

**downstream from p38MAPK activation.** The Biochemical journal 2001;354(Pt 1):31-6.

**2001:** C Niederau; Arndt Rolfs; Stephan vom Dahl; D Häussinger; Ludger W Poll; Eugen Mengel; M Beck **[Diagnosis and therapy of Gaucher disease. Current recommendations of German therapy centers in the year 2000].** Medizinische Klinik (Munich, Germany : 1983) 2001;96(1):32-9.

**2001:** Stephan vom Dahl; Freimut Schliess; Dirk Graf; Dieter Häussinger **Role of p38(MAPK) in cell volume regulation of perfused rat liver.** Cellular physiology and biochemistry : international journal of experimental cellular physiology, biochemistry, and pharmacology 2001;11(6):285-94.

**2000:** Dieter Häussinger; Gerald Kircheis; R Fischer; Freimut Schliess; Stephan vom Dahl **Hepatic encephalopathy in chronic liver disease: a clinical manifestation of astrocyte swelling and low-grade cerebral edema?** Journal of hepatology 2000;32(6):1035-8.

**2000:** Marcus Schmitt; Ralf Kubitz; Matthias Wettstein; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Retrieval of the mrp2 gene encoded conjugate export pump from the canalicular membrane contributes to cholestasis induced by tert-butyl hydroperoxide and chloro-dinitrobenzene.** Biological chemistry 2000;381(5-6):487-95.

**2000:** Ludger W Poll; Jens-Albrecht Koch; Stephan vom Dahl; M Sarbia; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder **Gaucher disease of the spleen: CT and MR findings.** Abdominal imaging 2000;25(3):286-9.

**2000:** Stephan vom Dahl; Irmhild Mönnighoff; Dieter Häussinger **Decrease of plasma taurine in Gaucher disease and its sustained correction during enzyme replacement therapy.** Amino acids 2000;19(3-4):585-92.

**2000:** Ludger W Poll; Jens-Albrecht Koch; Stephan vom Dahl; E Loxtermann; M Sarbia; Claus Niederau; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder **Extrasosseous manifestation of Gaucher's disease type I: MR and histological appearance.** European radiology 2000;10(10):1660-3.

**2000:** Ludger W Poll; Jens-Albrecht Koch; Stephan vom Dahl; M Sarbia; Claus Niederau; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder **Type I gaucher disease: extrasosseous extension of skeletal disease.** Skeletal radiology 2000;29(1):15-21.

**1999:** Stephan vom Dahl; Freimut Schliess; D Häussinger **[Significance of cellular hydration for cellular function].** Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin, Schmerztherapie : AINS 1999;34(12):769-73.

**1999:** Stephan vom Dahl; Klaus Harzer; Arndt Rolfs; B Albrecht; Claus Niederau; Christoph Vogt; Sonja van Weely; Johannes aerts; G Müller; Dieter Häussinger **Hepatosplenomegalic lipidosis: what unless Gaucher? Adult cholesteryl ester storage disease (CESD) with anemia, mesenteric lipodystrophy, increased plasma chitotriosidase activity and a homozygous lysosomal acid lipase -1 exon 8 splice junction mutation.** Journal of hepatology 1999;31(4):741-6.

**1999:** Dieter Häussinger; Freimut Schliess; Frank Dombrowski; Stephan vom Dahl **Involvement of p38MAPK in the regulation of proteolysis by liver cell hydration.** Gastroenterology 1999;116(4):921-35.

**1999:** Stephan vom Dahl; Johannes Bode; Roland Reinehr; Irmhild Mönnighoff; Ralf Kubitz; Dieter Häussinger **Release of osmolytes from perfused rat liver on perivascular nerve stimulation: alpha-adrenergic control of osmolyte efflux from parenchymal and nonparenchymal liver cells.** Hepatology (Baltimore, Md.) 1999;29(1):195-204.

**1998:** K Dann; Christoph Althaus; AJ Kersten; Stephan vom Dahl; Rainer Sundmacher **[Uveitis masquerade syndrome in Gaucher disease. Causal treatment by alglucerase substitution therapy].** Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde 1998;213(6):358-61.

**1998:** Ludger W Poll; Jens-Albrecht Koch; Stephan vom Dahl; Claus Niederau; M Sarbia; Dieter Häussinger; Ulrich Mödder **[Epigastric "Gaucher cell pseudotumor": image morphological and histological characteristics].** RöFo : Fortschritte auf dem Gebiete der Röntgenstrahlen und der Nuklearmedizin 1998;169(6):669-72.

