

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

PROGRAMMA

Con il Patrocinio di



Le malattie da accumulo lisosomiale (LSD): tra clinica e sanità pubblica

Auditorium San Antonio – Città di Castello PG

27-28 maggio 2011

TARGET

medici di sanità pubblica, pediatri, neurologi, nefrologi, medicina interna, cardiologi, pediatri di libera scelta e medici di medicina generale.

MODALITÀ DI EROGAZIONE: residenziale

RESPONSABILI DI PROGETTO

Coordinatore scientifico: Dr Silvio Pasqui, Dr Corrado Rossetti
Segreteria Scientifica: Dr R. Bacchetta
Dr L. Bassini

IL RAZIONALE DEL TEMA

Le malattie da accumulo lisosomiale sono un gruppo di circa 40 malattie causate da un'alterazione di una qualunque delle funzioni dei lisosomi (organuli deputati alla degradazione e al riciclo dei materiali prodotti dal metabolismo cellulare) e in particolare da carenza o malfunzionamento degli enzimi responsabili delle loro attività.

Le alterazioni comportano un accumulo all'interno dei lisosomi stessi di materiali che non vengono degradati; questo, a sua volta, comporta danno cellulare e ai tessuti.

Si tratta di malattie sistemiche, che possono interessare più organi e le manifestazioni cliniche più tipiche sono: ingrossamento del fegato e della milza, interessamento del sistema nervoso centrale, con perdita progressiva di funzioni neurologiche, alterazioni degli occhi, del cuore e della muscolatura.

L'età d'esordio è variabile, ma in genere pediatrica.

Tali malattie pongono come criticità l'equità d'accesso per i pazienti, la difficoltà delle strutture periferiche nella loro individuazione clinica e l'alto costo delle terapie ad esse correlate; inoltre si pone un problema di sanità pubblica nella individuazione di appropriate linee guida per gli screening neonatologici.

La prospettiva degli ultimi anni è quella di poter curare una buona parte dei pazienti e di modificare così la storia naturale della malattia.

GLI OBIETTIVI DEL PROGETTO FORMATIVO

La terapia, per essere efficace, deve essere intrapresa il più precocemente possibile ed è dunque necessario che il paziente sia identificato all'esordio dei primi sintomi e sia inviato al più presto al centro di riferimento.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

E' utile perciò diffondere le informazioni sulle vaste possibilità di cura attuali, per ottenere un impegno massimo nella ricerca della diagnosi e per garantire al paziente il migliore e più veloce percorso diagnostico-terapeutico.

Obiettivi Specifici:

Acquisire conoscenze scientifiche, diagnostiche e terapeutiche in questo settore. In particolare verranno illustrati i più recenti risultati della ricerca sulla diagnosi precoce, patofisiologia e terapia delle malattie lisosomiali che hanno permesso di perfezionare i metodi di diagnosi e cura e di sviluppare la prevenzione secondaria

NUMERO MASSIMO PARTECIPANTI ACCREDITABILI

200 medici di sanità pubblica, pediatri, neurologi, nefrologi, medicina interna, cardiologi, pediatri di libera scelta e medici di medicina generale.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

PROGRAMMA

Con il Patrocinio di



Le malattie da accumulo lisosomiale (LSD): tra clinica e sanità pubblica

Auditorium San Antonio – Città di Castello PG
27-28 maggio 2011

venerdì 27 maggio 2011

13.30 Registrazione partecipanti

13.45 Saluti delle autorità
Catuscia Marini • Presidente Regione Umbria
Luciano Bacchetta • Sindaco Città di Castello
Emilio Duca • Direttore Salute e Coesione Sociale,
Società della Conoscenza, Regione Umbria
Andrea Casciari • Direttore Generale ASL 1 Città di Castello

I sessione: Le strategie di sanità pubblica *Moderatori:* Prof. V. Mastrandrea (Perugia) Dr. A. Perelli (Perugia)

- 14.00 La rete materno-infantile in Umbria - Prof. G. Castellucci (Perugia)
- 14.30 La rete delle malattie rare in Umbria - Dr. M. Catanelli (Perugia)
- 15.00 La rete delle malattie rare del sangue e degli organi ematopoietici in Umbria - Prof. G. Agnelli (Perugia)
- 15.30 La rete delle malattie rare in Liguria - Dr.ssa M. Di Rocco (Genova)
- 16.00 La rete delle malattie rare in Friuli Venezia Giulia - Dr. B. Bembi (Udine)
- 16.30 La rete delle malattie rare in Italia: confronto - e discussione fra le diverse esperienze
- 17.30 L'organizzazione degli screening nella Asl 1 - Dr. D. Felicioni (Città di Castello)
- 18.00 Screening neonatale delle LSD nella Asl 1 - Prof. T. Beccari (Perugia)
- 18.15 Tavola rotonda: quale strategia per gli screening neonatologici?
Intervengono: Direttori sanitari delle Asl e delle Aziende Ospedaliere della Regione Umbria, Dr.ssa D. Giaimo (Perugia), Dr. M. Catanelli (Perugia), Dr. A. Comodi (Città di Castello), Dr. B. Bembi (Udine), Dr.ssa M. Di Rocco (Genova)
- 19.30 Discussione interattiva: gli esperti rispondono
- 20.00 Chiusura dei lavori

II sessione: La Malattia di Gaucher *Moderatori:* Prof. M. Furbetta (Perugia) Prof. P. Filipponi (Umbertide)

- 09.00 Clinica della Malattia di Gaucher - Dr.ssa M. Di Rocco (Genova)
- 09.30 La compromissione ossea nella Malattia di Gaucher - Dr. G. Ciana (Udine)
- 10.00 La compromissione neurologica nella Malattia di Gaucher - Dr. E. Mengel (University of Mainz,

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Germania)
 10.30 Discussione
 10.45 Coffee break

III sessione: La Malattia di Pompe e le MPS

Moderatori: Dr. P. Parise (Gubbio-Gualdo Tadino) Dr. S. Bravi (Città di Castello)

- 11.00 Clinica della Malattia di Pompe - Dr. B. Bembi (Udine)
 11.50 Clinica delle MPS - Dr.ssa R. Parini (Milano)
 12.30 Discussione interattiva: gli esperti rispondono

13.15 Lunch

IV sessione: La Malattia di Fabry e la diagnostica di laboratorio nelle LSD

Moderatori: Dr. A. Nicasi (Città di Castello) Dr. A. Leveque (Città di Castello) Dr. S. Ricci (Città di Castello)

- 14.30 Clinica della Malattia di Fabry - Dr.ssa M. Di Rocco (Genova)
 15.15 La diagnostica di laboratorio nelle LSD - Dr. A. Morrone (Firenze)
 16.00 Interventi preordinati su casi clinici
 17.30 Discussione interattiva: gli esperti rispondono

- 18.00 Test ECM
 18.30 Chiusura dei lavori

ABSTRACT

EFFETTI A LUNGO TERMINE DELLA TERAPIA ENZIMATICO-SOSTITUTIVA SULLA DENSITA' MINERALE OSSEA IN UNA COORTE PEDIATRICA DI PAZIENTI AFFETTI DA GAUCHER DI TIPO 1

G.CIANA, MD,

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare , Azienda Ospedaliero-Universitaria "S.Maria della Misericordia", UDINE, ITALY

Obiettivo: valutare l'efficacia a lungo termine della terapia enzimatico sostitutiva (ERT) nella correzione della mineralizzazione ossea in una coorte pediatrica di pazienti affetti da Gaucher di tipo 1 (GD1).

Disegno dello studio: a diciotto pazienti pediatrici GD1 è stato somministrato l'enzima ricombinante ogni due settimane per un periodo da 4 a 17 anni. Il dosaggio enzimatico variava da 20 a 60 U/kg. La densità minerale ossea (BMD) nella zona lombare è stata regolarmente valutata mediante densitometria assiale a raggi X (DEXA).

Risultati: valori iniziali patologici (Z-score ≤ -2) sono stati rilevati in 7/18 pazienti (38.8%). Dopo 2 anni di ERT, un significativo miglioramento nei valori di Z-score è stato osservato nell'intero gruppo ($p=0.02$) ed al termine del periodo di follow-up, lo Z-score ha raggiunto il range normale in tutti i pazienti, tranne in 2 fratelli sottoposti a splenotomia.

Tutti i pazienti che avevano iniziato la ERT prima della pubertà mostravano crescita e BMD normali all'inizio del periodo di studio e mantenevano parametri stabili durante il follow-up. Cinque dei 9 pazienti che avevano iniziato la ERT durante la pubertà mostravano un ritardo nella crescita, ma i parametri si sono normalizzati durante la terapia.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Dieci pazienti hanno raggiunto l'età adulta durante lo studio, e 6 hanno raggiunto l'età del picco di mineralizzazione ossea (25 anni). Sono stati rilevati valori di BMD normali in tutti i pazienti al termine del follow-up, tranne che nei 2 fratelli sottoposti a splenotomia

Conclusioni: i dati ottenuti mostrano un significativo miglioramento della mineralizzazione ossea dopo terapia enzimatico-sostitutiva a lungo termine, con normalizzazione dei valori di BMD in 5 su 7 pazienti che presentavano un iniziale Z-score patologico.

Finale: I valori di BMD ottenuti sono correlati alla precocità di inizio della ERT (prima o durante la pubertà).

CLINICA DELLA MALATTIA DI GAUCHER

Maja Di Rocco

La malattia di Gaucher è una malattia lisosomiale la cui prevalenza è calcolata intorno a 1:60.000. Il difetto enzimatico di glucocerebrosidasi determina l'accumulo di substrato non degradato nei macrofagi, che infiltrano milza, fegato, midollo, osso, polmone e sistema nervoso centrale.

Come conseguenza del difetto le persone con malattia di Gaucher presentano visceromegalia, alterazioni dell'osso (osteoporosi, fratture patologiche, osteonecrosi, infarti midollari), alterazioni ematologiche (anemia, trombocitopenia) e, in alcuni casi, pneumopatia interstiziale e patologia neurologica.

Sulla base dei sintomi e del decorso clinico si identificano 3 forme: Tipo I, cronica, non euronopatica, Tipo II acuta infantile, neuronopatica e Tipo III subacuta neuronopatica.

La malattia di Gaucher è stata la prima malattia lisosomiale ed una delle prime malattie rare per la quale si è resa disponibile una terapia specifica. Da circa 15 anni è infatti possibile la terapia enzimatica sostitutiva. Questa terapia ha permesso di cambiare radicalmente la qualità della vita delle persone affette dalla malattia di Gaucher risolvendo i sintomi viscerali, le alterazioni ematologiche e scheletriche. Il problema del trattamento rimane tuttavia ancora aperto nei casi di compromissione neurologica, dal momento che l'enzima somministrato endovena non passa la barriera ematoencefalica.

Oltre alla terapia enzimatica sostitutiva, che deve essere somministrata endovena, è disponibile una terapia orale con farmaci che inibiscono la sintesi del substrato.

LA DIAGNOSI PRECOCE DELLE MUCOPOLISACCARIDOSI (MPS)

R.Parini, U.O.S. "malattie metaboliche rare" Clinica Pediatrica, Ospedale S.Gerardo, Monza

Le mucopolisaccaridosi (MPS) sono malattie geneticamente trasmesse caratterizzate da una alterata degradazione dei glicosaminoglicani (GAG). L'accumulo di GAG, direttamente o attraverso l'attivazione di citochine infiammatorie, determina alterazioni strutturali di molti organi e tessuti tra i quali ossa, cartilagini, tessuto cardiaco, valvole cardiache, occhio, apparato respiratorio, sistema nervoso centrale e periferico. L'eterogeneità clinica di queste malattie è molto ampia, con i casi più gravi che esordiscono nel primo anno di vita con segni e sintomi evidenti, ritardo mentale ed exitus precoce e casi attenuati con normale capacità cognitiva e sopravvivenza prolungata, diagnosticabili in età più avanzata. La diagnosi precoce è di cruciale importanza, in quanto, per alcune almeno di queste malattie, vi è la disponibilità di opzioni terapeutiche (enzima sostitutivo nell'MPS I, II e VI; trapianto di cellule staminali nell'MPS I, a manifestazione grave) tanto più efficaci quanto prima vengano messe in atto. Il quadro clinico è multisistemico e progressivo. I segni e sintomi più comuni sono tratti caratteristici del volto, macroglossia, organomegalia, ingombro delle alte vie respiratorie per ipertrofia delle mucose ed adeno-tonsillare con apnee notturne e frequenti infezioni delle vie aeree superiori, cardiomiopatia e alterazioni valvolari, ernie ombelicali e inguinali, opacità corneali, deficit uditivo sia trasmissivo che neurosensoriale, disostosi multipla, sindrome del tunnel carpale, rigidità articolari, ritardo mentale nel 50% dei casi circa, idrocefalo. È quasi sempre presente anche un deficit staturale importante che si manifesta alcuni anni dopo l'esordio dei primi sintomi.

Spesso questi pazienti prima di arrivare ad una diagnosi sono visti da più specialisti per l'interessamento di diversi organi e apparati: il neuropsichiatra, il cardiologo, l'oculista, l'ortopedico, l'otorinolaringoiatra sono i professionisti più frequentemente consultati prima di giungere ad una diagnosi che spieghi nel complesso la

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

sintomatologia. Dai dati del MPS I Registry risulta che la maggior parte dei pazienti presenta i primi sintomi in epoca precoce (mediana 0.8 anni, range 0-33.8 anni) e la diagnosi è posta a una età mediana di 1.3 anni, con un range da 0 a 54 anni: tale ampia distribuzione è da imputarsi alla grande variabilità clinica della malattia. Per la MPS II, uno studio recente italiano su 24 pazienti affetti prevalentemente dalla forma grave, ha identificato un ritardo diagnostico da 0 a 3,8 anni (da registro Hunter Outcome Survey). Certamente questi pazienti sono ora riconosciuti più precocemente che in passato, ma, soprattutto per le forme attenuate, il ritardo diagnostico è cospicuo. Ciò è probabilmente dovuto al fatto che nelle forme attenuate inizialmente è interessato apparentemente un solo organo ed il paziente è valutato solo dallo specialista del ramo. In realtà una valutazione clinica accurata potrebbe anche in questi casi mettere in evidenza un interessamento subclinico di altri organi o tessuti. Per quanto riguarda le forme più gravi inoltre, è vero che il tempo che intercorre tra esordio dei sintomi e diagnosi appare più contenuto, ma va tenuto presente che in questi casi, soprattutto se è disponibile l'opzione del trapianto di cellule staminali, come per la MPS I, anche pochi mesi di ritardo possono essere cruciali e cambiare la prognosi del paziente. Il bambino MPS all'esordio ha spesso segni e sintomi che sono presenti anche in altri bambini peraltro sani, come frequenti infezioni delle alte vie respiratorie, ernia ombelicale ed inguinale, lussazione dell'anca, ginocchio valgo. E' la loro precocità o gravità, o la concomitanza di tutti questi sintomi, eventualmente associati a modesti dismorfismi facciali, che possono indirizzare il medico al sospetto diagnostico precoce che permette un tempestivo accesso alle cure e una conseguente migliore prognosi per questi pazienti.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

CURRICULUM VITAE

GIANCARLO AGNELLI

Giancarlo Agnelli è Professore Ordinario in Medicina Interna e Direttore del Dipartimento di Medicina Interna dell'Università di Perugia. Giancarlo Agnelli è Direttore della Struttura Complessa di Medicina Interna e Vascolare - Stroke Unit presso l'Ospedale S. Maria della Misericordia di Perugia.

Il professor Agnelli è stato membro della V^a, VI^a, VII^a e VIII^a Conferenza sulla Terapia antitrombotica dell' American College of Chest Physicians.

E' membro del Comitato Etico Regionale delle aziende sanitarie della Regione dell'Umbria.

Il Professor Agnelli è membro dell' Editorial Board delle seguenti Riviste: Thrombosis Research, Haemostasis, Italian Heart Journal, Acta Cardiologica and Trends in Medicine. E' revisore delle seguenti riviste: New England Journal of Medicine, Lancet, Circulation, Blood, Cardiovascular Research, Journal of Thrombosis and Haemostasis, Thrombosis and Haemostasis and Journal of the American College of Cardiology.

Il Prof. Agnelli è autore di oltre 300 pubblicazioni in peer-reviewed journals (www.pubmed.com)

Prof. Giancarlo Agnelli



(Autorizzo il trattamento dei miei dati sensibili ai sensi del D.LGs 196/03)

TOMMASO BECCARI

Data e luogo di nascita 25.5.1954- Città di Castello (Pg)

1983

Laurea in Scienze Biologiche Università di Perugia. Votazione 110/110 e lode e dignità di stampa.

1983-1984

Tirocinio pratico per Biologi D.P.R. 980/82 presso l'Ist. Interf. Chim. Biol. Università di Perugia

1985-1989

Dottorato di Ricerca in Biochimica presso il Dipartimento di Medicina Sperimentale e Scienze Biochimiche

1990

Dottore di ricerca in Biochimica

1995-2003

Ricercatore Settore Scientifico Disciplinare BIO/10, Facoltà di Farmacia, presso il Dipartimento di Scienze Biochimiche e Biotecnologie Molecolari, Università degli Studi di Perugia.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

2003

Professore Associato Settore Scientifico Disciplinare BIO/10, Facoltà di Farmacia, Università degli Studi di Perugia

2002-2004

Membro del Senato Accademico, Università di Perugia

Attività didattica:

- Dal 1985 Membro della Commissione di esame di Chimica Biologica, Biochimica Applicata e Biologia Molecolare Facoltà di Scienze MM.FF.NN.
- Dal 1995 Membro della Commissione di esame di Chimica Biologica, Facoltà di Farmacia
- 1991-1995 Attività didattica di supporto nel Laboratorio di Biologia Sperimentale II, modulo: Proteine e Acidi Nucleici, Facoltà Scienze MM FF NN
- Dal 1995 Attività didattica integrativa insegnamento di Chimica Biologica, Corso di Laurea in Farmacia
- Dal 1998-2002 Affidamento Biologia Molecolare II, Corso di laurea Scienze Biologiche
- Dal 1998-2001 Affidamento di Biochimica Vegetale, DU Erboristeria, Facoltà di Farmacia
- Dal 1998 Insegnamento Metodologia Diagnostica Molecolare, Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica
- 1998 Lezioni di Biochimica e Biologia Molecolare presso il King's College, University of London, London, UK. (Programma SOCRATES)
- Dal 1999 Membro del Collegio dei docenti del Dottorato in Biologia e patologia cellulare e molecolare, Università di Perugia
- 1999, 2000, 2003, 2004, 2005, 2006-2007-2008-2009-2010 Lezioni di Biochimica e Biologia molecolare presso l'Université Rene Descartes, Faculté des Sciences Pharmaceutiques et Biologiques, Paris V, France (PROGRAMMA SOCRATES)
- 2000 Seminari didattici presso la Georg-August-Universität Göttingen, Zentrum Biochemie, Germania (Programma SOCRATES)
- 2000-2002 Lezioni di Biologia molecolare presso Laboratoire de Genetique, Faculté de Medicin Cochin, Paris V, France (PROGRAMMA SOCRATES)
- 2003-2004-2008 Seminari didattici presso l'Università di Tromsø (Norvegia)
- 2001- Affidamento di Biochimica Vegetale, Corso di Laurea Tecniche Erboristiche, Facoltà di Farmacia
- 2002- Affidamento di Biologia Molecolare, Laurea Specialistica in Farmacia e Docente di Biochimica e Biologia molecolare Corso di Laurea Informazione Scientifica del Farmaco, Facoltà di Farmacia
- 2003- Docente di Biologia Molecolare, Corso di Laurea Triennale in Biotecnologie
- 2004 - Docente di Biologia Molecolare Avanzata, Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie Farmaceutiche

Esperienza di ricerca all'estero:

- 1985 (6 mesi) Vincitore Borsa di studio MPI per l'estero, presso il Department of Biochemistry King's College London per studi sulla struttura, sintesi e clonaggio di enzimi lisosomiali.
- 1986 (3 mesi)
- 1987 (4 mesi) Su autorizzazione del Coordinatore
- 1988 (3 mesi) Del Dottorato di ricerca in Biochimica, si è recato di nuovo
- 1989 (10 mesi) Nel suddetto Dipartimento inglese per completare alcuni esperimenti in collaborazione con il Dr.J.L.Stirling di Londra.
- 1990 (6 mesi) Come Vincitore di una Borsa di Studi CNR da usufruirsi presso Istituti o Laboratori

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Esteri per ricerche nel campo delle discipline afferenti al Comitato Nazionale per le Scienze Biologiche e Mediche.
- 1991 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio di ricercatori fra il CNR e il British Council.
- 1992 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio fra CNR e il British Council
- 1993 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio fra CNR e il British Council.
- 1994 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio fra CNR e il British Council.
- 1995 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio fra i CNR e il British Council.
- 1996 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio fra CNR e il British Council.
- 1998 (3 mesi) Vincitore soggiorno di studio nell'ambito dell'accordo di scambio fra CNR e il British Council.

Società:

- 1989 Membro della Soc. Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare
- 1989 Membro della Biochemical Society
- 1990 Membro della Società Italiana per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo
- 1993 Membro del ESGLD (European Study Group of Lysosomal Disease)

COLLABORAZIONI

Dr. J.L. Stirling, Division of Life Sciences, King's College, University of London, Campden Hill road, London W8 7AH, UK.

Prof. Y-T Li, Tulane University Medical Center, School of Medicine, Department of Biochemistry, 1430 Tulane Avenue, New Orleans, Louisiana, USA.

Prof. J. Hopwood, Women's and Children's Hospital, Department of Chemical Pathology, Lysosomal Diseases Research Unit, 72 King William Road, North Adelaide, South Australia 5006

Prof. K. von Figura, Georg-August-Universität Göttingen Zentrum Biochemie/Abt. Biochemie II, Göttingerstr. 12d, D-37073 Göttingen, Germany.

Prof. P. Saftig, Biochemisches Institut, Christian-Albrechts-Universität Kiel, Germany

Prof. V. Gieselmann, Rheinische Friedrich-Wilhelms Universität, Physiologisch-Chemisches Institut, Bonn, Germany

Prof. P. Stanley, Dept. Cell Biology, Albert Einstein College Medicine, New York, USA

Prof. Ole Tollerud, Medical Biochemistry Department, IMB, University of Tromsø, Tromsø, Norway.

Prof. René Cacan, Université des Sciences et Technologies De Lille, France.

Prof. Fiorella Altruda, Dipartimento di Genetica, Biologia, e Biochimica, Università degli Studi Torino

LINEE DI RICERCA

Le principali linee di ricerca riguardano lo studio di vari enzimi, quasi tutti di tipo lisosomiale. Mutazioni a carico dei geni che codificano per questi enzimi causano malattie genetiche di accumulo lisosomiale. Sebbene trattasi singolarmente di malattie rare possono non essere considerate tali nel loro insieme. Per la maggior parte di queste malattie non esiste una valida terapia né si conoscono i meccanismi molecolari che sono alla loro base. Queste patologie sono inoltre caratterizzate da una elevata eterogeneità clinica che fa sì che siano previsti diversi approcci terapeutici non solo per diverse malattie ma anche per una stessa malattia. Queste patologie sono caratterizzate dall'accumulo di composti non degradati sia in tessuti periferici che nel sistema nervoso centrale. Di fondamentale importanza per comprendere sia i meccanismi biochimici e molecolari che sono alla base delle patologie sia per approcci terapeutici sono i modelli animali, sia naturali che costruiti mediante ricombinazione omologa. Parte della ricerca ha riguardato la caratterizzazione biochimica di questi enzimi, beta-esosaminidasi, alfa-D-mannosidasi, beta-mannosidasi, nel topo. Questa caratterizzazione è stata seguita dal clonaggio di alcuni geni codificanti per questi enzimi (subunità alfa della esosaminidasi, attivatore proteico del

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

GM2, alfa-mannosidasi, sulfamidasi). E' stato anche isolato e sequenziato il gene codificante per la beta-mannosidasi ,(risultato non ancora pubblicato). Di questi geni è stata determinata la struttura esone-introne e caratterizzato il relativo promotore (subunità alfa dell'esosaminidasi, attivatore proteico del GM2, alfa-mannosidasi, sulfamidasi). L'analisi dei promotori potrà fornire informazioni sulla regolazione dell'espressione di questi enzimi. Inoltre mediante il metodo dell'Interspecific Backcross sono stati mappati i geni murini della subunità alfa della esosaminidasi, attivatore proteico del GM2, alfa-mannosidasi, sulfamidasi e beta-mannosidasi (quest'ultimo risultato non ancora pubblicato). La determinazione della struttura esone-introne ha permesso di ottenere due modelli murini, uno per la malattia di Tay-Sachs (subunità alfa della esosaminidasi) e uno per la mannosidosi (enzima alfa-mannosidasi lisosomiale). Due altri modelli sono in divenire, quello per la malattia Sanfilippo IIIA (enzima sulfamidasi) e per la beta-mannosidosi (beta-mannosidasi lisosomiale). Sono stati iniziati esperimenti di terapia enzimatico sostitutiva e terapia genica nel modello murino di alfa-mannosidosi. L'enzima usato nella terapia enzimatico sostitutiva è stato espresso e purificato in sistemi di espressione eucariotici. L'enzima è stato caratterizzato e mostra proprietà biochimiche simili a quelle degli enzimi nativi. Per quanto riguarda l'attivatore proteico del GM2 è stata determinata anche la struttura esone-introne del gene umano e caratterizzato il relativo promotore. L'attivatore proteico del GM2 è determinante per l'idrolisi del ganglioside GM2 (GM2 ganglioside che viene accumulato nella malattia di Tay-Sachs) da parte della esosaminidasi A. Non si conosce il meccanismo che alla base di questa idrolisi. Uno dei progetti di ricerca in corso riguarda l'elucidazione di questo meccanismo. A questo proposito sarà sintetizzato attivatore proteico del GM2 ricombinante che sarà fatto interagire con GM2 ganglioside. E' stata anche determinata la specificità dell'attivatore proteico del GM2 murino nei confronti dell'esosaminidasi A e B murine e umane.

Autore di n. 69 pubblicazioni e di n. 84 abstracts

BRUNO BEMBI

Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Trieste: 6 novembre 1978

Abilitazione alla professione di Medico Chirurgo: sessione novembre 1978

Specializzazione in Pediatria presso l'Università degli Studi di Trieste: 29 novembre 1983

Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Genova: 28 giugno 1993

1979-1980 : assistente Medico presso il Laboratorio d'Analisi dell'IRCCS Burlo Garofolo

1981-1984: assistente Medico Pediatra presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'IRCCS Burlo Garofolo nel settore della Neonatologia, con funzioni di coordinatore del Servizio Materno Infantile della Provincia di Trieste. Organizzatore e relatore a convegni scientifici in questi settori. Autore di pubblicazioni scientifiche nazionali ed internazionali inerenti.

1985-1996: prima Assistente e poi Aiuto Medico Pediatra presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'IRCCS Burlo Garofolo nel settore della Pediatria Generale e delle Malattie Metaboliche da Accumulo. In questo periodo svolge un'intensa attività nel campo delle patologie lisosomiali realizzando prima il "Laboratorio di Malattie Metaboliche" e poi il "Centro per la Diagnosi e Cura della Malattia di Gaucher e le Malattie Congenite del Metabolismo" dell'Istituto. Partecipa ed organizza convegni nazionali ed internazionali nel settore ed è autore di numerose pubblicazioni scientifiche in merito.

1993-1996: presidente, su incarico del Ministro della Sanità, del Gruppo di Lavoro sulla Malattia di Gaucher presso il Servizio Studi e Documentazione del Ministero della Sanità.

1996-2002 : dirigente di I livello presso il Servizio di Genetica Medica dell'IRCCS Burlo Garofolo, con la direzione delle strutture sopra riportate.

2002-2007: direttore dell'Unità Operativa Dipartimentale di Malattie Metaboliche dell'IRCCS Burlo Garofolo e del Laboratorio di Malattie Rare presso l'Area Science Park di Trieste. E' inoltre responsabile scientifico di progetti di ricerca corrente e finalizzata specificamente indirizzati all'approccio terapeutico delle malattie lisosomiali. Continua l'attività scientifica nazionale ed internazionale con la partecipazione ed organizzazione di convegni e la pubblicazione di lavori scientifici. Referente per la Regione Friuli-Venezia Giulia al tavolo tecnico Stato-Regioni per le Malattie Rare.

2008-: Direttore del "Coordinamento Regionale per le Malattie Rare" , Regione Friuli-Venezia Giulia, presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria "S. Maria della Misericordia" di Udine.

Il Dr. Bembi ha in corso programmi di collaborazione scientifica con i seguenti centri di ricerca:

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Laboratoire de Neurochimie, Centre Hospitalier, Lyon Sud, France, Prof. Marie Therese Vanier;
- University of California, prof. Sinthya Mellon
- Istituto di Biologia Generale e Genetica Medica dell'Università di Pavia, prof. Cesare Danesino.
- Il Clinica Pediatrica di Napoli, prof. Generoso Andria
- ICGEB - Area Science Park di Trieste, prof. Francisco Baralle
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke del National Institute of Health, Bethesda-Maryland, USA, prof. Ellen Sidransky;
- National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases, Arthritis and Rheumatism Branch, NIH, Bethesda, Maryland, USA, dr. Nina Raben
- Gaucher Clinic, Shaare-Zedek Medical Center di Gerusalemme, diretto dal Dr. Ari Zimran
- Department of Pharmacology, Oxford University, UK, prof. Frances Platt

BRAVI STEFANO

Data di nascita 26/12/1958

Incarico attuale Responsabile - ONCOLOGIA - ASL DI CITTA' DI CASTELLO

Titolo di studio LAUREA IN MEDICINA E CHIRURGIA

Esperienze professionali

DAL 04/08/1986 ASSISTENTE AREA FUNZIONALE DI MEDICINA PRESSO LA ASL1 DELL'UMBRIA DI CITTA' DI CASTELLO. DAL 14/09/1987 AL 13/09/1988 FREQUENZA PRESSO L'ISTITUTO TUMORI DI MILANO (IN PARTICOLARE LA DIVISIONE DI ONCOLOGIA MEDICA). DAL 1989 ATTIVITA' DI ONCOLOGIA MEDICA PRESSO L'OSPEDALE DI CITTA' DI CASTELLO. DAL 23/03/2000 RESPONSABILE DELLA U.O. DI ONCOLOGIA DEL PRESIDIO OSPEDALIERO CITTA' DI CASTELLO-UMBERTIDE. DAL 01/03/2002 RESPONSABILE DELLA U.O. DI ONCOLOGIA AZIENDALE DELLA ASL1 DELL'UMBRIA DI CITTA' DI CASTELLO. - ASL DI CITTA' DI CASTELLO

ALCUNE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE PER LA PARTECIPAZIONE A STUDI CLINICI MULTICENTRICI IN CAMPO ONCOLOGICO. MEMBRO DELL'ASSOCIAZIONE ITALIANA DI ONCOLOGIA MEDICA.

PAOLO CALABRESI

Family Name: Calabresi Given Name: Paolo

Present Position: Full Professor in Neurology – Chairman of Neurology at the University of Perugia, Italy

Degree: University Year Conferred Medicine and Surgery University “La Sapienza”, Rome 1981

- Specialization in Neurology University “La Sapienza”, Rome 1985 Academic and Research Experiences:
- 1984 - 1985: Post-doctoral fellow at the Max Planck Institut (Dept. Neurophysiology, Director Prof. H.D. Lux), Munich, Germany
- 1988: Post-doctoral fellow at the Oregon Health Science University – Vollum Institute – Lab. Neuropharmacology (Director Prof. R.A. North), Portland (Oregon), U.S.A.
- 1986 – 1998: Assistant Professor in Neurology – University Tor Vergata, Rome, Italy 16
- 1988 – 2004: Professor of Neurophysiology and Neuropharmacology at the School of Neurology - University Tor Vergata, Rome, Italy
- 1991 – 2001: Co-ordinator of the Clinical Group for the Study of the Extrapiramidal Disorders at the Sant'Eugenio Hospital – University Tor Vergata, Rome, Italy
- 1999 – 2004: Associate Professor in Neurology – University Tor Vergata, Rome, Italy
- 2000-2005- Coordinator of the Headache Center at the Neurologic Clinic of the Tor Vergata University
- 2005 - present : Director of Neurophysiology Laboratory, Santa Lucia Foundation in the European Brain Research Institute (EBRI), Rome, Italy

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- 2005 - present : Full Professor in Neurology – Chairman of Neurology at the University of Perugia, Italy
- 2005 - present: Director of the Post-graduate School of Neurology – University of Perugia, Italy
- 2007 - present: Coordinator of the “Dottorato di Ricerca in Fisiopatologia Cerebrovascolare e Processi Degenerativi” – University of Perugia, Italy

Editorial Activity:

- Member of the Editorial Board of *Lancet Neurology*;
- Associate Editor of *Current Neuropharmacology* and of *Amino Acids*;
- He has served as external referee for most of the leading journals in the field of Neuroscience.

Honours and Prizes:

- 1983: European Science Foundation Fellowship
- 1987: Farmitalia Prize for Neurology
- 1987: C.N.R. Grant for Travel Fellowship
- 1992 – 1996: External Reviewer for the “Human Frontier Science Program Organisation”
- 1995 – Present: Member for the Italian C.N.R. at the International Brain Research

Organisation

- 1997: Italian Neuroscience Association Prize for Basic and Clinical Research in Neuroscience
- 2002 – Present: Elected as a Corresponding Member of the American Neurological Association

Grants:

During his carrier, he has obtained several grants from: European Community, Telethon, Italian Minister of Education, Italian Minister of Health.

He has been Coordinator of European Networks on brain plasticity and neurodegenerative diseases, some of these networks have been granted by the European Community.

Research experiences and interests:

The major interest of research has been the characterization of striatal synaptic plasticity and the critical role of dopamine and glutamate in corticostriatal long-term depression (LTD) and longterm potentiation (LTP). In the last years his group has analysed the changes of these forms synaptic plasticity in experimental models of Parkinson's disease and L-DOPA-induced dyskinesia as well as the molecular mechanisms underlying the motor alterations in these pathological conditions.

Professor Paolo Calabresi is the author of more than 230 papers published on leading international journals. In most of these papers he is either first or last author.

GIUSEPPE CASTELLUCCI

Nato a S. Agata d'Esaro (CS) il 13/4/1948

Studi Universitari	presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Perugia.
24 Luglio 1973	Laurea in Medicina e Chirurgia Università di Perugia.
II Sessione 1973	Abilitazione all'Esercizio della Professione di Medico Chirurgo Università di Roma.
4 Settembre 1974	Assistente Ospedaliero Clinica pediatrica (Perugia)
3 Luglio 1976	Specializzazione in Clinica Pediatrica (50/50 e lode).
8 Ottobre 1976	Servizio Militare in qualità di Ufficiale Medico di Complemento.
1 Febbraio 1982	Aiuto Ospedaliero di Ruolo Clinica pediatrica Perugia.
1983	Idoneità Nazionale a Primario di Pediatria (97/100).
1 Gennaio 1994	Responsabile del Modulo di Diagnostica Gastroenterologica ed Endoscopia Digestiva Pediatrica presso la Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Perugia
8 Marzo 1999	Primario Pediatra ASL n°3 Regione Umbria (Pediatria e Neonatologia P.O di Foligno Pediatria e Neonatologia P.O di Spoleto Pediatria e Centro

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

1 Gennaio 2001 Regionale per la Fibrosi Cistica di Gualdo Tadino)
 1 Settembre 2006 Direttore dipartimento Materno-Infantile A.S.L. n°3 Regione Umbria
 Direttore Dipartimento Interaziendale dell'età evolutiva Azienda
 Ospedaliera di Perugia, ASL3 Regione Umbria

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

L'attività assistenziale si è espletata durante gli anni di servizio presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Perugia dove affluisce una casistica annuale di circa 1600 ricoveri in degenza, 1800 ricoveri in regime di Day-Hospital e 1000 casi osservati nel Servizio di Accettazione-Pronto soccorso.

Dal 1982 l'attività assistenziale è stata svolta, con funzione di Capo Reparto, nelle varie sezioni di degenza (neonati, lattanti, bambini della II° e III° infanzia), nel Day -Hospital e nell'ambulatorio della Clinica.

Nei casi di assenza dal servizio del Direttore della Clinica è stata assunta la responsabilità e la direzione assistenziale come documentato nella relazione del Direttore della Clinica Pediatrica Prof. Renato Vaccaro. Dal 8/3/99 Primario ASL n°3 Regione Umbria comprendente Pediatria, Neonatologia, Terapia subintensiva del PO Foligno, la Pediatria e Neonatologia del P.O di Spoleto, la Pediatria e il Centro Regionale della Fibrosi Cistica del P.O di Gualdo Tadino.

Dal 2001 Direttore del Dipartimento Materno Infantile dell'ASL 3 comprendente le UO di Pediatria di Foligno, Spoleto e Gualdo Tadino, le UO di Ostetricia e Ginecologia di Foligno e Spoleto e la pediatria territoriale.

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

- Area di ricerca: Gastroenterologia- Immuno-allergologia
- Autore di 158 pubblicazioni scientifiche così suddivise:
 - 49 articoli originali su Riviste Italiane.
 - 30 articoli su Riviste Internazionali.
 - 68 Comunicazioni a Convegni in Italia e all'estero.
 - 3 Monografia
 - 4 Articoli su libri
 - 2 Capitolo di libro
- 83 Relazioni e moderazioni a Convegni

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Professore a contratto di Gastroenterologia Pediatrica nella Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università di Perugia dal 1986 al 2001
- Docente di Pediatria nel corso di formazione specifica in Medicina Generale biennio 1994/96. Area dei Servizi Socio Sanitari Regione dell'Umbria.
- Docente di Pediatria nel corso di formazione specifica in Medicina Generale biennio 1996/97. Area dei Servizi Socio Sanitari Regione dell'Umbria.
- Docente di Pediatria nella Scuola Infermieri Professionali USL Perugia anni '83/'84-'84/'85- '85/'86
- Docente di Pediatria nell'anno accademico 2000-2001 corso per diploma universitario di infermiere. Università degli studi di Perugia. Sede di Foligno
- Docente di Pediatria anno accademico 2002-2005 corso di laurea in Scienze infermieristiche Università degli studi di Perugia Sede Foligno

COMITATI SCIENTIFICI

- Consulente Scientifico per la regione Umbria dell'Associazione Nazionale per la Celiachia dal 1987 al 1999.
- Membro del Consiglio Direttivo Nazionale dell'Associazione per la Celiachia dal 1987 al 1999
- Consigliere dell'Associazione Umbra della Società Italiana di Pediatria. 1985-1986-1987.
- Vicepresidente dell'associazione Umbra della società Italiana di Pediatria. 1988-1989
- Consigliere Nazionale del Direttivo SIGENP dal Settembre 2005
- Coordinatore scientifico del progetto di cooperazione sanitaria regione Umbria -Israele-Palestina (Saving Children) 2004-2005

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

SOCIETÀ MEDICHE.