**1998:** Stephan vom Dahl; C Niederau; D Häussinger **Loss of vision in Gaucher's disease and its reversal by enzyme-replacement therapy.** The New England journal of medicine 1998;338(20):1471-2.

**1998:** Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Bumetanide-sensitive cell swelling mediates the inhibitory effect of ethanol on proteolysis in rat liver.** Gastroenterology 1998;114(5):1046-53.

**1998:** Claus Niederau; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **First long-term results of imiglucerase therapy of type 1 Gaucher disease.** European journal of medical research 1998;3(1-2):25-30.

**1997:** Freimut Schliess; Anna Kordelia Kurz; Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Mitogen-activated protein kinases mediate the stimulation of bile acid secretion by tauroursodeoxycholate in rat liver.** Gastroenterology 1997;113(4):1306-14.

**1997:** Dieter Häussinger; Freimut Schliess; Ulrich Warskulat; Stephan vom Dahl **Liver cell hydration.** Cell biology and toxicology 1997;13(4-5):275-87.

Titolo

Responsabile della redazione

S. Bracci

Data compilazione

10/06/2012

- 1997:** Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Evidence for a phloretin-sensitive glycerol transport mechanism in the perfused rat liver.** The American journal of physiology 1997;272(3 Pt 1):G563-74.
- 1997:** Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Experimental methods in hepatology. Guidelines of the German Association for the Study of the Liver (GASL). Liver perfusion--technique and applications.** Zeitschrift für Gastroenterologie 1997;35(3):221-6.
- 1997:** Dieter Häussinger; Matthias Wettstein; U Warkulat; Stephan vom Dahl; B Noé; Freimut Schliess **Cell volume signalling, osmolytes and liver function.** Digestion 1997;58 Suppl 1():21-3.
- 1996:** Stephan vom Dahl; D Häussinger **Nutritional state and the swelling-induced inhibition of proteolysis in perfused rat liver.** The Journal of nutrition 1996;126(2):395-402.
- 1996:** Stephan vom Dahl; Dieter Häussinger **Characterization of phloretin-sensitive urea export from the perfused rat liver.** Biological chemistry Hoppe-Seyler 1996;377(1):25-37.
- 1995:** Stephan vom Dahl; D Häussinger **Cell hydration and proteolysis control in liver.** The Biochemical journal 1995;312 ( Pt 3):988-9.
- 1995:** Stephan vom Dahl; B Stoll; W Gerok; D Häussinger **Inhibition of proteolysis by cell swelling in the liver requires intact microtubular structures.** The Biochemical journal 1995;308 ( Pt 2):529-36.
- 1994:** D Häussinger; Jörg Laubenberger; Stephan vom Dahl; Thomas Ernst; S Bayer; M Langer; W Gerok; J Hennig **Proton magnetic resonance spectroscopy studies on human brain myo-inositol in hypo-osmolarity and hepatic encephalopathy.** Gastroenterology 1994;107(5):1475-80.
- 1994:** C Hallbrucker; Stephan vom Dahl; Markus Ritter; Florian Lang; D Häussinger **Effects of urea on K<sup>+</sup> fluxes and cell volume in perfused rat liver.** Pflügers Archiv : European journal of physiology 1994;428(5-6):552-60.
- 1994:** GL Busch; R Schreiber; PC Dartsch; Harald Völkl; Stephan vom Dahl; D Häussinger; Florian Lang **Involvement of microtubules in the link between cell volume and pH of acidic cellular compartments in rat and human hepatocytes.** Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 1994;91(19):9165-9.
- 1994:** D Häussinger; W Newsome; Stephan vom Dahl; B Stoll; B Noe; R Schreiber; Matthias Wettstein; Florian Lang **Control of liver cell function by the hydration state.** Biochemical Society transactions 1994;22(2):497-502.
- 1994:** D Häussinger; B Stoll; Stephan vom Dahl; Panayiotis A Theodoropoulos; E Markogiannakis; Achille Gravanis; F Lang; Christos Stournaras **Effect of hepatocyte swelling on microtubule stability and tubulin mRNA levels.** Biochemistry and cell biology = Biochimie et biologie cellulaire 1994;72(1-2):12-9.
- 1993:** N Saha; R Schreiber; Stephan vom Dahl; F Lang; W Gerok; D Häussinger **Endogenous hydroperoxide formation, cell volume and cellular K<sup>+</sup> balance in perfused rat liver.** The Biochemical journal 1993;296 ( Pt 3):701-7.
- 1991:** Stephan vom Dahl; C Hallbrucker; Florian Lang; D Häussinger **Regulation of cell volume in the perfused rat liver by hormones.** The Biochemical journal 1991;280 ( Pt 1):105-9.
- 1991:** Stephan vom Dahl; C Hallbrucker; Florian Lang; W Gerok; D Häussinger **Regulation of liver cell volume and proteolysis by glucagon and insulin.** The Biochemical journal 1991;278 ( Pt 3):771-7.
- 1991:** C Hallbrucker; Stephan vom Dahl; Florian Lang; W Gerok; D Häussinger **Inhibition of hepatic proteolysis by insulin. Role of hormone-induced alterations of the cellular K<sup>+</sup> balance.** European journal of biochemistry / FEBS 1991;199(2):467-74.
- 1991:** Stephan vom Dahl; C Hallbrucker; Florian Lang; W Gerok; D Häussinger **A non-invasive technique for cell volume determination in perfused rat liver.** Biological chemistry Hoppe-Seyler 1991;372(6):411-8.
- 1991:** C Hallbrucker; Stephan vom Dahl; Florian Lang; W Gerok; D Häussinger **Modification of liver cell volume by insulin and glucagon.** Pflügers Archiv : European journal of physiology 1991;418(5):519-21.
- 1991:** Stephan vom Dahl; C Hallbrucker; Florian Lang; D Häussinger **Role of eicosanoids, inositol phosphates and extracellular Ca<sup>2+</sup> in cell-volume regulation of rat liver.** European journal of biochemistry / FEBS 1991;198(1):73-83.
- 1991:** D Häussinger; C Hallbrucker; Stephan vom Dahl; S Decker; U Schweizer; Florian Lang; W Gerok **Cell volume is a major determinant of proteolysis control in liver.** FEBS letters 1991;283(1):70-2.
- 1991:** C Hallbrucker; Stephan vom Dahl; Florian Lang; D Häussinger **Control of hepatic proteolysis by amino acids. The role of cell volume.** European journal of biochemistry / FEBS 1991;197(3):717-24.
- 1991:** T Akerboom; I Schneider; Stephan vom Dahl; Helmut Sies **Cholestasis and changes of portal pressure caused by chlorpromazine in the perfused rat liver.** Hepatology (Baltimore, Md.) 1991;13(2):216-21.
- 1991:** C Hallbrucker; Stephan vom Dahl; Florian Lang; D Häussinger **Interactions between cell volume and**