Membro della Società Italiana di Pediatria.

Membro della Società Italiana di Gastroenterologia ed Epatologia Pediatrica.

DOTT. GIOVANNI CIANA

nato a Trieste il 16.06.1958

Laureato in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Trieste il 12.03.1984 con il punteggio di 105/110, abilitato all'esercizio della professione medica nel maggio 1984 presso l'Università degli Studi di Trieste, specialista in Pediatria dal 2.07.1988 con il punteggio di 70/70 e lode. Ha frequentato la Clinica Pediatrica dell'Ospedale Infantile dal marzo 1984 all'ottobre 1988; ha svolto il Servizio di Leva come Aiutante di Sanità dal 27.01.86 al 20.01.1987. Dal 2.11.1988 al 20.10.1989 ha lavorato come Assistente di Pediatria presso l'Ospedale Centrale di Maputo (Mozambico), con un lungo periodo di permanenza nel dipartimento di Pediatria d'Urgenza. Dal luglio 1990 al marzo 1992 ha lavorato come Assistente di Pediatria straordinario, a tempo definito, presso la Divisione di Pediatria di Palmanova, U.S.L. N° 8 Bassa Friulana. Dall'aprile 1990 è stato iscritto negli elenchi dei Medici specialisti pediatri di libera scelta nel Comune di San Giorgio di Nogaro; la cessazione volontaria da questo servizio è avvenuta nel novembre 1992. Dal marzo 1992 lavora come Assistente di Pediatria presso la Divisione di Puericoltura (ora Neonatologia) dell'Ospedale Infantile "Burlo Garofolo" ed è assistente di ruolo dal 1 settembre 1993. In questo periodo ha collaborato alla stesura di diversi lavori scientifici in campo pediatrico, neonatologico e metabolico, compreso un capitolo del libro **Neuropsichiatria per il Pediatra**, edito da La Nuova Italia Scientifica (1992), riguardante le infezioni del sistema nervoso centrale e un capitolo del libro **Pediatria Ospedaliera**, Carocci Editore (1998), riguardante l'acidosi renale tubulare. Ha partecipato a vari convegni e corsi di aggiornamento. Ha sempre lavorato al Centro di Neonatologia, eccetto un periodo di 10 mesi nel 1992/93 trascorso presso il Centro Fibrosi Cistica di questo Ospedale. Dal 1994 ha orientato il suo interesse verso le malattie metaboliche; per tale motivo ha effettuato uno stage di circa 1 mese (dal 8.11.94 al 1.12.94) presso il Centro di Malattie Neurometaboliche dei National Institutes of Health, Bethesda, Stati Uniti. In questo campo, ha volto l'interesse soprattutto verso le malattie da accumulo lisosomiali (M. di Gaucher, Glicogenosi tipo II, M. di Nieman Pick, M. di Fabry), che afferiscono al Centro delle Malattie Metaboliche Congenite di questo Istituto, diretto dal Dott. Bruno Bembì e all'osteogenesi imperfetta, congiuntamente ai colleghi Ortopedici. Dal 1994 collabora con il medico su detto al follow up di questi pazienti, dal 2000, sempre sul versante delle malattie metaboliche, ha iniziato inoltre a seguire pazienti con aminoacidopatie, essenzialmente iperfenilalaninemie. Per tale motivo, ha eseguito uno stage di una settimana, dal 27.11. al 1.12.00 presso il Centro Malattie Metaboliche Congenite della Clinica Pediatrica V dell'Ospedale S. Paolo di Milano, diretto dal Prof. Giovannini.

Ha partecipato a vari convegni nazionali e internazionali e corsi di aggiornamento. È stato relatore per 8 volte in convegni internazionali in relazione alle malattie metaboliche congenite, inclusi l'VIII International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Cambridge, settembre 2000 e il secondo, quarto e quinto workshop del Gruppo di Lavoro Europeo della Malattia di Gaucher tenutisi rispettivamente nel 1997, 2000 e 2002. Ha collaborato assieme al Dott. Bembì all'organizzazione delle prima, seconda e terza Conferenza Internazionale di "Prospect in the treatment of rare diseases, tenute a Trieste rispettivamente nel maggio 1998, 2001 e 2004.

Dal 2004 al novembre 2008, oltre alla attività clinica assistenziale di routine, è stato deputato presso la Neonatologia dell'Ospedale Infantile Burlo Garofolo alla diagnosi e al follow up di neonati con malattie rare; dal 16 novembre 2008 lavora come Dirigente Medico di primo livello presso il Centro di Coordinamento Rete Regionale delle Malattie Rare diretto dal Dott. Bruno Bembì, presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Maria della Misericordia di UDINE

Udine, 25 gennaio 2011

Distinti saluti

Dr. ANNA RITA COMODI
Dati personali : Data di nascita : 13/02/54

Luogo di nascita : Perugia

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Titoli di studio: 1972 Diploma di maturità classica
 1979 Laurea in Medicina e Chirurgia c/o Università degli Studi di Perugia
 1984 Diploma di specializzazione in Medicina del Lavoro c/o Università degli Studi di Firenze

Attività professionale:

- 1979-80: tirocinio pratico ospedaliero c/o divisione di Medicina Ospedale di Città della Pieve
- 1980-85: Servizio di Guardia Medica in qualità di titolare c/o USL Lago Trasimeno
- dal 9/4/85 a tutt'oggi dipendente della ASL n°1 della Regione dell'Umbria (incarichi dal 9/4/85 al 8/10/85 e dal 1/11/85 al 17/6/86);
- dal 18/6/86 nomina in ruolo con D.G 818/86 come coadiutore sanitario nel Servizio Prevenzione e Sicurezza negli ambienti di Lavoro.

Dall'inizio dell'attività la sottoscritta ha sempre ricoperto l'incarico di Responsabile di Servizio.

- dal Dicembre 1985, in assenza per malattia e successivo pensionamento del Responsabile del Settore Igiene e Prevenzione le è stato affidato l'incarico temporaneo di sostituzione; l'incarico è stato ricoperto fino al 1987.
- dal 1/8/93 con D.G. n° 820/93, ai sensi del D.P.R. 384/90 le è stata attribuita la responsabilità del Modulo Organizzativo di Tutela della Salute nei Luoghi di Lavoro.
- dal 21/8/95 con incarico del Responsabile del Dipartimento di Prevenzione Area Medica e successivamente con Del. 179/96 e 1719/99 le è stata confermata la responsabilità del Servizio PSAL per tutto l'ambito territoriale della AUSL 1.
- dal 19/5/2000 le è stata affidata, con Del. 522/00 responsabilità di Coordinamento Area Medica del Dipartimento di Prevenzione con incarico triennale.
- dal 2001 ricopre incarico di sostituzione del Direttore del D.P. in caso di assenza.
- Nel dicembre 2002 (Del. 676/02, 313/03, 641/03) le è stato confermato l'incarico dirigenziale di Responsabile del Servizio Prevenzione e Sicurezza negli Ambienti di Lavoro con attribuzione dal 1/10/05 incarico a tempo determinato ex art. 15 septies DLgvo 502/92 e successive modifiche e integrazioni
- dal Novembre 2006 a tutt'oggi è anche incaricata della Direzione del Dipartimento di Prevenzione con contratto triennale

Altri incarichi

- dal 1983 componente commissioni invalidi civili
- dal 1993 al dicembre 2006 presidente delle stesse
- dal 1985 a tutt'oggi referente nel Coordinamento Regionale dei Servizi PSAL
- dal 2001 componente del Comitato Tecnico Regionale (III e IV Commissione)
- 2003-2004: componente Gruppo di lavoro Nazionale ISPESL (valutazione inchieste infortuni nel comparto agricolo)
- 2003-2005: componente Gruppi di lavoro Regionali:
 Integrazione flussi informativi INAIL –Regione,
 Linee guida per la vigilanza in edilizia
 Assistenza alla piccola-media impresa per la gestione del rischio lavorativo nel comparto legno

Formazione:

- 1991 corso residenziale organizzato dalla Regione dell'Umbria per Dirigenti dei Servizi Territoriali sull'analisi organizzativa
- 1992 corso residenziale organizzato dalla Regione dell'Umbria per Dirigenti dei Servizi Territoriali sulle tecniche di progettazione
- 2001 corso di aggiornamento organizzato dalla USL ROMA C sulla organizzazione e gestione dei centri di costo nel Dipartimento di Prevenzione
- 2002-2004 formazione ECM con il conseguimento di 101 crediti formativi

Attività scientifica (ultimi 5 anni)

- 2002: ha partecipato ad un programma di ricerca sulla valutazione del rischio espositivo a gas genotossici del

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Dipartimento di igiene della Università degli Studi di Perugia:

“Indagine di epidemiologia molecolare per la valutazione del rischio genotossico in lavoratori addetti alla costruzione di tunnel stradali”
Attività didattica e formativa (ultimi 5 anni)

- anno accademico 2002-2003 e 2003-2004: incarico di docenza per il Corso di Laurea in Tecniche di Prevenzione negli ambienti di vita e di lavoro (insegnamento di tossicologia industriale e ambientale).
- responsabile di diversi corsi formativi dedicati a figure specifiche (datori di lavoro, responsabili tecnici, rappresentanti dei lavoratori) richiesti da associazioni datoriali e sindacali
- responsabile di corsi formativi dedicati a studenti degli Istituti Tecnico Professionali mirati alla Prevenzione e sicurezza nei luoghi di lavoro

Convegni e Seminari

- ha partecipato in qualità di relatore a convegni regionali su problematiche specifiche inerenti la tutela della salute nei luoghi di lavoro
- in qualità di Responsabile di Servizio ha curato l'organizzazione scientifica a livello locale di numerosi convegni e seminari su temi specifici
- ha inoltre curato l'organizzazione scientifica a livello residenziale di corsi di aggiornamento destinati sia agli operatori del Servizio PSAL che ad altri operatori del Dipartimento di Prevenzione di questa ASL e come capofila l'organizzazione di corsi di aggiornamento su scala regionale (rischio chimico e tecniche di campionamento, aggiornamenti in materia di polizia giudiziaria, antincendio, Direttiva cantieri edili, Amianto)

Febbraio 2009

DR.SSA MAJA DI ROCCO

MD, is head of the Rare Diseases Unit, Department of Paediatrics, at the IRCCS Gaslini, Genoa, Italy, and a professor of metabolic diseases at the Postgraduate Schools of Paediatrics, Medical Genetics, and Paediatric Neurology and Psychiatry at the University of Genoa. She graduated in medicine and surgery from the University of Genoa in 1979, before completing a postgraduate degree in paediatrics in 1983, and in paediatric neurology and psychiatry in 1987, at the same institution. In 1986, Dr Di Rocco completed a fellowship in the Department of Neurology at Columbia University, New York, NY, USA.

Her research interests include the biochemical and molecular bases of inborn errors of metabolism, the treatment of lysosomal diseases, and the molecular bases of genetic diseases.

Dr Di Rocco is a member of several national and international societies, including the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, the Italian Society of Paediatrics and the Italian Society for the study of Hereditary Metabolic Diseases.

She published over 140 original articles on metabolic and genetic matter in peer-reviewed journals

Genoa 31/01/2011

MARIA ALICE DONATI

NAME	Maria Alice Donati	
<u>QUALIFICATIONS</u>		
Qualification	Date	Granting Organisation

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

1.	MD degree	15 October 1979	University of Firenze
2.	Licence for Medical Practice	November 1979	Ministry of Health
3.	Diploma of Pediatrics	19 July 1982	University of Firenze
4.	Course in Pediatric Sciences	1987-1988	University of Firenze
5.	Course in Neuropediatrics	1988-1989	University of Siena

PRESENT POSITION

POSITION	Permanent Hospital position (assistente) at Neurology Pediatric Department, Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze. Responsible of the Sezione malattie metaboliche e muscolari ereditarie (including laboratory, regional screening centre for hyperthyroidism and metabolic diseases, day hospital and hospitalization department), Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze. Consultant professor at the University of Firenze.
ORGANISATION	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze
FULL ADDRESS	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer Dipartimento Neurosensoriale – Clinica Neurologia Pediatrica Sezione malattie metaboliche e muscolari ereditarie Viale Pieraccini, 24 50139 FIRENZE
START DATE	November 2006 / 1999 / 1988

PAST POSITIONS HELD

Position	Date (from-to)	Institution/Organisation
1. Permanent Hospital position (assistente) at Neurology Pediatric Department	November 2006 - ongoing	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze
2. Responsible of the Sezione malattie metaboliche e muscolari ereditarie Department (including laboratory, regional screening centre for hyperthyroidism and metabolic diseases, day hospital and hospitalization department; dealing with research in the following areas: amino acid diseases, organic aciduria, urea cycle diseases, accumulation lysosomal diseases, mitochondrial and peroxisome diseases, neuromuscular diseases and neurotransmitter metabolism alterations)	1999 - ongoing	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze
3. Permanent Hospital position (assistente) at Pediatric Department I (dealing with General Pediatrics and Pediatric Specialties as hereditary neuromuscular metabolic diseases, pediatric neurology and neonatology)	November 1996 – November 2006	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze
4. Permanent Hospital position (assistente) at Pediatric Department III (dealing with General Pediatrics and Pediatric Specialties as hereditary neuromuscular metabolic diseases, pediatric neurology and neonatology)	June 1988 – November 1996	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer of Firenze

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

5. Didactic activity as a consultant professor (pediatrics, infantile neuropsychiatry, nervous system pathologic biochemistry, genetics)	From 1988 - ongoing	University of Firenze
6. Working group on Mucopolysaccharidosis diagnostics	1985 - 86	University of Firenze
7. Fellowship at Pediatrics Department I	1 April - 6 October 1980	University of Firenze
8. Residency in Pediatrics Department I (dealing with laboratory and diagnostic activity in the hereditary metabolic encephalopathy and neuromuscular diseases)	October 1979 - May 1988	University of Firenze
<u>ICH-GCP Experience</u>		
Therapeutic Area/Indication	Date (from-to)	Notes
1. Pompe disease	2004	Therapeutic trial with MYOZYME (Enzymatic replacement therapy with acid maltase)
2. GM1 gangliosidosis	2003-ongoing	Miglustat in GM1 gangliosidosis chaperonic therapy
3. Niemann-Pick	2006-ongoing	Miglustat-chaperonic therapy
4. Pompe Disease	2008-ongoing	For therapeutic trial with L-Alanine
5. Pompe Disease	2006-2008	Multicenter project for Italian Guidelines
6. Pompe Disease	2009-ongoing	Pompe Registry
7. Hunter disease	2009-ongoing	Hunter Registry-enzyme replacement therapy

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

DR. EUGEN MENGEL
EDUCATION

1992	German Medical States 3. Examination.
Goethe-University, Frankfurt	
1991	German Medical States 2. Examination.
Phillipps-University, Marburg	

PROFESSIONAL ACTIVITY

since April 1993: **SHO**. Since 2001 **Consultant in pediatric Inborn errors of metabolism**. Children's Hospital, University of Mainz (Germany).

activities:

- **Principal Investigator** in international ICH-GCP conform studies concerning Pompe Gaucher and Niemann-Pick diseases: 1. Cross-sectional natural history study of Niemann-Pick disease type B; 2. Peripheral Neuropathy study in Gaucher disease 3. Extension study of rhAGLUC for infantile Pompe disease. 4. Multicenter natural history MPS IV study. 5. Phase III study: Switch from Imiglucerase to taliglucerase.
- **Junior investigator** in international multicenter trials for ERT in Fabry disease, Pompe disease, MPS II, MPS VI and MPS I
- Junior investigator for the clinical trials for acellular pertussis vaccine (1993-1994)
- Outpatient clinic for general metabolic, MPS, Gaucher, Niemann-Pick and Fabry patients
- Biochemical laboratory
- 1997-2000 SHO for the hematological and oncological care unit of the children's hospital and subinvestigator for the German treatment studies for oncological diseases
- Organization and moderation of the lecture "immunological aspects of gaucher disease" (12/2000) and "Neuronopathic Gaucher disease" (6/2000)
- General metabolic and LSD outpatient clinic since 1995
- Responsible physician for Gaucher and Niemann-Pick outpatient clinic since 1999
- Student education in pediatric hematological, oncological and metabolic diseases
- Lectures in the study centers KKS Heidelberg and Mainz: International multicenter trials in orphan diseases
- 2001 Certification of the course: Investigator in clinical trials: KKS Mainz

Jan. 1993 – June 2001: **SHO**. Children's Hospital, University of Mainz (Germany).

Curriculum: **oncology**, neurology, urology, cardiology, infectiology, neonatology, pediatric intensiv care, **metabolic diseases**, **Gaucher disease**.

June 2001 – to date: **Consultant** in pediatric metabolic medicine for the childrens hospital Gutenberg-University Mainz, Leading **Consultant** of the Gaucher and Niemann-Pick out-patient clinic.

DOTT.SSA DANIELA FELICIONI
Curriculum formativo e professionale

DANIELA FELICIONI è nata a Montorio al Vomano (TE) il 19.8.1960 ed è residente a Perugia loc. Villa Pitignano via delle Naiadi n. 40. E' coniugata ed ha due figlie.

Ha conseguito la Maturità Scientifica presso il Liceo Scientifico "Guglielmo Marconi" di Foligno nel Luglio 1979. Ha conseguito il Diploma di Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Perugia riportando la votazione di 106/110 il 15.07.1987, discutendo una tesi dal titolo: "Asma e rinocongintivite allergiche in Umbria: storia naturale ed eziologia".

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Ha conseguito il Diploma di Specializzazione in Medicina del Lavoro presso l'Università degli Studi di Perugia il 18.7.1991 discutendo una tesi dal titolo "Epidemiologia dell'asma e della rinocongiuntivite a Perugia – studio degli agenti eziologici e dei fattori scatenanti ambientali e professionali", riportando la votazione di 50/50 e lode.

Ha conseguito il Diploma di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva presso l'Università degli Studi di Perugia il 3.12.2003, discutendo una tesi dal titolo "Epidemiologia e controllo delle malattie ischemiche di cuore nell'Alta Umbria. Modelli operativi", riportando la votazione di 50/50 e lode.

Ha frequentato, presso il Centro Sperimentale per l'Educazione Sanitaria interuniversitario dell'Università degli Studi di Perugia, il Corso Annuale di Perfezionamento in Educazione Sanitaria (I anno di Master) nell'anno accademico 2000-2001 e superato l'esame finale, in data 21.9.2001, discutendo una tesi dal titolo: "Scuola promotrice di Salute. Analisi e valutazione di una scheda di rilevazione ambientale delle strutture scolastiche", riportando la votazione di 30/30.

Frequenta il secondo anno del Master in Educazione Sanitaria presso il Centro Sperimentale per l'Educazione Sanitaria interuniversitario.

Nel periodo 1993-2001 ha frequentato corsi di aggiornamento specialistico presso l'Istituto Superiore di Sanità sui seguenti temi:

- Corso di Statistica ed Epidemiologia di base;
- Corso di Entomologia di interesse sanitario;
- Corso sui sistemi di monitoraggio e lotta alla Tubercolosi;

Ha frequentato nel 1994, presso l'Assessorato alla Sanità della Regione Emilia Romagna, il Corso di Formazione Regionale per Medici Codificatori ai sensi della Classificazione delle Malattie, traumatismi e cause di morte 9° revisione, superando una prova finale.

Ha frequentato, nel 2001 e 2002, il "Corso di Formazione per la Qualificazione di Valutatori idonei alla attività di verifica ai fini dell'Accreditamento nelle Strutture Sanitarie" organizzato dalla Regione dell'Umbria, Direzione Regionale Sanità e Servizi Sociali Ufficio Accreditamento e Valutazione Qualità e superato l'esame finale conseguendo l'attestato di qualifica e effettuando verifiche ispettive.

Ha frequentato nel dicembre 2002, superando l'esame finale, il Corso "Valutatori di Sistema Qualità nell'ambito del Settore Sanitario", corso qualificato CEPAS, organizzato da CERMET.

Ha partecipato al seminario organizzato dalla Regione dell'Umbria, Direzione Regionale Sanità e Servizi Sociali "I servizi vaccinali e la comunicazione con l'utente", tenutosi a Perugia il 31 gennaio e 1 febbraio 2001.

Ha partecipato alla I edizione del "Corso di formazione manageriale rivolto alla dirigenza dell'Azienda USL n.1 di Città di Castello" tenutosi ad Umbertide nel maggio-giugno 2001, tenuto dalla Scuola di Direzione Aziendale SDA Bocconi.

Ha frequentato numerose giornate di studio, in particolare sui seguenti temi:

- Prevenzione degli incidenti domestici;
- Prevenzione degli incidenti stradali;
- Comunicare la Prevenzione;
- Tossicologia Ambientale;

Ha partecipato al Convegno Nazionale "La Prevenzione Basata su Prove di Efficacia: esperienze di valutazione in Italia" tenutosi a Verona dal 14 al 15 aprile 2003.

Ha partecipato al corso "Approcci all'etica del rischio ambientale e sanitario" organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità e tenutosi a Roma dal 12 al 13 ottobre 2004, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al corso "Management, Qualità ed Innovazione nelle strutture sanitarie" organizzato dall'Azienda Sanitaria Locale n.1 dell'Umbria e tenutosi a Gubbio dal 28 al 30 ottobre 2004, superando i test di apprendimento finale.

Ha partecipato al corso "La comunicazione del rischio nelle malattie infettive: un processo interattivo ed integrato tra discipline, istituzioni, professioni e soggetti sociali" organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità e tenutosi a Roma dal 18 al 20 maggio 2005, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al corso "Introduzione alla statistica ed all'epidemiologia con EPI-INFO, organizzato dall'Azienda Unità Sanitaria Locale n. 3 dell'Umbria e tenutosi a Foligno dal 9 all'11 novembre 2005, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al corso "Il nuovo Piano Nazionale Vaccini: valutazioni medico legali ed aspetti della comunicazione" tenutosi in Umbertide il 3 dicembre 2005.

ha frequentato corsi di formazione presso l'Istituto Superiore di Sanità, sulla comunicazione del rischio in

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Sanità.

Ha partecipato al corso “Epidemiologia in Azione: l’indagine epidemiologica e la Sorveglianza di Popolazione” organizzato dall’Istituto Superiore di Sanità e tenutosi in Orvieto (TR) dall’ 8 al 19 maggio 2006, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al corso “Formazione e consulenza per l’investigazione epidemiologica di campo per fornire assistenza agli OER e Dipartimenti di Prevenzione delle ASL” rivolto ai coordinatori Aziendali Sistema di Sorveglianza PASSI”, tenutosi a Perugia dal 22 al 23 marzo 2007, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al corso “L’informazione scientifica in rete: il sistema Bibliosan del Ministero della Salute” organizzato dall’IZS dell’Umbria e delle Marche e tenutosi a Perugia il 17 maggio 2007, superando il test di apprendimento finale.

superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al Congresso Sitl Emilia Romagna “Le nuove strategie della Prevenzione” tenutosi a Bologna il 14 settembre 2007.

Ha partecipato al corso “Risk management in sanità” organizzato da Siderea SRL, tenutosi in Città di Castello dal 10 al 12 dicembre 2007, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al Convegno Nazionale GISCI 2008 tenutosi in Orvieto dal 3 al 4 aprile 2008.

Ha partecipato al Work shop Progetto “PASSI d’Argento” organizzato dalla Regione dell’Umbria e tenutosi in Orvieto dal 17 al 18 aprile 2008.

Ha partecipato al corso “Screening per la prevenzione del cervicocarcinoma dal prelievo citologico al triade: analisi delle criticità” organizzato dalla Scuola Regionale di Sanità Villa Umbra e tenutosi a Perugia il 13 giugno 2008, superando il test di apprendimento finale.

Ha partecipato al 43° Congresso Nazionale Sitl tenutosi a Bari dall’1 al 4 ottobre 2008, presentando un lavoro nella sezione poster.

Titoli didattici

Ha collaborato all’organizzazione del Convegno Regionale “Viaggi e Medicina: un Binomio di Qualità e Sicurezza”, tenutosi a Città di Castello il 27.4.2001 ed organizzato dalla Regione dell’Umbria, Direzione Regionale Sanità e Servizi Sociali, dall’Azienda Unità Sanitaria Locale n. 1 e dalla Società Italiana di Medicina dei Viaggi e delle Migrazioni, svolgendo anche il ruolo di moderatrice nella sessione “Prevenzione del rischio nel turista/viaggiatore” e partecipando alla tavola rotonda “Esperienze a confronto in Umbria”.

Dal 1992 al 2000 ha organizzato e partecipato in qualità di docente ai corsi di formazione per utilizzatori di prodotti fitosanitari in agricoltura, e presenziato in qualità di componente della commissione esaminatrice all’esame per il rilascio della abilitazioni all’utilizzo di presidi sanitari.

Nel triennio 1999-2001 ha collaborato con L’Istituto Tecnico Industriale Sez. Sperimentale per Liceo Scientifico di Città di Castello ad un progetto dal titolo “evoluzione socio-economica della popolazione di Città di Castello negli ultimi 50 anni”, garantendo il coordinamento e la docenza per gli aspetti relativi all’evoluzione degli indicatori demografici e di salute della popolazione locale.

Ha organizzato per conto della Direzione Aziendale la giornata di studio “Verso il nuovo Piano Attuativo Locale: evidenze epidemiologiche e programmazione partecipata” in collaborazione con il Dipartimento di Igiene e Sanità Pubblica dell’Università degli Studi di Perugia, tenutasi il 13.6.2003 a Città di Castello e della quale ha curato la segreteria scientifica ed organizzativa.

Ha partecipato all’allestimento ed alla conduzione di uno stand/laboratorio informativo/formativo a più voci, sui metodi di prevenzione dei danni alla salute conseguenti agli incidenti stradali, nell’ambito dell’iniziativa MANGIA A COLORI 2 collegata alla XXXV MOSTRA DEL MOBILE IN STILE ED ANTIQUARIATO (26 settembre –5 ottobre 2003) - realizzata dalla Azienda USL n. 1 e dal Distretto Scolastico n. 1 – effettuata presso il Salone Espositivo Pro-Agri Cerbara di Città di Castello. L’iniziativa dello stand sulla Sicurezza Stradale 2003 ha seguito l’esperienza del 2002, condotta nell’ambito della prima edizione di Mangia a Colori dalla dott.ssa A. Rita Bucchi della Az. USL n.3, dal Ministero delle Infrastrutture e Trasporti, dal Comitato Provinciale Promozione della Sicurezza Stradale e dalla Polizia Municipale. Inoltre l’iniziativa si è inserita in un momento di particolare sensibilità della popolazione italiana alle problematiche della sicurezza stradale, pochi mesi dopo l’entrata in vigore della patente a punti.

Dall’anno accademico 2002-2003 le è stato affidato l’insegnamento nel Modulo di Igiene Generale ed Applicata presso il Corso di Laurea per tecnici della Prevenzione negli ambienti di vita e di lavoro ed il Corso di Laurea per assistenti Sanitari dell’Università degli Studi di Perugia, con sede in Città di Castello. Presso gli stessi corsi di laurea è stata relatrice di tesi di laurea a partire dall’anno accademico 2004-2005.

Dall’agosto 2003 ha aderito al progetto Ulisse dell’Istituto Superiore di Sanità finalizzato al monitoraggio

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

dell'uso del casco e delle cinture di sicurezza, nel comune di Gubbio.

Nel corso del 2004 ha collaborato con il secondo circolo didattico di Città di Castello (scuola materna-elementare) alla elaborazione di un progetto educativo destinato all'intero ciclo e finalizzato alla Creazione di una Comunità educante in cui gli stessi cittadini sono in grado di segnalare le insufficienze ed i problemi che incontrano nei mezzi di trasporto e sulla strada, concorrendo attivamente alla loro soluzione per promuovere la cultura per una guida sicura e per un viaggiare in sicurezza.

Ha collaborato, con lo stesso circolo didattico, alla programmazione ed organizzazione di una giornata di sensibilizzazione sul tema della sicurezza stradale che si è tenuta presso il parco della residenza protetta per anziani di Città di Castello il 4 giugno 2004, nella quale sono state allestite bancarelle per la sicurezza stradale e creati giochi aventi per tema la sicurezza stradale (tombola, gioco dell'oca, percorsi guidati con segnaletica, etc.).

Nel febbraio 2005 ha organizzato, per conto della Regione dell'Umbria, il corso di formazione: "radioprotezione: predisposizione di strumenti finalizzati alla vigilanza ed al controllo dell'utilizzo delle radiazioni ionizzanti negli ambienti di lavoro ed a fini sanitari", rivolto ai medici ed al personale deputato al controllo delle quattro Aziende Sanitarie Locali Regionali, tenutosi in Umbertide dal 22 al 25 febbraio 2005. Tale corso è stata accreditato dalla Regione dell'Umbria per 28 crediti ECM.

E' intervenuta in qualità di moderatore alla Giornata di Studio "La Legionellosi nelle Strutture Ospedaliere e Turistico-Alberghiere", organizzata da Società Italiana di Igiene, Medicina Preventiva e Sanità Pubblica, sezione umbra, Università degli Studi di Perugia, Regione dell'Umbria, Unità Sanitaria Locale n. 2 e tenutasi a Perugia il 29 ottobre 2005.

E' intervenuta in qualità di relatrice al Convegno "A sei anni dall'avvio: il punto sullo screening citologico", organizzato dalle Aziende Unità Sanitarie Locali della Regione dell'Umbria e tenutosi a Perugia il 4 novembre 2005.

E' intervenuta in qualità di relatrice al Seminario "La sicurezza stradale riguarda anche noi", organizzato dall'Assessorato Regionale alla Sanità ed ai Servizi Sociali e tenutosi in Perugia il 23 maggio 2006.

Ha organizzato, condotto e relazionato alla giornata di lavoro "Ambiente e Salute, uno studio sulla città: conoscenza, informazione, partecipazione" in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, tenutosi a Gubbio il 17 novembre 2006.

E' intervenuta in qualità di relatrice al Seminario "4 PASSI in Umbria, Rapporto Regionale 2006", organizzato dall'Assessorato Regionale alla Sanità e Servizi Sociali e tenutosi in Perugia il 4 aprile 2007.

Ha partecipato all'organizzazione e moderato il corso "Meningiti Batteriche e malattie invasive da meningococco, Emofilo e Pneumococco" organizzato da Contatto Archimedita e tenutosi in Umbertide il 29 marzo 2008.

Titoli di servizio

Ha prestato servizio presso la ex ULSS Valnerina in qualità di Medico di Guardia Medica festiva, pre-festiva e notturna dal Marzo all'Agosto 1989 e dal Marzo 1990 all'Aprile 1991.

Ha prestato servizio presso l'Istituto di Medicina del Lavoro della ex ULSS n.3 del Perugino (attuale Azienda Ospedaliera di Perugia), in qualità di assistente medico incaricato a tempo pieno dal 2.5.1991 all'1.1.1992.

In data 2.1.1992 è stata assunta nella ex ULSS Alto Chiascio, in qualità di assistente medico a tempo pieno, in ruolo presso il Settore Prevenzione Educazione Sanitaria Medicina Legale, occupandosi prevalentemente di Epidemiologia occupazionale ed ambientale, di statistiche di mortalità e natalità, di inquinamento atmosferico ed acustico e di prevenzione dei rischi occupazionali ed ambientali in agricoltura.

Dal Luglio 1993 è coadiutore sanitario presso il medesimo Settore di Prevenzione Educazione Sanitaria Medicina Legale.

Dall'Agosto 1995 è Responsabile del Servizio di Igiene e Sanità Pubblica del Dipartimento di Prevenzione della Azienda USL n.1 dell'Umbria, riconfermato in tale incarico nel Dicembre 1999 e nel Dicembre 2003, occupandosi, in particolar modo, per conto dell'Azienda, della analisi dei bisogni di salute della popolazione e della programmazione degli interventi di prevenzione collettiva e valutazione dei risultati raggiunti.

Incarichi professionali

Negli anni 1992-1993 ha fatto parte della commissione regionale di coordinamento delle ULSS che si è occupata della predisposizione di atti di indirizzo, poi deliberati nel 1994, relativamente ai rischi chimico ed infortunistico in Agricoltura.

Con Delibera della Giunta Regionale è stata nominata componente del Gruppo di Lavoro Regionale per l'istruttoria delle pratiche di autorizzazione regionale alle emissioni in atmosfera ai sensi del DPR 203/88. Attività

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

che ha svolto dal febbraio 1996 al dicembre 1999.

Dal febbraio 1992 è componente titolare di Commissione Invalidi Civili della USL n. 1, sede di Gubbio.

Con Delibera del Direttore Generale della Azienda USL 1 è stata nominata coordinatrice della commissione aziendale per la valutazione delle strutture sanitarie ai sensi della DGRU n. 251 del 2001. Ha effettuato numerose verifiche per la certificazione di conformità ai requisiti minimi strutturali, impiantisti e tecnologici di strutture sanitarie ai fini del rilascio dell'autorizzazione regionale all'esercizio ai sensi del D. Lvo 229/99 art. 8 ter e del Regolamento Regionale 2/2000 e della verifica della permanenza dei requisiti minimi di strutture autorizzate ed in esercizio.

Ha partecipato in qualità di osservatore alla verifica di Assesment dell'Ospedale Silvestrini di Perugia, condotto da consulenti internazionali della Joint Commission on Accreditation of Healthcare Organization (JCAHO) e tenutosi nei giorni 20-21 maggio e 16-20 giugno 2003.

Ha effettuato verifiche ispettive presso vari Istituti di formazione, finalizzate all'accreditamento di corsi per operatori socio-sanitari.

Con Delibera del Direttore Generale della Azienda USL 1 è stata nominata componente del gruppo scientifico di supporto al progetto "Gubbio Città senza Fumo".

Con Decisione Amministrativa del Direttore Generale n. 318 del 5 giugno 2006 "Percorso operativo aziendale per il programma di screening per la prevenzione dei tumori del colon retto" è stata nominata responsabile organizzativa del programma.

Con Decisione Amministrativa del Direttore Generale n. 352 del 12 giugno 2006 "Istituzione della Sezione di Epidemiologia Aziendale" è stata nominata responsabile della Sezione.

Con Delibera della Giunta Regionale dell'Umbria n. 630 del 4 giugno 2008 è stata nominata componente del Tavolo Permanente per i Programmi di Screening quale referente per la ASL 1 dei programmi di screening per il cancro della mammella, per il cancro del collo dell'utero e per i tumori colon rettili.

E' coordinatrice del Sistema di Sorveglianza PASSI per la sua Azienda Sanitaria dal 2006.

Ha coordinato per la sua Azienda sanitaria la sperimentazione del sistema di sorveglianza sanitaria "OKKIO ALLA SALUTE" sulla situazione nutrizionale dei bambini delle scuole primarie, condotta nella primavera del 2008.

Collabora alla sperimentazione del sistema di sorveglianza "PASSI d'Argento" sulla situazione degli anziani non istituzionalizzati.

Titoli scientifici

Nel corso del 1995 ha condotto, in collaborazione con altri operatori del Servizio, un progetto di ricerca scientifica finalizzata alla programmazione socio-sanitaria, finanziato dalla Regione dell'Umbria dal titolo "Modelli teorici previsionali e definizione del punto di maggior ricaduta del particolato a terra nell'area circostante i cementifici del territorio Eugubino". Rimettendo alla Regione la relazione finale.

Nel corso del 2005-2006 ha fatto parte di vari gruppi di lavoro per la stesura del Documento di Valutazione sui Determinanti di Salute e sulle Strategie del servizio sanitario regionale per le parti relative all'analisi dei determinanti ambientali, della valutazione dei programmi di screening e della identificazione degli indicatori di outcome per la valutazione dei Dipartimenti di Prevenzione.

Nel corso del 2007 ha collaborato ad un progetto di ricerca finalizzata alla programmazione socio-sanitaria, finanziato dalla regione dell'Umbria dal titolo "Misurazione degli indicatori di esito dell'assistenza erogata nelle strutture residenziali di lungo assistenza per anziani non-autosufficienti".

Elenco delle pubblicazioni

E' coautrice delle seguenti pubblicazioni:

1. "Asma professionale nel lavoro artigiano: monitoraggio del Picco di Flusso Espiratorio". Atti del 50° Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina del Lavoro ed Igiene Industriale, Roma, 21-24 ottobre 1987.
2. "La Sick Building Syndrome: elevata prevalenza in un edificio di recente costruzione munito di aria condizionata". Atti del 52° Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina del Lavoro ed Igiene Industriale, Palermo, 28 settembre- 1 ottobre 1989.
3. "L'asma da bigattini (larve della mosca carnaria): studio clinico ed immunologico", La Medicina del Lavoro, 1989, 80, 6, pag. 489-497.
4. "Epidemiologia dell'asma e della rinocongiuntivite a Perugia: risultati preliminari". Atti del Congresso Annuale della Società Italiana di Allergologia ed Immunologia Clinica, Catania, 1-2 giugno 1990;

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

5. "Attività dei monociti nell'asma da aspirina". 20^o Congresso della Società Italiana di Allergologia ed Immunologia Clinica, Roma 19-22.11.1991;
6. "Epidemiology of Asthma and rhinoconjunctivitis in Perugia area", Annual Meeting of the European Academy of Allergology and Clinical Immunology, Zurich, Switzerland, May 25-29, 1991.
7. "Changes in Interleukin-1 and Tumor Necrosis Factor Production by Peripheral Blood Monocytes after Specific Bronchoprovocation Test in Occupational Asthma". American Review Respiratory Disease, 1992; 146:408-412.
8. "Ipersensibilità al Veleno di Imenotteri". Estratto da "Compendio di Medicina Interna" di P. Larizza e D. Furbetta Vol. II Piccin Nuova Libreria, Padova 1993.
9. "Malattie polmonari professionali da gas, vapori e fumi". Estratto da Compendio di Medicina Interna" di P. Larizza e D. Furbetta, Vol. II, Piccini Nuova Libreria, Padova 1993.
10. "Vulnerabilità all'inquinamento degli acquiferi della conca eugubina" Unità Sanitaria Locale n.1, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Regione dell'Umbria, 1998.
11. "Gli effetti della mancata prevenzione: studio preliminare di una azienda sanitaria locale sugli effetti indotti dal fumo" agli atti del Congresso della Società Italiana d'Igiene settembre 2002.
12. "Risultati dell'attività di sorveglianza a seguito di un caso di tubercolosi polmonare in una scuola materna" agli atti del 43° Congresso della Società Italiana d'Igiene Medicina Preventiva e Sanità Pubblica, Sessione Poster, area tematica Epidemiologia delle malattie infettive. Bari 1-4 ottobre 2008.
13. "Misurazione degli indicatori di esito della assistenza erogata nelle strutture residenziali di lunga assistenza per anziani non-autosufficienti" Rapporto di Ricerca dell'Osservatorio per la salute degli anziani della regione dell'Umbria. La Collana dell'Osservatorio. Edito Agenzia SEDES Perugia, dicembre 2007.