Titolo

Responsabile della redazione

S. Bracci

Data compilazione

10/06/2012

**hepatic nitrogen metabolism.** Contributions to nephrology 1991;92():175-81.

**1990:** D Häussinger; C Hallbrucker; **Stephan vom Dahl; Florian Lang; W Gerok Cell swelling inhibits proteolysis in perfused rat liver.** The Biochemical journal 1990;272(1):239-42.

**1990:** Stephan vom Dahl; Matthias Wettstein; W Gerok; D Häussinger **Stimulation of release of prostaglandin D2 and thromboxane B2 from perfused rat liver by extracellular adenosine.** The Biochemical journal 1990;270(1):39-44.

**1990:** Matthias Wettstein; Stephan vom Dahl; F Lang; W Gerok; D Häussinger **Cell volume regulatory responses of isolated perfused rat liver. The effect of amino acids.** Biological chemistry Hoppe-Seyler 1990;371(6):493-501.

**1988:** C A Hansen; Stephan vom Dahl; B Huddell; JR Williamson **Characterization of inositol 1,3,4-trisphosphate phosphorylation in rat liver.** FEBS letters 1988;236(1):53-6.

**1988:** Stephan vom Dahl; P Graf; Helmut Sies **Hepatic inositol release upon hormonal stimulation of perfused rat liver.** The Biochemical journal 1988;251(3):843-8.

**1987:** P Graf; Stephan vom Dahl; H Sies **Sustained oscillations in extracellular calcium concentrations upon hormonal stimulation of perfused rat liver.** The Biochemical journal 1987;241(3):933-6.