Perugia, 27 dicembre 2008

Dott.ssa Daniela Felicioni

DR. SANDRO FRATINI

Fratini Sandro nato a Foligno il 24/11/54

Il sottoscritto Fratini Sandro si laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Perugia nel febbraio 1981.

Abilitato all'esercizio della professione aprile 1981.

Nel 1986 si specializza in Igiene e Sanità Pubblica presso l'Università degli Studi di Perugia con votazione 50/50.

Nel 1991 si specializza in Statistica Medica presso l'Università di Pavia riportando la votazione di 50/50.

Nell'anno 1996 ha frequentato il corso di Perfezionamento in "Gestione ed organizzazione in sanità (C.OR.GE.SAN.)" presso l'Università Luigi Bocconi di Milano.

Nell'anno 1997 ha frequentato il corso di perfezionamento in "Coordinamento delle attività di miglioramento continuo di qualità delle aziende sanitarie" organizzato dalla Università degli Studi di Perugia e dalla Società Italiana per la Qualità dell'assistenza sanitaria V.R.Q..

Nell'anno 2000 ha frequentato il Master in Direzione Sanitaria organizzato dalla Università degli Studi di Padova.

Nel 2002 ha frequentato il "Corso di formazione manageriale per responsabili di Dipartimento e di Struttura Complessa in Organizzazione e sviluppo delle risorse umane" dal 9/4/2002 al 12/11/2002 .

Nell'anno 2003 ottiene con DGR del 10/6/03 R n.780 Il Certificato di Formazione Manageriale con giudizio "superamento con alto merito del corso di Formazione Manageriale per Direttore Generale di Azienda Sanitaria".

Nell'anno 2008 ottiene con DGR n . 1720 del 10/12/2008 Il Certificato di Formazione Manageriale con giudizio "superamento con alto merito del corso di Formazione Manageriale per Direttore Sanitario di Azienda Sanitaria".

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Incarichi professionali

Dal luglio 1981 all'agosto 1981 svolge attività di Ufficiale Sanitario presso il comune di Visso (MC) e Castel S. Angelo sul Nera (MC).

Dal 23 settembre 1985 all'10 agosto del 1988 presta servizio con funzione di responsabile del Distretto Sanitario di Leno - Gambara.

Svolge inoltre attività presso il Servizio Igiene ambientale, occupandosi di igiene ambientale con responsabilità su controllo e vigilanza di aziende zootecniche e chimiche ad elevatissimo rischio di inquinamento.

Dal 11/08/1988 è coordinatore del distretto socio sanitario Spello, collabora all'attivazione del distretto Ina casa Flaminio di cui diventa coordinatore.

Dal 22/11/93 si trasferisce presso il settore Formazione Ricerca Sistema Informativo con funzioni di responsabile del Sistema Informativo. Predisporre la prima bozza del sistema informativo aziendale.

Con l'attivazione delle Aziende Sanitarie Locali n.3 1995, il Settore Formazione Ricerca Sistema Informativo si trasforma in ufficio di staff alla Direzione Generale, in questa fase il sottoscritto, in quanto responsabile del Servizio Formazione Ricerca Sistema Informativo aziendale, ha avviato e portato a regime la informatizzazione delle schede nosologiche dei ricoveri ospedalieri di tutti i presidi della azienda, ha impostato il supporto organizzativo per l'avvio della contabilità analitica con la predisposizione del piano dei centri di costo, collaborando alla implementazione del sistema informatico per la gestione della contabilità analitica. Come responsabile della Formazione aziendale organizza, in collaborazione con l'Università Bocconi di Milano, corsi di formazione per responsabili dei servizi su management e organizzazione.

Con delibera n. 258 del 11/11/98 il Direttore Generale Luigi Macchitella gli assegna la responsabilità di 3 Uffici di Staff "Ufficio di Piano", "Ufficio Controllo di gestione" e "Ufficio Sistema Informativo", imposta il piano budget 1999 e 2001, predisponendo le schede di budget, ed effettuando le negoziazioni e le valutazioni periodiche con i dipartimenti e con le singole U.O.

In qualità di responsabile del Servizio Informatico su indicazione della direzione predisporre il progetto per la trasmissione dati della azienda, coordina la predisposizione delle procedure informatiche ne segue le implementazioni, la personalizzazione e la fase di formazione degli operatori.

Come responsabile dell'Ufficio di piano collabora alla stesura dell'atto aziendale e dei Piani attuativi locali.

Nel 1999 collabora al progetto finalizzato n.18 della Regione Umbria " Nuovo Ruolo" del Medico di Base

Dal 19 aprile 1999, con nota del Direttore Generale Dr. Luigi Macchitella gli viene assegnato l'incarico di Responsabile Medico del Polo Ospedaliero A Presidio Foligno e Gualdo Tadino con funzioni dirigenziali di vertice e con autonomia gestionale e diretta responsabilità di risorse umane, tecniche e finanziarie".

Con decisione amministrativa n. 386 del 29/04/2004 gli viene conferito l'incarico quinquennale di Dirigente Medico di Struttura Complessa- Direttore di Presidio di Foligno

Dal febbraio 2007 viene nominato Direttore Sanitario della ASL 3 dell'Umbria

PROF. MARIO FURBETTA

Il prof. Mario Furbetta, nato a Camerino (MC) il 18.11.1943, ha compiuto gli studi universitari presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia della Università degli Studi di Perugia.

Durante il corso universitario ha frequentato l'Istituto di Clinica Pediatrica in qualità di allievo interno.

Si è laureato con voti 102 su 110 nella stessa Università in data 27.2.1969. Ha superato gli esami di Stato per la abilitazione professionale nella Università di Perugia nella sessione di Aprile 1969.

Dal Giugno 1971 al Novembre 1974 ha svolto attività di Assistente Ospedaliero Incaricato presso la Clinica Pediatrica della Università di Perugia.

Ha conseguito la Specializzazione in Pediatria con voti 50 su 50 e lode in data 22.7.1971.

Negli anni accademici 1972/73 e 1973/74, ha impartito esercitazioni di Pediatria agli studenti di Medicina e Chirurgia.

Nell'anno accademico 1973/74 ha ricevuto l'incarico dell'insegnamento di Genetica Umana per la Scuola di Specializzazione in Pediatria.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Dal Dicembre 1974 al 12.1.1981 ha svolto la sua attività nella 2^a Clinica Pediatrica della Università degli Studi di Cagliari in qualità di Contrattista Universitario con mansioni di assistenza ai malati, di insegnamento e ricerca.

Dal 31.3.1981 è stato trasferito, unitamente al ruolo di Assistente Universitario, presso la Cattedra della 2^a Clinica Pediatrica della stessa Università ivi rimanendo sino al 18.10.1982.

Dal 9.10.1982 è stato trasferito, unitamente al ruolo di Assistente Universitario, presso la Cattedra di Clinica Pediatrica della Università degli Studi di Perugia. Dal 31.3.1983 al 31.10.1995 ha ricoperto il ruolo di Professore Associato di Pediatria Sociale e Puericultura (precedente dizione "Puericultura") nell'Istituto di Pediatria nell'Ateneo Perugino.

Dal 1.11.1995 è Professore Ordinario di Pediatria Preventiva e Sociale (precedente dizione "Pediatria Sociale e Puericultura") nell'Istituto di Pediatria dell'Università degli Studi di Perugia.

Durante l'arco della sua attività ha svolto continuativamente anche le mansioni assistenziali corrispondenti alla sua posizione e nel 1993 gli è stata assegnata la responsabilità del modulo assistenziale di "Diagnostica Genetica Molecolare " presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Perugia.

Dal 1.08.2005 è Direttore della Struttura Complessa di Clinica Pediatrica della Università degli Studi di Perugia. A partire dall'anno accademico 1982/83 ha svolto il corso di lezioni con relativi esami di profitto, seminari ed esercitazioni dell'insegnamento di Pediatria Sociale e Puericultura per gli studenti di Medicina e Chirurgia della Università di Perugia.

Nello stesso periodo ha guidato studenti di Medicina e Chirurgia e specializzandi in Pediatria nella compilazioni di tesi di laurea e tesi di specializzazione.

Nel campo della ricerca, ha iniziato con lavori di carattere clinico riguardanti in particolare le Distrofie Muscolari. Successivamente si è interessato allo studio della enzimologia in rapporto all'età della vita ed alle diverse condizioni patologiche, studiando vari enzimi quantitativamente e qualitativamente nel siero e negli elementi corpuscolati del sangue.

Dal 1971 al 1974 ha diretto il laboratorio di Citogenetica della Clinica Pediatrica dell'Università di Perugia ed ha messo a punto le nuove tecniche di studio dei cromosomi con bandeggio compiendo dei lavori su questo argomento.

Dal 1974 si è interessato di Ematologia con particolare riguardo alle Sindromi Talassemiche.

Nel 1975, dall'Aprile all'Agosto, si è recato presso il laboratorio di ricerca in Ematologia della Università di San Francisco - California.

In questo periodo ha approfondito le sue conoscenze nella biologia molecolare delle Sindromi Talassemiche e nella diagnosi prenatale della β -Talassemia.

Dal Settembre 1975 all'Ottobre 1982, ha organizzato e diretto il laboratorio di Biologia Molecolare e Diagnosi Prenatale per le Sindromi Talassemiche nella 2^a Clinica Pediatrica della Università degli Studi di Cagliari.

Con la attività del detto laboratorio, ha contribuito alla definizione della β Talassemie in Sardegna oltre ad instaurare un servizio di Diagnosi Prenatale di β -Talassemia pienamente rispondente alle esigenze ed alle richieste della popolazione sarda.

Nell'ambito della collaborazione con l'Università di California, nel Febbraio 1980, si è recato di nuovo a San Francisco per approfondire le recenti tecniche di studio del DNA umano con l'uso degli enzimi di restrizione e del metodo del "Blotting".

Nell'Ateneo Perugino ha approntato un laboratorio di Genetica Molecolare autonomamente funzionante nella applicazione della tecnologia del DNA ricombinante.

In tale laboratorio viene attualmente studiata ai fini diagnostici, preventivi e di ricerca la casistica dei pazienti con patologia ereditaria afferenti all'Istituto di Pediatria (Fibrosi Cistica, Distrofia Muscolare Progressiva, Sindromi Talassemiche, Emoglobinopatie ed altre condizioni ereditarie). Sono state inoltre avviate delle collaborazioni con altri Istituti per lo studio della componente genetica, attraverso l'esame dei polimorfismi del DNA, nella patogenesi di malattie polifattoriali quali il Diabete Mellito.

Dal 1995 il laboratorio di Genetica molecolare, annesso alla Clinica Pediatrica, è stato riconosciuto parte del "Centro Regionale di riferimento per la Diagnostica e la Prevenzione" della Fibrosi Cistica.

Attualmente, in seguito a successivi potenziamenti anche con fondi regionali, l'attività del laboratorio si avvale delle più importanti metodiche di studio del DNA quali la PCR, il DGGE ed il sequenziamento.

Recentemente, nell'ambito della attività diagnostica e di ricerca, sono state poste le basi per un progetto regionale di prevenzione delle emoglobinopatie nei soggetti immigrati da zone ad alta endemia per queste patologie ereditarie.

In tutti gli anni della sua attività, ha partecipato a numerosi Congressi italiani ed internazionali riguardanti

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

argomenti di Pediatria, Genetica ed Ematologia Pediatrica.

DR. LEVEQUE ALESSANDRO

Data di nascita 13/05/1960

Amministrazione ASL DI CITTA' DI CASTELLO

Incarico attuale Responsabile - S.S. Nefrologia e Dialisi

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio Laurea in Medicina e Chirurgia

Altri titoli di studio e professionali- Specializzazione in endocrinologia

Esperienze professionali (incarichi ricoperti)

Dirigente Medico primo livello U.O. Nefrologia e Dialisi - ASL DI CITTA' DI CASTELLO

Responsabile incaricato S.S. Nefrologia e Dialisi - ASL DI CITTA' DI CASTELLO

Partecipazione a congressi in qualità di relatore e discente sulla disciplina in oggetto. Conseguimento dei crediti formativi indicati

PROF. VITO MASTRANDREA

Laurea in Medicina e Chirurgia. Specializzazione in Igiene. Libera Docenza in Igiene. Professore Ordinario di Igiene nella Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Perugia. Direttore della Scuola di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva dell'Università degli Studi di Perugia. Direttore del Dipartimento di Igiene e Sanità Pubblica dell'Università degli Studi di Perugia. Presidente della Commissione di Ateneo dell'Università degli Studi di Perugia. Presidente dell'Istituto Superiore di Educazione Fisica di Perugia. Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Educazione Sanitaria.

Presidente del Consorzio Intercomunale per i servizi sociosanitari del comprensorio di Corciano, Deruta, Perugia, Corciano e successivamente Presidente dell'Unità Sanitaria Locale del Perugino. Direttore Sanitario dell'Azienda Ospedaliera di Perugia. Commissario Straordinario della stessa Azienda.

Nell'ambito del Consiglio d'Europa e dell'Organizzazione Mondiale della Sanità ha approfondito problemi di Sanità Pubblica in alcuni Paesi Europei.

E' membro di varie società scientifiche italiane ed estere tra cui l'International Association of Epidemiology e l'Association of School of Public Health in European Region.

DR.SSA AMELIA MORRONE

Education and training

In 1987: degree in Biological Science, University of Florence

1987-1988 Training Program in Chemical, Clinical and Microbiological analysis.

1988-1989 Post graduate course: "Biological Methods for Laboratory Research" Univ La Sapienza Rome.

1994 PhD in **Neurometabolic Science**

1995- 1997 post-doctoral course in the Neurometabolic Science, Univ of Florence.

In 1997 she completed a Specialisation in **Medical Genetics**, Univ of Florence..

In 2001 she completed a Specialisation in **Biochemical and Clinical Biochemistry**, Univ of Florence..

Work experience:

1987/1997 Florence, Dept of Paediatrics: Research and Diagnosis of Metabolic Disorders

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

1991-1993 Dept of Cell Biology and Genetics, Erasmus University-Rotterdam Lab of Dr. Sandra D'Azzo;

1993-1995 Dept of Molecular Genetics and Biochemistry, Pittsburgh University, Lab of EP Hoffman;

Employment and Research Experience

1987-1988 Florence Training program in Chemical, Clinical and Microbiological analysis.

1988-1989 Florence, Department of Paediatrics, voluntary research assistant.

1989-1990 Florence, Department of Paediatrics, University of Florence, PhD Student.

1991- 1993 Rotterdam (NL) "Erasmus- University" Department of Cell Biology, PhD Student

1994-1995 Pittsburgh (USA), Univ of Pittsburgh Dept. of Molecular Genetics and Biochemistry

1995/1997 University of Florence post-doctoral course in Neurometabolic Science.

1997 to 2001 Biologist at Dept of Paediatrics, University of Florence, Florence.

Since 2001 she has worked as assistant professor at the Metabolic and Muscular Unit of the same University and she is a responsible of the Laboratory of Molecular and Cell Biology of such Unit.

Research areas: Molecular Biology, Cell Biology, characterisation of the normal and mutant lysosomal enzyme genes. Research on the Genetics of: Neuromuscular Diseases, Urea Cycle Disorders, Organic Acidurias and Amino Acids Disorders.

Main domain of research:

Clinical Genetics, Biochemistry and Diagnosis of Metabolic Disorders including Lysosomal Storage diseases. During the last 20 years we developed a comprehensive panel of biochemical and genetic methods for the Diagnosis Metabolic Disorders in Italy. Beside diagnostic work, interest was focused on various projects initiated by clinical cases (e.g Lysosomal Storage Disorders, Urea Cycle). Recently, projects on diagnosis of Fabry disease and the relevance of deep intronic mutations and functional studies were carried out (Filoni et al. 2008; 2010). Throughout the past twenty years, however, the question, how a single gene, GLB1, can cause two different lysosomal storage diseases, GM1 gangliosidosis and Morquio B, and functional study of these have also been a constant factor of interest (e.g. Morrone et al. 2000; Caciotti et al. 2003, 2005, 2007, 2009).

Grant financial support

Research Grants: MURST (2002 to present); Telethon (1999-2000); Prin (2004; 2006)

Membership to Scientific Societies:

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM);

European Study Group on Lysosomal Diseases (ESGLD);

Società Italiana Studio Errori Congeniti del Metabolismo (Italian Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism SISMME);

Società italiana di Genetica Umana (SIGU), American Society of Human Genetics (ASHG),

European Society of Human Genetics (ESHG);

Publications

➤ **A. MORRONE**, H. MORREAU, X.Y. ZHOU, E. ZAMMARCHI, W.J. KLEIJER, H. GALJAARD, A. d'AZZO (1994): *Insertion of a T Next to the Donor Splice Site of Intron 1 Causes Aberrantly Spliced mRNA in a Case of Infantile GM1-Gangliosidosis*. Hum mutat 3: 112-120;

➤ E. ZAMMARCHI, M.A. DONATI, L. FILIPPI, **A. MORRONE**, T. REPETTO, G. MASCOLO, L. COMELLINI (1995): *Ipertransaminasemia e difetto di ornitintrascarbamilasi*. Riv Ital Pediatr 21:82-87;

➤ A. FIDZIANSKA, **A. MORRONE**, E. PEGORARO, B. RYNIEWICZ, A. ILNICKA, E. ZAMMARCHI, EP HOFFMAN (1995): *An X:autosome translocation stabilizes truncated dystrophin: implications for lack of truncated dystrophins in Duchenne muscular dystrophy*. Neuropediatrics 26:163-167;

➤ E. ZAMMARCHI, M.A. DONATI, **A. MORRONE**, G.P. DONZELLI, X.Y. ZHOU, A. d'AZZO (1996): *Early-infantile galactosialidosis: clinical, biochemical, and molecular observations in a new case*. Am J Med Genet. 64:453-458;

➤ X.Y. ZHOU, A. VAN DER SPOEL, R. ROTTIER, G. HALE, R. WILLEMSSEN, G.T. BERRY, P. STRISCIUGLIO, **A. MORRONE**, E. ZAMMARCHI, G. ANDRIA, A. d'AZZO (1996): *Molecular and biochemical analysis of protective protein/cathepsin A mutations: correlation with clinical severity in galactosialidosis*. Hum Mol Genet 5:1977-87;

➤ **A. MORRONE**, E. PEGORARO, C. ANGELINI, E. ZAMMARCHI, G. MARCONI, E.P. HOFFMAN (1997): *RNA Metabolism in Myotonic Dystrophy*. J Clin Invest 99:1691-1698;

➤ **A. MORRONE**, E. ZAMMARCHI, M.A. DONATI; P.C. SCHACHERI, R.C. HOOP, S. SERVIDEI, G. GALLUZZI, E. P. HOFFMAN (1997): *Asymptomatic dystrophinopathy*. Am J Med Genet: 69:261-267;

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- **A. MORRONE**, T. BARDELLI, M.A. DONATI, M. GIORGI, M. DI ROCCO, R. GATTI, R. PARINI, R. RICCI, G. TADDEUCCI, A. d'AZZO, E. ZAMMARCHI (2000): *β-Galactosidase gene mutations affecting the lysosomal enzyme and the elastin-binding protein in GM1-gangliosidosis patients with cardiac involvement*. Hum Mut 15: 354-366;
- M. GIORGI, **A. MORRONE**, M.A. DONATI, F. CIANI, T. BARDELLI, G. BIASUCCI, E. ZAMMARCHI (2000): *Lymphocytes mRNA analysis of the Ornithine Transcarbamylase gene in Italian OTCD male patients and manifesting carriers: identification of novel mutations*. Hum Mutat 15:380-1;
- B. PORFIRIO, I. CHIARELLI, C. GRAZIANO, A. MANNONI, **A. MORRONE**, E. ZAMMARCHI, D. B. DE BERNABE', S. R. DE CORDOBA (2000): *Alkaptonuria in Italy: polymorphic haplotype background, mutational profile and description of four novel mutations in the homogentisate 1,2-dioxygenase gene*. J Med Genet 37: 309-312;
- FUNGHINI S, PASQUINI E, CAPPELLINI M, DONATI MA, **MORRONE A**, FONDA C, ZAMMARCHI E (2001): *3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria in an Italian patient is caused by a new nonsense mutation in the HMGCL gene*. Mol Genet Metab;73(3):268-75
- BISANZI S, **MORRONE A**, DONATI MA, PASQUINI E, SPADA M, STRISCIUGLIO P, PARENTI G, PARINI R, PAPADIA F, ZAMMARCHI E (2002): *Genetic analysis in nine unrelated Italian patients affected by OTC deficiency: detection of novel mutations in the OTC gene*. Mol Genet Metab.76(2):137-44.
- **A. MORRONE**, S. MALVAGIA, M.A. DONATI, S. FUNGHINI, F. CIANI, I. PELA, A. BONEH, H. PETERS, E. PASQUINI, E. ZAMMARCHI (2002): *Clinical Findings, Biochemical and Molecular Analysis of Four Patients with Holocarboxylase Synthetase Deficiency*. Am. J. Med. Genet 111:10-18
- S. FUNGHINI, M.A.DONATI, E. PASQUINI, S. GASPERINI, F.CIANI, **A. MORRONE**, E. ZAMMARCHI (2002): *Two new mutations in children affected by partial biotinidase deficiency ascertained by newborn screening*. J Inher Metab Dis; 25: 328-330.
- BARDELLI T, DONATI M.A, GASPERINI S, CIANI F, BELLI F, BLAU N, **MORRONE A**, ZAMMARCHI E (2002): *Two novel genetic lesions and a common BH(4)-responsive mutation of the PAH gene in Italian patients with hyperphenylalaninemia*. Mol Genet Metab;77(3):260-6
- CACIOTTI A, **MORRONE A**, DOMENICI R, DONATI M.A., ZAMMARCHI E (2003): *Severe Prognosis in a Large Family with Hypokalemic Periodic Paralysis*. Muscle Nerve;27(2):165-9;
- CACIOTTI A, BARDELLI T, CUNNINGHAM J, D'AZZO A, ZAMMARCHI E, **MORRONE A** (2003): *Modulating action of the new polymorphism L436F detected in the GLB1 gene of a type-II GM1 gangliosidosis patient*. Human Genetics 113(1):44-50.
- MALVAGIA S, POGGI G. M., PASQUINI E., DONATI M.A., PELA I., **MORRONE A.**, ZAMMARCHI E (2003): *The de novo Q167K mutation in the POU1F1 gene leads to combined pituitary hormone deficiency in an Italian patient*. Pediatr Res;54(5):635-40.
- **A. MORRONE**, C. CAVICCHI, T. BARDELLI, D. ANTUZZI, R. PARINI, M. DI ROCCO, S. FERIOZZI, O. GABRIELLI, R. BARONE, G. PISTONE, C. SPISNI, R. RICCI, E. ZAMMARCHI (2003): *Fabry disease: molecular studies in Italian patients and X-inactivation analysis in manifesting carriers*. J Med Genet; 40(8):e103.
- FUNGHINI S, DONATI MA, PASQUINI E, ZAMMARCHI E, **MORRONE A** (2003): *Structural organization of the human carbamyl phosphate synthetase I gene (CPS1) and identification of two novel genetic lesions*. Hum Mutat;22(4):340-1.
- LA MARCA G, MALVAGIA S, DONATI MA, **MORRONE A**, PASQUINI E, ZAMMARCHI E (2003): *Rapid diagnosis of medium chain Acyl Co-A dehydrogenase (MCAD) deficiency in a newborn by liquid chromatography/tandem mass spectrometry*. Rapid Commun Mass Spectrom; 17(23): 2688-92.
- M.A. DONATI, A. CACIOTTI, T. BARDELLI, C. DANI, A. D'AZZO, **A. MORRONE**, E. ZAMMARCHI (2003): *"Congenital sialidosis - from hydrops fetalis to hydrocephalus."* Ital J Pediatr;29(6):404-410
- S. MALVAGIA, **A. MORRONE**, A. CACIOTTI, T. BARDELLI, A. D'AZZO, G. ANCORA, E. ZAMMARCHI, M. A. DONATI (2004): *"New mutations in the PPBG gene lead to loss of PPCA protein which affects the level of the β-galactosidase/neuraminidase complex and the EBP-receptor."* Mol Genet Metab 82(1):48-55.
- RICCI R, CASTORINA M, DI LILLO M, ANTUZZI D, FRUSTACI A, PARINI R, MENNI F, FURLAN F, BURLINA A, BURLINA A, CATUOGNO S, GABRIELLI O, BURATTINI I, BORSINI W, BUCHNER S, FERIOZZI S, SPISNI C, DE VITO R, DI ROCCO M, ARICO M, PISTONE G, BONGIORNO AM, **MORRONE A**, CAVICCHI C, ZAMMARCHI E (2004): *Fabry disease in Italy: first epidemiologic and collaborative study*. Ann Ital Med Int.;19(4):269-75.
- GEORGIU T, DROUSIOTOU A, CAMPOS Y, CACIOTTI A, SZTRIHA L, GURURAJ A, OZAND P, ZAMMARCHI E, **MORRONE A**, D'AZZO A (2004): *Four novel mutations in patients from the Middle East*

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

with the infantile form of GM1-gangliosidosis. *Hum Mutat.* Oct;24(4):352.

- A CACIOTTI, M A DONATI, A BONEH, A D'AZZO, A FEDERICO, R PARINI, D ANTUZZI, T BARDELLI, D NOSI, V KIMONIS, E ZAMMARCHI, **A MORRONE (2005)**: *Role of b-galactosidase and Elastin Binding Protein in Lysosomal and non Lysosomal multienzyme complexes of GM1-gangliosidosis patients.* *Hum Mutat.* Mar;25(3):285-92.
- GEORGIU T, STYLIANIDOU G, ANASTASIADOU V, CACIOTTI A, CAMPOS Y, ZAMMARCHI E, **MORRONE A**, D'AZZO A, DROUSIOTOU A (2005): *The Arg482His mutation in the beta-galactosidase gene is responsible for a high frequency of GM1 gangliosidosis carriers in a Cypriot village.* *Genet Test.* Summer;9(2):126-32.
- DROUSIOTOU A, GEORGIU T, DROUSIOTOU A, CAMPOS Y, CACIOTTI A, SZTRIIHA L, GURURAJ A, OZAND P, ZAMMARCHI E, **MORRONE A**, D AZZO A (2005): *Gene symbol: GLB1. Disease: GM1 gangliosidosis infantile.* *Hum Genet.*;116(6):534.
- DROUSIOTOU A, GEORGIU T, DROUSIOTOU A, CAMPOS Y, CACIOTTI A, SZTRIIHA L, GURURAJ A, OZAND P, ZAMMARCHI E, MORRONE A, D AZZO A (2005): *Gene symbol: GLB1. Disease: GM1 gangliosidosis infantile.* *Hum Genet.* May;116(6):542.
- S. FUNGHINI, **A. MORRONE**, E. PASQUINI, E. ZAMMARCHI, M.A. DONATI (2005): *Successful prenatal molecular diagnosis of Carbamyl Phosphate Syntetase I deficiency in two at risk pregnancies.* *J Inherit Metab Dis*;28(5):801-2.
- GEORGIU T, STYLIANIDOU G, ANASTASIADOU V, CACIOTTI A, CAMPOS Y, ZAMMARCHI E, **MORRONE A**, D'AZZO A, DROUSIOTOU A (2005): *The Arg482His Mutation in the β-Galactosidase Gene Is Responsible for a High Frequency of GM1 Gangliosidosis Carriers in a Cypriot Village.* *Genet Test.* Summer;9(2):126-32.
- S. MALVAGIA, **A. MORRONE**, E. PASQUINI, S. FUNGHINI, G. LA MARCA, E. ZAMMARCHI, M.A. DONATI (2005): *First prenatal molecular diagnosis in a family with holocarboxylase synthetase deficiency.* *Prenatal Diagnosis*;25(12):1117-9.
- A CACIOTTI, M A DONATI, T BARDELLI, A D'AZZO, G MASSAI, L LUCIANI, E ZAMMARCHI, **A MORRONE (2005)**: *Primary and secondary elastin binding protein defect leads to impaired elastogenesis in fibroblasts from GM1-gangliosidosis patients.* *Am J Pathol.* Dec;167(6):1689-9;.
- CAVICCHI, MA. DONATI, E. PASQUINI, GM. POGGI, C. DIONISI-VICI, R. PARINI, E. ZAMMARCHI, **A. MORRONE (2005)**: *Spectrum In Ten Italian Patients Affected By Methylmalonyl-Coa Mutase Deficiency.* *J Inherit Metab Dis.*;28(6):1175-8.
- .CAVICCHI C, DONATI MA, FUNGHINI S, LA MARCA G, MALVAGIA S, CIANI F, POGGI GM, PASQUINI E, ZAMMARCHI E, **MORRONE A (2006)**: *Genetic And Metabolic Approach To Early Prenatal Diagnosis In A Family With Mut Methylmalonic Aciduria.* *Clin Genet*; 6 9 : 7 2 - 7 6 .
- I SINIGERSKA, D CHANDLER, V VAGHJIANI, I HASSANOVA, R GOODING, **A MORRONE**, I KREMENSKY, L KALAYDJIEVA (2006): *Founder mutation R59H in GLB1 is a common cause of infantile GM1-gangliosidosis in the Gypsy population.* *Mol Genet Metab*;88(1):93-5.
- .BURLINA AB, PEDUTO A, PALMA AD, BELLIZZI A, SPERLI D, **MORRONE A**, BURLINA AP (2006): *An unusual clinical and biochemical presentation of ornithine transcarbamylase deficiency in a male patient.* *J Inherit Metab Dis.*;29(1):179-81.
- LEE BY, HAN JA, IM JS, **MORRONE A**, JOHUNG K, GOODWIN EC, KLEIJER WJ, DIMAIO D, HWANG ES (2006): *Senescence-associated beta-galactosidase is lysosomal beta-galactosidase.* *Aging Cell.* Apr;5(2):187-195.
- DONATI MA, MALVAGIA S, PASQUINI E, **MORRONE A**, LA MARCA G, GARAVAGLIA B, TONIOLO D, ZAMMARCHI E (2006): *Barth syndrome presenting with acute metabolic decompensation in the neonatal period.* *J Inherit Metab Dis*;29(5):684.
- FERIOZZI S, SANZ TORRE E, RANALLI T V, CARDELLO P, **MORRONE A**, ANCARANI E (2007): *A diagnosis of Fabry gastrointestinal disease by chance: a case report.* *Eur J Gastroenterol Hepatol*;19(2):163-5.
- CACIOTTI A., DONATI MA, PROCOPIO E., FILOCAMO M., KLEIJER W., WUYTS W., BLAUMEISER B., D'AZZO A., SIMI L., ORLANDO C., MCKENZIE F., FIUMARA A., ZAMMARCHI E., **MORRONE A (2007)**: *GM1 gangliosidosis: molecular analysis of 9 patients and development of an RT-PCR assay for GLB1 gene expression profiling.* *Hum Mut.*;28(2):204.
- MALVAGIA S, PAPI L, **MORRONE A**, DONATI MA, CIANI F, PASQUINI E, LA MARCA G, SCHOLTE HR, GENUARDI M, ZAMMARCHI E (2007): *Fatal Malonyl CoA Decarboxylase Deficiency Due to Maternal Uniparental Isodisomy of the Telomeric End of Chromosome 16.* *Ann Hum Genet.* 71(Pt 6):705-12.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- CACIOTTI A, DONATI MA, ADAMI A, GUERRINI R, ZAMMARCHI E, **MORRONE A (2008)**: *Different genotypes in a large Italian family with recurrent hereditary fructose intolerance*. Eur J Gastroenterol Hepatol;20(2):118-21.
- PARINI R, RIGOLDI M, SANTUS F, FURLAN F, DE LORENZO P, VALSECCHI G, CONCOLINO D, STRISCIUGLIO P, FERIOZZI S, DI VITO R, RAVAGLIA R, RICCI R, **MORRONE A**. *Enzyme replacement therapy with agalsidase alfa in a cohort of Italian patients with Anderson-Fabry disease: testing the effects with the Mainz Severity Score Index*. Clin Genet. 2008 Sep;74(3):260-6.
- FILONI C, CACIOTTI A, CARRARESI L, DONATI MA, MIGNANI R, PARINI R, FILOCAMO M, SOLIANI F, SIMI L, GUERRINI R, ZAMMARCHI E, **MORRONE A (2008)**: unbalanced GLA mRNAs ratio quantified by real time PCR in Fabry patients' fibroblasts results in Fabry disease. Eur J Hum Genet; 16(11):1311-7.
- CARRARESI L, PARINI R, FILONI C, CACIOTTI A, SERSALE G, TOMATSU S, ORLANDO C, ZAMMARCHI E, GUERRINI R, DONATI MA, **MORRONE A (2008)**: GALNS gene expression profiling in Morquio A patients' fibroblasts. Clin Chim Acta. Nov;397(1-2):72-6.
- CACIOTTI A, DONATI MA, D'AZZO A, SALVIOLI R, GUERRINI R, ZAMMARCHI E, **MORRONE A (2009)**: The potential action of galactose as a "chemical chaperone": Increase of beta galactosidase activity in fibroblasts from an adult GM1-gangliosidosis patient. Eur J Paediatr Neurol; 13:160-164
- MIGNANI R.; MORRONE A (2009): *Is standard GLA gene mutation analysis definitive for the diagnosis of Fabry disease?* Kidney International;75(10):1115-6;
- C. CAVICCHI, S. MALVAGIA, G. LA MARCA, S. GASPERINI, M.A. DONATI, E. ZAMMARCHI, R. GUERRINI, **A. MORRONE**, E. PASQUINI (2009): Hypocitrullinemia in expanded newborn screening by LC-MS/MS is not a reliable marker for ornithine transcarbamylase deficiency. J Pharm Biomed Anal; 12;49(5):1292-5.
- FILIPPI L, GOZZINI E, CAVICCHI C, **MORRONE A**, FIORINI P, DONZELLI G, MALVAGIA S, LA MARCA G (2009): *Insulin-resistant hyperglycaemia complicating neonatal onset of methylmalonic and propionic acidaemias*. J Inherit Metab Dis. Jul 9.
- CACIOTTI A, DI ROCCO M, FILOCAMO M, GROSSI S, TRAVERSO F, D'AZZO A, CAVICCHI C, MESSERI A, GUERRINI R, ZAMMARCHI E, DONATI MA, **MORRONE A (2009)**: *Type II sialidosis: review of the clinical spectrum and identification of a new splicing defect with chitotriosidase assessment in two patients*. J Neurol;256(11):1911-5.
- HOUTKOOPER RH, TURKENBURG M, POLL-THE BT, KARALL D, PÉREZ-CERDÁ C, **MORRONE A**, MALVAGIA S, WANDERS RJ, KULIK W, VAZ FM (2009): *The enigmatic role of tafazzin in cardiolipin metabolism*. Biochim Biophys Acta.; 1788(10):2003-14.
- FILONI C, CACIOTTI A, CARRARESI L, CAVICCHI C, PARINI R, ANTUZZI D, ZAMPETTI A, FERIOZZI S, POISETTI P, GARMAN SC, GUERRINI R, ZAMMARCHI E, DONATI MA, **MORRONE A (2010)**: Functional studies of new GLA gene mutations leading to conformational fabry disease. Biochim Biophys Acta. 1802(2):247-52.
- M. FILOCAMO & A. MORRONE (2011): *Lysosomal Disorders: Molecular Basis and Laboratory Testing*. Human Genomics in press

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi dell'art. 13 del D. lgs. 196/2003.

Firenze 01/02/ 2011

Amelia Morrone

DR.SSA AURELIA NICASI

Cognome	Nicasì
Nome	Aurelia
Data di nascita	31-07-1954
Luogo di nascita	Città di Castello (PG)
Titolo di studio	Laurea in Medicina-Chirurgia
Qualifica e ruolo professionali	Direttore Struttura Complessa Laboratorio Analisi ASL 1

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Iscrizione all'ordine/collegio/associazione professionale	
	ORDINE DEI MEDICI DELLA PROVINCIA DI PERUGIA
Recapiti	
e-mail	Aurelia.nicasi@asl1.umbria.it
Telefono	3482892891
Carriera lavorativa	
Indicare, per i principali ruoli lavorati (massimo 4000 caratteri)	
1) Responsabile Struttura Semplice dipartimentale U.O di Laboratorio Analisi presidio Alto Tevere	
2) Direttore Struttura Complessa Laboratorio Analisi ASL 1	

DR. PASQUALE PARISE

Nato a Cosenza (CS) l' 8.11.1952, Dirigente II° livello A.S.L. n. 1 dell'Umbria (Città di Castello).

Istruzione media

Presso il Liceo Scientifico G. B. Scorza di Cosenza. Ha conseguito il Diploma di Maturità Scientifica nell'anno scolastico 1969-70 con la votazione di 50/60.

Istruzione Universitaria

Presso l'Università degli Studi di Perugia, dall'anno accademico 1970-71 fino al conseguimento della Laurea (Luglio '76). Ha superato gli esami del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia riportando la media generale di 29,96/30 ed un totale di 16 lodi sui 27 esami obbligatori del Corso di Laurea (v. allegato).

Internati Universitari

Ha frequentato in qualità di allievo interno l'Istituto di Patologia Speciale Medica diretto dal Prof. Paolo Brunetti durante l'anno accademico 1973-74 e l'Istituto di Clinica Medica Generale e Terapia Medica diretto dal Prof. Paolo Larizza negli anni accademici 1974-75 e 1975-76.

Laurea ed Abilitazioni

Ha conseguito la Laurea in Medicina e Chirurgia il 27 Luglio 1976 discutendo con il Prof. Paolo Larizza la Tesi dal titolo "Il fenomeno tromboemorragico come malattia mono e pluricausale", riportando la votazione di 110/110 con lode (v. allegato).

Ha conseguito l'Abilitazione all'esercizio della Professione Medica sostenendo l'Esame di Stato nella sessione autunnale del 1976 (v. allegato).

Nel 1989 ha sostenuto l'esame di Idoneità Nazionale per svolgere le funzioni di Primario di Medicina Interna risultando idoneo con la votazione di 90/100 (GU n.73 del 13/9.1991) (v. allegato).

Specializzazione

Nel mese di Novembre del 1981 ha conseguito la Specializzazione in Medicina Interna presso l'Università degli Studi di Perugia, discutendo con il Prof. Paolo Larizza la Tesi dal titolo "Ottimizzazione di una metodica non radioisotopica per la determinazione della sopravvivenza piastrinica", riportando la votazione di 50/50 con lode (v. allegato).

Premi

Premio Raffaello Silvestrini dell'anno 1976 per la migliore Tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia su argomento di Medicina Interna dell'anno accademico 1975-76. (v. certificato allegato)

Borse di studio

1. Borsa di studio "CNR-NATO Advanced Fellowships della durata di 1 anno, bando n. 215.22/04 del 7/10/88, per la quale è stato classificato al primo posto

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

nella graduatoria nazionale di merito con punti 70/70 (v. certificato allegato).
 2. Borsa di studio "CNR-NATO Senior Fellowships" della durata di 2 mesi, bando
 n.217.22/04 del 7/10/88.

Stato di Servizio

Nell'anno accademico 1976-77 ha ricevuto l'incarico ufficiale per svolgere un corso completo di esercitazioni pratiche presso la Clinica Medica per gli studenti del V e VI anno del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia.

Il 19 Novembre 1977 ha ottenuto l'incarico di Assistente Supplente presso la Cattedra di Clinica Medica Generale e Terapia Medica dell'Università di Perugia diretta dal Prof. Paolo Larizza, incarico ricoperto fino al 1.8.1980, quando ha ottenuto l'immissione in Ruolo in qualità di Ricercatore Confermato.

Dal 1.5.1985 presta servizio, sempre in qualità di Ricercatore Confermato, presso l'Istituto di Medicina Interna e di Medicina Vascolare (già Semeiotica Medica) diretto dal Prof. Giuseppe G. Nenci.

Dal 30/6/1995 gli è stata conferita la qualifica di Aiuto Universitario.

A partire dall'anno accademico 1991-92 ha ricevuto l'affidamento di numerosi incarichi di insegnamento sia nell'ambito del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia sia nell'ambito di numerose scuole di Specializzazione e di vari Corsi di Perfezionamento

Dal 23 Novembre 1998 ricopre l'incarico di Primario della Divisione di Medicina Interna dell'Ospedale di Gubbio, ASL n. 1 della Regione Umbria

Dal 10 Giugno 1999 è stato nominato, con delibera n. 812, Direttore del Dipartimento di Medicina del Presidio Ospedaliero di Gubbio

Dal 19 Novembre 1999 è stato nominato con delibera n. 1549, Dirigente Medico del Presidio Ospedaliero di Gubbio

Dal 28/2/2005 ricopre anche l'incarico di Responsabile della Divisione di Medicina dell'Ospedale di Gualdo Tadino

Iscrizioni a Società scientifiche

E' membro delle seguenti società scientifiche:

Società Italiana di Emostasi e Trombosi.

Federazione associazione Dirigenti Ospedalieri Internisti (FADOI)

International Society on Thrombosis and Haemostasis

Dal 1989 al 1992 è stato eletto a far parte del Consiglio Direttivo della sezione Tosco-Umbra della Società Italiana di Patologia Vascolare.

Dal 1992 al 1994 ha svolto le funzioni di Segretario Nazionale della Società Italiana di Emostasi e Trombosi.

Dal 2003 è referente regionale della Siset

Nel mese di Novembre 2003 è stato eletto nel Consiglio Direttivo della FADOI sezione Umbra.

Soggiorni all'estero

Dal 1 Luglio 1989 al 31 Agosto 1990 ha effettuato un periodo di soggiorno di 14 mesi presso la Divisione di Ematologia del Dipartimento di Medicina dell'Università di Losanna (Svizzera), ove ha studiato sotto la direzione del Prof. Fedor Bachmann le relazioni fra attivazione del sistema fibrinolitico e funzionalità piastrinica e le modificazioni emostatiche in corso di circolazione extracorporea. Durante il periodo di soggiorno a Losanna ha avuto modo di collaborare anche all'attività assistenziale che era in prevalenza rivolta a problemi clinici in ambito ematologico ed angiologico. Egli ha inoltre potuto studiare ed approfondire il tipo di organizzazione

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

socio-sanitaria in un paese con elevati standard qualitativi di assistenza come la Svizzera.

Corsi di Formazione

Nel mese di Maggio del 1999 ha preso parte al Corso organizzato dalla SDA Bocconi-Scuola di Direzione Aziendale, dal titolo "Il Management del budget ospedaliero".

Attività didattica

A partire dall'anno accademico 1976-77 ha svolto regolarmente attività didattica, dapprima quale incaricato delle esercitazioni pratiche agli studenti ed agli specializzandi, quindi quale assistente universitario incaricato e ricercatore universitario confermato presso l'Istituto di Clinica Medica Generale e Terapia Medica e l'Istituto di Medicina Interna e Medicina Vascolare (già Semeiotica Medica) della Università degli Studi di Perugia (v. allegato).

L'attività didattica, a partire dal 1978 e fino al 23 Aprile 1999, è stata svolta per complessive 300-350 ore annue, regolarmente e dettagliatamente documentate su appositi registri Universitari, i quali vengono alla fine dell'anno accademico presentati per l'approvazione in Consiglio di Facoltà

Attività Congressuale

I risultati dell'attività scientifica sono stati comunicati nel corso di importanti Congressi Nazionali ed Internazionali. è stato autore di numerose comunicazioni personali, 10 delle quali su invito.

Attività scientifica

L'attività scientifica è documentata da circa 190 lavori a stampa fra articoli originali, capitoli di libri, abstracts e atti congressuali. Gran parte dell'attività scientifica è stata pubblicata su qualificate riviste nazionali od internazionali e presentata ad importanti Congressi.

Gubbio, 16 Giugno 2005 **Dott. Pasquale Parise**

DR SILVIO PASQUI

1. LAUREATO IN MEDICINA E CHIRURGIA DAL 28.2.85
2. ABILITATO ALLA PROFESSIONE MEDICA DALL'APRILE 1985
3. SPECIALIZZATO IN IGIENE E MEDICINA PREVENTIVA – ORIENTAMENTO IN IGIENE E TECNICA OSPEDALIERA - DAL 30.10.1989
4. ASSISTENTE MEDICO IN RUOLO PRESSO LA USL N° 1 DELL'UMBRIA DAL 21.3.88 AL 11.2.90
5. COAUDIUTORE SANITARIO PRESSO L'OSPEDALE DI CITTA' DI CASTELLO-UMBERTIDE DAL 12.2.90 AL 10.10.95
6. DIRIGENTE MEDICO DEL PRESIDIO OSPEDALIERO DI CITTA' DI CASTELLO-UMBERTIDE DAL 11.10.95 AL 6.6.1999
7. DIRIGENTE MEDICO II° LIVELLO DISCIPLINA DIREZIONE MEDICA DI PRESIDIO A TEMPO DETERMINATO
8. DIRIGENTE MEDICO RESPONSABILE STRUTTURA COMPLESSA DISCIPLINA DIREZIONE MEDICA DI PRESIDIO OSPEDALIERO A TEMPO DETERMINATO EX ART. 15 SEPTIES D.Lgs N° 502/92
9. RESPONSABILE DELLA GESTIONE COMPLESSIVA DEL PRESIDIO OSPEDALIERO DI CITTA' DI CASTELLO-UMBERTIDE DAL 27.9.99 AL 30.07.06
10. DIRETTORE SANITARIO DELL'AZIENDA USL N.1 DAL 31.07.06 A TUTT'OGGI
11. HA EFFETTUATO IN QUALITA' DI DOCENTE PER CONTO DELLA SOCIETA' PRT N° 29 CORSI TEMATICI SULLA CLASSIFICAZIONE ICD IX cm E SISTEMA DRG
12. HA COLLABORATO CON COOPERS AND LYBRAND PER LAVORI PRESSO OSPEDALI NAZIONALI (MIULLI, MAURIZIANO E SAN GIOVANNI-ADDOLORATA) E PER IL MINISTERO DELLA SANITA' (standard manageriali) DAL 1995 A TUTT'OGGI
13. HA TENUTO LEZIONI PRESSO LA LUISS NEL CORSO DI "MANAGEMENT DELLE AZIENDE SANITARIE " IL GIORNO 26.1.1999, 13 E 14.12.99 E PER IL CORSO " RESPONSABILI DEL PERSONALE DELLE AZIENDE SANITARIE " IL GIORNO 14.1.2000

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

14. HA EFFETTUATO SEMINARI SU TEMI AZIENDALI IN SANITA' PRESSO LA SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN IGIENE E MEDICINA PREVENTIVA – ORIENTAMENTO IN IGIENE E TECNICA OSPEDALIERA DELL'UNIVERSITA' DI PERUGIA NEL 1998 E 1999
15. HA PARTECIPATO AL CORSO " ORSA MAGGIORE " ORGANIZZATO DALL'UFFICIO QUALITA' DEL POLICLINICO DI MODENA DALL'OTTOBRE 1999 AL GIUGNO 2000 PER UN TOTALE DI 9 MODULI DI 2 GIORNATE CADAUNO
16. HA PARTECIPATO AL CORSO " VALUTATORI DI SISTEMA QUALITA' NELL'AMBITO DEL SETTORE SANITARIO " ORGANIZZATO DA CERMET DA GENNAIO A OTTOBRE 2000
17. HA OTTENUTO DAL CEPAS L'ATTESTATO DI " VALUTATORE/RESPONSABILE DI GRUPPO DI VALUTAZIONE SI S.Q. NEL SETTORE SANITARIO " IN DATA 29.10.2000
18. HA EFFETTUATO CORSI DI FORMAZIONE SU DRG E SISTEMI DI CLASSIFICAZIONE, INTRAMOENIA E NUOVE DINAMICHE DI INCENTIVAZIONE DELLA DIRIGENZA MEDICA E ACCREDITAMENTO E LA QUALITA' DELLE STRUTTURE SANITARIE DAL 1998 AL 2000
19. HA PARTECIPATO AL CORSO TENUTO DALLA SDA BOCCONI PRESSO LA ASL N° 1 CON TEMA " FORMAZIONE MANAGERIALE PER LA DIRIGENZA DELLA ASL N° 1) I GIORNI 14,15,18,19,26 E 27 GIUGNO 2001
20. HA FREQUENTATO E SUPERATO CON ALTO MERITO IL CORSO DI FORMAZIONE MANAGERIALE PER DIRETTORE GENERALE DI AZIENDA SANITARIA DELLA REGIONE DELL'UMBRIA NELL'ANNO 2003
21. HA FREQUENTATO E SUPERATO CON ALTO MERITO IL CORSO DI FORMAZIONE MANAGERIALE PER DIRETTORI SANITARI DI AZIENDA SANITARIA TENUTO DALLA SCUOLA DI AMMINISTRAZIONE PUBBLICA "VILLA UMBRA" ANNO 2004
22. HA FREQUENTATO E SUPERATO CON ALTO MERITO IL CORSO DI FORMAZIONE MANAGERIALE PER DIRETTORI SANITARI DI PRESIDIO TENUTO DALLA SCUOLA DI AMMINISTRAZIONE PUBBLICA "VILLA UMBRA" ANNO 2006
23. E' MEMBRO DEL NUCLEO REGIONALE DI VALUTAZIONE E ACCREDITAMENTO ISTITUZIONALE

CITTA' DI CASTELLO LI 20.04.2010

DR SILVIO PASQUI

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

Nome e cognome	Flavia Simonetta Pirola
Nata a	Presezzo (BG)
II	05.07.1959
Residenza	Via Marendis 143/b, Presezzo (BG)
Cittadinanza	Italiana
Godimento dei diritti civili e politici	In godimento
Stato civile	nubile
Stato di famiglia	Monocomponente
Esistenza in vita	Come da certificato di nascita rilasciato dal Comune di Presezzo
Iscrizione albi pubbl. amministrazioni	Albo idonei a Direttore Sanitario SSN delle Regioni Veneto, Sicilia, Lombardia, Toscana, Umbria. Albo idonei a Direttore Generale SSN delle regioni Piemonte, Lazio, Sardegna.
Apartenenza ordini professionali	Iscritta all'Ordine professionale dei medici della Provincia di Bergamo dal 24.03.1986 al n° 3855
Laurea	Medicina e Chirurgia
Qualifica professionale	Medico Chirurgo, specialista in Igiene e Medicina preventiva, Statistica Sanitaria, Malattie Infettive. Master in Sanità Pubblica.
Attestati	Attestato di Formazione manageriale per Direttori d'Azienda, IReF Regione Lombardia marzo- luglio 2007 (requisito per direttori generali, sanitari etc.)
Codice Fiscale	PRLFVS59L45H046X
Iscrizione società	Società italiana Igienisti (Si.T.I.) Società italiana Medici Manager (SIMM)
Condanne penali	Nessuna; Non è destinataria di provvedimenti che riguardano l'applicazione di misure di prevenzione, di decisioni civili e di provvedimenti amministrativi iscritti nel casellario giudiziale ai sensi della vigente normativa. Dichiaro inoltre di non essere a conoscenza di essere sottoposto a procedimenti penali

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) *01/10/2009 ad oggi*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro *ASL 4 Terni (Umbria)*
- Tipo di azienda o settore *Sanità -Azienda Sanitaria Locale*
- Tipo di impiego *Direttore Sanitario Aziendale*
- Principali mansioni e responsabilità *Direzione sanitaria aziendale della ASL di Terni con le responsabilità e mansioni previste dalla normativa vigente in materia.*
- Date (da – a) *1/09/2008 al 30/09/09 (13 mesi)*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro *ASL 8 Cagliari (Sardegna)*
- Tipo di azienda o settore *Sanità -Azienda Sanitaria Locale*

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

<ul style="list-style-type: none"> • Tipo di impiego 	<p>Dirigente sanitario _ Direttore di struttura complessa Presidio ospedaliero Binaghi e direttore di dipartimento funzionale delle direzioni sanitarie di presidio.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Principali mansioni e responsabilità 	<p>Direzione sanitaria del presidio ospedaliero Binaghi della ASL di Cagliari e responsabilità derivanti come previsto dalla normativa vigente. Attivazione del processo di riordino del presidio Binaghi in funzione di quanto previsto dai Piano di Riordino regionali della rete ospedaliera cagliaritano e dall'atto aziendale.</p> <p>Direzione del Dipartimento funzionale delle direzioni sanitarie della ASL di Cagliari, responsabilità connesse al coordinamento funzionale dei sette ospedali presenti e della produzione ed applicazione delle linee guida e dei protocolli predisposti.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) 	<p><i>01/12/2007 al 31/08/2008</i></p>
<ul style="list-style-type: none"> • Nome e indirizzo del datore di lavoro 	<p>ASL 8 Cagliari (Sardegna)</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Tipo di azienda o settore 	<p>Sanità -Azienda Sanitaria Locale</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Tipo di impiego 	<p>Dirigente Sanitario – Incarico professionale in Staff Direzione Sanitaria Aziendale x il riordino della rete ospedaliera della ASL di Cagliari</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Principali mansioni e responsabilità 	<p>Riorganizzazione della rete dei 7 presidi ospedalieri della ASL8 con particolare attenzione a:</p> <ul style="list-style-type: none"> - favorisco l'integrazione e ed attuo il coordinamento delle politiche sanitarie aziendali di area ospedaliera e delle direzioni sanitarie di presidio nelle attività connesse alla riorganizzazione della rete dei presidi ospedalieri dell'azienda - supervisiono e gestisco il processo di ridefinizione del ruolo di ciascun presidio ospedaliero - implemento tutte le attività necessarie a facilitare l'introduzione del modello di organizzazione dipartimentale a livello aziendale e la strutturazione dei dipartimenti all'interno dei presidi ospedalieri della rete
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) 	<p><i>26/01/2006 al 6 /8/2007 (18 mesi e 12 gg)</i></p>
<ul style="list-style-type: none"> • Nome e indirizzo del datore di lavoro 	<p>ASL 5 di Crotone (Regione Calabria) Pzza Umberto 1 Crotone</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Tipo di azienda o settore 	<p>Sanità - Azienda Sanitaria Locale</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Tipo di impiego 	<p>Direttore Sanitario Aziendale</p>

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Principali mansioni e responsabilità

Direzione dei servizi sanitari della ASL ai fini organizzativi ed igienistici secondo quanto previsto dai decreti legislativi e dalla normativa vigente. Espressione del parere di competenza negli atti deliberativi del Direttore generale.

In particolare:

-ho partecipato al governo complessivo della ASL attraverso il processo di programmazione e controllo nell'ambito della Direzione Aziendale

- ho supervisionato la corretta erogazione dei livelli di assistenza (completamento dei mancanti), ho promosso l'accesso ai servizi, la continuità assistenziale, l'appropriatezza e la qualità delle prestazioni sanitarie.

Quale Presidente del Comitato etico locale ho sovrinteso alle attività di sperimentazione clinica e di ricerca sanitaria nonché alle attività complessive del comitato etico.

Quale Presidente del Nucleo di Accreditamento ho sovrinteso alle attività del Nucleo stesso nell'ambito della verifica del possesso dei requisiti di oltre 30 strutture sanitarie.

- Date (da – a)

1.4.2005 al 25.1.2006 (9 mesi e 25 giorni)

- Nome e indirizzo del datore di lavoro

Azienda Ospedaliero-Universitaria A. Meyer, Firenze
 Via Pieraccini 8

- Tipo di azienda o settore

Azienda Sanitaria Ospedaliera ed Universitaria

- Tipo di impiego

Direttore Medico di Presidio Ospedaliero

- Principali mansioni e responsabilità

Direzione del personale assegnato alla direzione di presidio ospedaliera ed alle strutture semplici di farmacia, nutrizione artificiale, dietetica. Direzione medica del presidio ospedaliero comprendente attività di coordinamento delle unità operative complesse del presidio e delle attività di ambulatorio.

Direttore sanitario per il presidio per gli aspetti igienistici, tutela della salute dei lavoratori, gestione del rischio clinico, gestione della documentazione sanitaria.

- Date (da – a)

14/10/2002 al 31/3/2005 (27 mesi e 8 gg di incarico di direttore di struttura))

- Nome e indirizzo del datore di lavoro

Asl 3 Pistoia (Regione Toscana)

- Tipo di azienda o settore

Sanità-Azienda Sanitaria Locale

- Tipo di impiego

Direttore di Struttura Semplice e Complessa, Responsabile di Macrostruttura Staff (**incarichi di struttura a partire dal 23 /12/2002**)

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Principali mansioni e responsabilità

Responsabile dello Staff Aziendale e direzione della UO Programmazione e controllo di gestione
 Componente del Nucleo di Valutazione Aziendale
 Responsabile del coordinamento e dello sviluppo integrato delle attività delle 8 UO di staff aziendali quali : politiche del personale, formazione, Relazioni esterne, Sistema informativo, tecnologie e procedura informatiche e di comunicazione, Assicurazione qualità, Sistema di prevenzione e protezione, programmazione e controllo di gestione.
 Componente il Nucleo di Valutazione Aziendale
 Componente per l'Azienda dei Collegi tecnici di Valutazione della Dirigenza
 Referente per l'Asl nel progetto regionale "Sistema di valutazione della performance delle Aziende sanitarie toscane" attuale sistema di valutazione dell'operato delle Direzioni delle ASL
 Componente del collegio di direzione
 Direttore della UO programmazione e controllo di gestione della ASL di Pistoia. Ho implementato il sistema di budget aziendale per struttura operativa ed il processo di programmazione per singola unità operativa e successivamente per dipartimenti.
 Ho effettuato il processo di negoziazione annuale con le singole unità operative della Asl rispettando i tempi ritenuti oggi corretti..Produzione del libro di budget aziendale.
 Implementazione del controllo di gestione per costi ed attività per singola struttura.
 Messa a punto e produzione della reportistica di controllo di gestione per la Direzione aziendale ("cruscotto aziendale") e per ogni singola struttura operativa aziendale con cadenza mensile.

- Date (da – a)

26.05.1999 al 18.2.2002 (32 mesi e 25 gg)

- Nome e indirizzo del datore di lavoro

ASL 2 Lucca (Regione Toscana)

- Tipo di azienda o settore

Sanità - Azienda Sanitaria Locale

- Tipo di impiego

Direttore di Struttura Complessa

- Principali mansioni e responsabilità

Direzione della U.O. Controllo di gestione

Ho diretto la struttura UO controllo di Gestione garantendo il proseguimento della attività già implementata di negoziazione di budget per unità operativa, produzione del libro di budget annuale, produzione del documento di valutazione del raggiungimento degli obiettivi di budget, supporto al nucleo di valutazione, sistematica valutazione degli andamenti.

Ho partecipato alla negoziazione di budget delle strutture sanitarie ospedaliere del privato accreditato

Quale componente la delegazione trattante sindacale per la parte sanitaria aziendale, ho concluso due contratti integrativi aziendali per il comparto e per la dirigenza sanitaria.

- Date (da – a)

4.8.1997 al 30.4.1999

- Nome e indirizzo del datore di lavoro

AO "Istituti Ospitalieri di Cremona" (Lombardia)

- Tipo di azienda o settore

Sanità - Azienda Ospedaliera (multipresidio)

- Tipo di impiego

Responsabile f.f. di Struttura

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Principali mansioni e responsabilità

Responsabilità della Struttura Direzione sanitaria del Presidio ospedaliero di Cremona quale Direttore di presidio facente funzione Supplente del Direttore Sanitario Aziendale
Direzione della struttura di direzione sanitaria del presidio ospedaliero di Cremona:
Direzione del personale medico, sanitario (infermieristico e tecnico) ed amministrativo assegnato alla direzione di presidio ospedaliera.
Direzione medica del presidio ospedaliero comprendente attività di coordinamento delle unità operative complesse del presidio e delle attività di ambulatorio.
Direttore sanitario per il presidio per gli aspetti igienistici, tutela della salute dei lavoratori, gestione del rischio clinico, gestione della documentazione sanitaria, aspetti medico legali.

- Date (da – a) *14/02/2002 a 15/10/2002*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro **AOU Parma (Emilia Romagna)**
- Tipo di azienda o settore **Sanità - Azienda Ospedaliera ed Universitaria**
- Tipo di impiego Dirigente medico
- Principali mansioni e responsabilità
 - Coordinamento di tre dipartimenti ospedalieri (Chirurgico, testa-collo, neuroscienze)
 - Referente per il sistema informativo ospedaliero
 - Referente per la gestione delle liste d'attesa
- Date (da – a) *02/10/1989 al 2/7/1996*
(da 1.10.1990 al 27.9.1993 in aspettativa per incarico di volontariato internazionale)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro USL di Cremona – Presidio Ospedaliero (Regione Lombardia) –UO Malattie infettive
- Tipo di azienda o settore **Sanità - Ospedale di USL**
- Tipo di impiego Assistente medico di Malattie infettive
- Principali mansioni e responsabilità

Attività clinica di assistenza ai pazienti degenti ed ambulatoriali; responsansabile dell'ambulatorio di malattie tropicali; referente per gli aspetti inerenti l'educazione sanitaria e la promozione della salute e per gli aspetti inerenti l'economia sanitaria e la gestione a budget della unità operativa.
- Date (da – a) *29/12/1990 a 27/9/1993*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Celim Bergamo, associazione di volontariato /Ministero Affari Esteri
- Tipo di azienda o settore **Volontariato internazionale**
- Tipo di impiego Responsabile di progetto
- Principali mansioni e responsabilità

Direzione e gestione del progetto di appoggio alla Struttura Sanitaria di Mandiakuy, Mali, Africa occidentale, svolgendo attività sia cliniche e terapeutiche che di programmazione sanitaria, educazione e promozione della salute, formazione, comunicazione, rappresentanza dell'organizzazione presso le autorità locali (Budget gestito 2 miliardi di Lire italiane)

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) Marzo 2007 – luglio 2007
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • IREF Lombardia/SDA Bocconi
Via Copernico 38
20125 Milano
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Corso di formazione manageriale per direttori di aziende sanitarie erogato da IREF Lombardia e SDA Bocconi
- Qualifica conseguita *Attestato manageriale*
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) Requisito per i direttori generali e sanitari delle aziende sanitarie secondo decreto legislativo 30 dicembre 1992 n. 502 e dal DPR 384.
- Date (da – a) 1978- 1985
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Università degli studi di Pavia- Facoltà di Medicina e Chirurgia
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia
- Qualifica conseguita *Medico Chirurgo*
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) *Laurea*
- Date (da – a) 2000 - 2004
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Università degli Studi di Pisa- Facoltà di Medicina e chirurgia – Scuola di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Sanità Pubblica
(Igiene, Medicina Preventiva, Epidemiologia, Programmazione sanitaria, Medicina del Lavoro, igiene degli Alimenti, Comunicazione in Sanità, Legislazione sanitaria, Economia sanitaria, Edilizia sanitaria, tecniche di gestione, Informatica, educazione sanitaria)
- Qualifica conseguita *Specialista in Igiene e Medicina preventiva*
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) *Specializzazione*
- Date (da – a) 1996 - 2000
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Università di Ginevra (Svizzera) - Institut Médècine sociale et préventive
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Sanità Pubblica
Sanità Pubblica Internazionale
Politiche sanitarie, Comunicazione sanitaria, Sociologia della Salute, Economia Sanitaria, Informatica, Programmi internazionali di Sviluppo Sanitario (OMS, Unicef, Medici senza frontiere, Croce rossa Internazionale, etc)
- Qualifica conseguita *Master /Diplome Santé Publique*
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) *Specializzazione (non riconosciuta a livello italiano per assenza di accordi fra Svizzera ed Italia)*
- Date (da – a) 1990 – 1995

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) | <ul style="list-style-type: none"> • Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia – Scuola di Specializzazione in Statistica Medica • Statistica Medica • Programmazione Sanitaria, Economia Sanitaria, Epidemiologia <p><i>Specialista in Statistica Medica indirizzo Programmazione Sanitaria Specializzazione</i></p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) | <p>2005 – 2006</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) | <ul style="list-style-type: none"> • Università di Pisa - Scuola Superiore S.Anna • Gestione del rischio in sanità • Analisi, valutazione dei rischi in sanità (ampiezza del problema, tipologia, impatto) • Analisi, valutazione del rischio clinico (ampiezza del problema, tipologia, impatto) • Ricerca e studio di soluzioni applicabili alla gestione del rischio in sanità <p><i>Diploma Alta Specializzazione in Risk Management</i>
 <i>Diploma Alta Specializzazione</i></p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) | <p>1985-1989</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) | <ul style="list-style-type: none"> • Università di Pavia – Scuola di Specializzazione in Malattie Infettive • Epidemiologia, clinica e terapia delle malattie infettive <p><i>Specialista in Malattie infettive</i>
 <i>Specializzazione</i></p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) | <p>Settembre –dicembre 2008</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) | <p>SDA- Bocconi/ ASL 8 Cagliari</p> <p>“Le direzioni sanitarie di Presidio : competenze tecniche, organizzative, gestionali.”</p> <p>Attestato di partecipazione
 <i>Formazione continua in Medicina (50 crediti)</i></p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) | <p>Gennaio-marzo 2003</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) | <ul style="list-style-type: none"> • AO Careggi /SDA Bocconi • Programmazione, management, economia sanitaria per le direzioni delle Aziende sanitarie della Regione Toscana <p><i>Attestato Partecipazione</i>
 <i>Formazione continua in Medicina (50 crediti)</i></p> |

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) • <i>Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</i> • <i>Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</i> • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) <p>CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE <i>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.</i></p> <p>ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE <i>Competenze non precedentemente indicate.</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> Luglio 2002 • SDA Bocconi • Sviluppo strategico delle Aziende sanitarie. <i>Attestato partecipazione</i> / • Ospedale Niguarda “Cà Granda” Milano • Protocollo per la revisione dell’utilizzo dell’ospedale. Tecnica di indagine per individuare sistematicamente i punti di inefficienza operativa all’interno degli ospedali <i>formatore</i> / • Accademia nazionale di medicina • Economia sanitarie e gestione in sanità pubblica” modulo specifico per Malattie infettive / / <p>Ho coordinato numerosi gruppi di lavoro in ambito sanitario per l’introduzione di nuove attività individuando il fabbisogno in risorse umane e strumentali. Ho effettuato attività di valutazione per implementazione di progetti o piani di sviluppo per organizzazioni di Volontariato internazionale (Ali 2000; Cesvi) con produzione di relativo bilancio preventivo. Ho predisposto la programmazione di budget annuale per 4 anni in 2 ASL e partecipato alla predisposizione del bilancio preventivo.</p> <p>Conoscenza approfondita dei sistemi sanitari di sei regioni Italiane dislocate al nord, al centro e nel sud Italia ed isole comprensiva anche delle valutazioni sul divario nord/sud. Direzione scientifica di corsi e convegni in temi sanitari, Coautrice di tre libri sui temi del Rischio clinico e della mediazione culturale in ambito sanitario, autrice e coautrice di numerosi articoli scientifici. Relatrice a numerosi convegni su temi sanitari e di management in sanità</p>
--	---

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

ULTERIORI INFORMAZIONI

- Università degli Studi di Firenze Professore a contratto (15 ore) corso "Programmazione sanitaria-Economia Sanitaria del Diploma di Laurea in Infermieristica, anno accademico 2004-2005

-

- Università degli Studi di Brescia Professore a contratto (15 ore) corso "Economia Sanitaria" del Diploma di Laurea in Infermieristica, anno accademico 1998-1999

-Università degli Studi di Pavia Professore a contratto (40 ore) corso "Programmazione sanitaria- Economia Sanitaria" della Scuola di Specializzazione in Statistica Sanitaria , anni accademici dal '97-98, '98-99, '99-2000.

- Regione Toscana..Laboratorio di Management e Sanità. Scuola Superiore S.Anna Pisa:. Direzione Scientifica del corso regionale "Lo stato dell'arte e le prospettive del controllo di gestione sul territorio" anno 2005-2006

- Regione Toscana Area Vasta Centro: Direzione scientifica corso regionale e giornata seminariale ""Struttura e relazioni di un sistema qualità" anno 2005

- Azienda ospedaliero universitaria A.Meyer Firenze : Direzione scientifica corso "HPH ospedale interculturale: al Meyer li vogliamo di mille colori" anno 2005 –2006 . Il corso si è aggiudicato il 3° premio ex –equo per la sezione progetti formativi al premio "Filippo Basile 200 " quarta edizione Bologna 2005

- ASL 8 Cagliari: Direzione scientifica del corso "Le Direzioni Sanitarie di Presidio: competenze tecniche, organizzative e gestionali" Progetto formativo per le direzioni di presidio ospedaliero della ASL Cagliari in collaborazione con SDA Bocconi, settembre-dicembre 2008.
 (il corso è stato insignito della "menzione di eccellenza" per la sezione Progetti Formativi al Premio Filippo Basile 2000, anno 2009)

Autrice e coautrice di numerose pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali, nonché di capitoli in libri scientifici come da elenco allegato a parte.

DR. STEFANO RICCI

- Nato a Perugia il 9-11-51.
- Diploma di Maturità Classica nel Luglio 1970, con voti 56/60.
- Laureato in Medicina e Chirurgia a Perugia il 22-7-76, con voti 110 su 110, e lode.
- Abilitato all' esercizio professionale nel Novembre 1976. Specializzato in Neurologia il 15 Luglio 1980, con voti 50 su 50.
- Medico Interno presso la Clinica Neurologica di Perugia dal 1977.
- Addetto alle Esercitazioni di Clinica Neurologica per gli studenti di Medicina e Chirurgia dal 1977 al 1994.
- Vincitore del concorso per Medico Condotta, Comune di Magione, nel Luglio 1978, ha mantenuto tale incarico fino al 9/3/1981.
- Assistente Ospedaliero presso la Clinica Neurologica di Perugia dal 9 Marzo 1981, dapprima come

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

incaricato, poi di Ruolo, essendo risultato vincitore di Pubblico Concorso nel Luglio 1981. A Tempo Pieno dal Settembre 1981.

- Aiuto Ospedaliero presso la Clinica Neurologica di Perugia, essendo risultato vincitore di Pubblico Concorso nel Giugno 92, dal 21/7/92 al 31/10/97.
- Dirigente Medico di primo livello presso la Azienda USL n. 2 di Perugia, dal 1/11/97. Responsabile del Servizio Malattie Cerebrovascolari della USL n. 2 di Perugia dal 30/12/97, con conferimento della responsabilità dirigenziale ai sensi delle allora vigenti norme contrattuali in data 1/11/99 (C1). Incarico confermato (Dirigente di struttura semplice) nel 2002.
- Membro della Società Italiana di Neurologia, della Società dei Neurologi, Neurochirurghi e Neuroradiologi Ospedalieri, della Sezione di Neuroepidemiologia, nella cui Segreteria è stato eletto dall' Ottobre 1991 al Novembre 1997 (fine mandato per Statuto), e della Società di Cardioneurologia. Revisore dei Conti del Gruppo di Studio per le Malattie Cerebrovascolari dal 1997. Membro del Comitato Direttivo dello stesso Gruppo dal febbraio 1999.
- Ha trascorso un periodo di aggiornamento di 3 settimane (congedo assegnato dalla ULSS n. 3) presso la Stroke Unit della III Clinica Neurologica di Roma, diretta dal Prof. Fieschi, nel Giugno 1982.
- Visiting Neurologist presso la Clinica Neurologica di Oxford nel 1984, ove ha seguito in particolare l' Oxford Community Stroke Project. (Tale periodo è stato inquadrato come Comando per aggiornamento da parte della ULSS n. 3).
- Ha partecipato nel 1985 al Corso di Neuroepidemiologia di Roma.
- Ha partecipato nel 1989 al II Corso di Neuroepidemiologia di Milano.
- Ha partecipato dal 1985 al 1996 (salvo che nel 1995) agli Advanced Neurology Courses (Oxford, Edinburgo), con cadenza annuale.
- Ha svolto attività di docente nei corsi di aggiornamento dei Medici di Base, USL n. 5, 6 e 9 dell' Umbria, nonché ULS di Sant' Omero (Abruzzo), e ULS di Empoli.
- Ha svolto attività di docente al Corso di Neuroepidemiologia di Bologna, Dicembre 1997.
- Ha partecipato come relatore ai seguenti Congressi Internazionali: Istanbul, 1987; Salisburgo, 1988; Bergamo, 1990; Santa Margherita Ligure, 1990; Bergamo, 1991; Ginevra, 1991; Losanna, 1992; Ginevra, 1993; Umea, 1994, Marrakesh, 1998; Venezia, 1999, Rapallo 1999, Lisbona 2001.
- Ha partecipato con esposizione di posters ai seguenti Congressi Internazionali: Dusseldorf, 1990; Edimburgo, 1991; Roma, 1991; Losanna, 1992; Ginevra, 1993; Stoccolma, 1994; Umea, 1994; Bordeaux, 1995; Monaco, 1996; Amsterdam, 1997; Edinburgo, 1998; Venezia, 1999, Rapallo 1999, Vienna 2000, Lisbona 2001, Valencia 2003.
- Ha partecipato come Chairman al Congresso Internazionale " Update in Carotid Disease" in Perugia, 1988.
- Ha partecipato come chairman, relatore e con esposizione di posters a numerosi Congressi Nazionali, come da elenco delle pubblicazioni.
- Professore a Contratto nella Scuola di Specializzazione in Medicina Interna, Università di Perugia, negli anni 1986/87, 87/88, 88/89, 89/90, 90/91, 91/92, 92/93, 93/94, 94/95 e 95/96 per lo svolgimento del corso "Farmacoterapia delle Malattie del Sistema Nervoso".
- Professore a Contratto nella Scuola di Specializzazione in Igiene, Università di Perugia, negli anni 1988/89, 89/90, 90/91, 91/92, 92/93, 93/94, 94/95, 95/96, 96/97 e 97/98 per lo svolgimento del corso di "Epidemiologia Clinica con particolare riferimento alla Neuroepidemiologia"; negli anni 89/90 e 90/91 anche del corso "Malattie infettive del Sistema Nervoso".
- Professore a Contratto nella Scuola di Specializzazione in Malattie Infettive, Università di Perugia, negli anni 91/92, 92/93, 93/94, 94/95 e 95/96 per lo svolgimento del corso "Malattie infettive del Sistema Nervoso".
- Professore a Contratto per il Diploma Universitario in Dietologia e Dietetica Applicata nell' anno 1994/95, 95/96, 96/97, 97/98, 98/99, 99/2000 per lo svolgimento del corso "Neuroepidemiologia".
- Ha collaborato nel 1988 alla stesura del paragrafo "Lotta alle Cerebrovasculopatie" del secondo Piano Socio Sanitario della Regione Umbria.
- Ha fatto parte del gruppo di lavoro sui problemi dell' alcoolismo del Comune di Perugia, 1989.
- Membro dal Giugno 1992 al gennaio 98 (fine mandato) del Comitato Scientifico della Conferenza Europea sull' Ictus
- Chairman della sessione "Epidemiologia", Seconda Conferenza Internazionale sull' Ictus, Ginevra 12-15 Maggio 1993.
- Visiting Professor presso la Clinica Neurologica di Utrecht, 14-16 Dicembre 1993.
- Chairman del Congresso Internazionale "New therapeutic strategies in ischemic stroke", Santa Margherita Ligure 15-16/4/1994.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/08/2010

- Chairman alla "Third European Stroke Conference", Stoccolma, 26-28/5/94.
- Membro del Gruppo Cochrane per l' ictus dal 1995.
- Membro dell' Advisory Committee della 4th International Conference on Stroke e 1st Conference of the Mediterranean Stroke Society, Marrakesh, 4-7/3/98.
- Referee per le Riviste Journal of Neurology; Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry; Cerebrovascular Diseases, Stroke.
- Membro della Commissione Farmaci della USL 2 dell' Umbria dal febbraio 1998.
- Membro del Comitato Etico delle Aziende Sanitarie, Regione dell' Umbria, dal gennaio 1999.
- Docente nel Teaching Course di Stroke 99, 22/2/99, Firenze, sul tema: Aspirina: efficacia e dosi.
- Chairman del Congresso Internazionale "New therapeutic strategies in ischemic stroke", Rapallo 24-26/11/1999.
- Membro del gruppo SPREAD per la stesura delle linee guida italiane per l' ictus cerebrale dal 1998. Discussant nella tavola rotonda SIPIC a Stroke 2001, Firenze 20/2/01. Chairman del workshop del Cochrane Stroke Group, European Stroke Conference, Lisbona, 18/5/2001. Chairman del workshop del Cochrane Stroke Group, European Stroke Conference, Valencia 23/5/2003.