

III incontro

Aspetti Ematologici della Malattia di Gaucher

Villa La Quiete
Via di Boldrone, 2 • 50141 Firenze

SCHEDA DI ISCRIZIONE

DATI ANAGRAFICI

Cognome _____

Nome _____

Titolo Dr. Prof. _____

Ente di Appartenenza _____

Specialità _____

Indirizzo _____

CAP _____

Comune _____

Provincia _____

Telefono _____

Fax _____

E-mail _____

Firma _____

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

INFORMAZIONI GENERALI

Villa La Quiete
Via di Boldrone, 2 • 50141 Firenze



ISCRIZIONE

L'iscrizione al convegno è gratuita.
Si prega di confermare la propria partecipazione
alla Segreteria Organizzativa.

ECM

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

Provider ECM

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

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

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

genzyme
A SANOFI COMPANY

III incontro

ASPETTI EMATOLOGICI DELLA MALATTIA DI GAUCHER

Villa La Quiete
Firenze, 5 ottobre 2012

PROGRAMMA

III incontro

Aspetti Ematologici della Malattia di Gaucher

Registrazione e benvenuto

Saluto delle Autorità

Stato dell'arte in ematologia

Moderano: A. Bosi, M. Morfini

9.30-10.00 Le problematiche ematologiche non neoplastiche della Malattia di Gaucher
(F. Giona)

10.00-10.30 Le complicanze ematologiche neoplastiche della Malattia di Gaucher
(G. Giuffrida)

10.30-10.45 Coffee break

10.45-11.15 L'importanza della diagnosi precoce: nascita di un algoritmo diagnostico
(M.D. Cappellini)

11.15-12.00 L'applicazione dell'algoritmo: l'esperienza di un centro partecipante
(W. Barcellini)

12.00-12.30 Conferma diagnostica della Malattia di Gaucher: il ruolo del laboratorio
(M.A. Donati)

12.30-13.00 Aspetti molecolari e applicazioni cliniche dei biomarcatori
(M. Filocamo)

13.00-14.00 Lunch

Casi clinici tipici e atipici

Modera: S. Linari

14.00-15.00 Il rischio emorragico in gravidanza

Caso clinico 1
(R. Di Lorenzo)

Caso clinico 2
(G. Montorzi)

15.00-15.30 Dibattito sui casi presentati

15.30-16.00 Uno strano caso di patologia onco-ematologica pediatrica
(M. Nardi)

16.00-16.30 Quando un caso tira l'altro...
(F. Simonetti)

16.30-17.00 Dibattito sui casi presentati e conclusioni
Questionario ECM

RELATORI E MODERATORI

A. Bosi Firenze

M. Morfini Firenze

F. Giona Roma

G. Giuffrida Catania

M.D. Cappellini Milano

W. Barcellini Milano

M.A. Donati Firenze

M. Filocamo Genova

S. Linari Firenze

R. Di Lorenzo Pescara

G. Montorzi Firenze

M. Nardi Pisa

F. Simonetti Viareggio

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

PROGRAMMA

Firenze, 5 ottobre 2012

III incontro

ASPETTI EMATOLOGICI DELLA MALATTIA DI GAUCHER

Firenze 5 ottobre 2012

Villa La Quiete

Via di Boldrone, 2 50141 Firenze

TARGET

Medici: specializzati in Ematologia, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Interna, Neurologia, Pediatria, Pediatria (Pediatri di libera scelta) Oncologia, Reumatologia, Laboratorio di genetica medica, Microbiologia, Patologia clinica (laboratorio di analisi cliniche), Ginecologia ed ostetricia.

MODALITÀ DI EROGAZIONE: residenziale

TEAM DI PROGETTO
Relatori e moderatori

A. Bosi Firenze
 M. Morfini Firenze
 F. Giona Roma
 G. Giuffrida Catania
 M.D. Cappellini Milano
 W. Barcellini Milano
 M.A. Donati Firenze
 M. Filocamo Genova
 S. Linari Firenze
 G. Ricciuti Pescara
 G. Montorzi Firenze
 M. Nardi Pisa
 F. Simonetti Viareggio

IL RAZIONALE DEL TEMA

La malattia di Gaucher è una patologia genetica, autosomica recessiva, che a causa di un difetto metabolico congenito, caratterizzato per la carenza o la disfunzione di un enzima (la glucocerebrosidasi) all'interno di uno speciale compartimento della cellula noto come lisosoma, provoca un accumulo lisosomiale. I lisosomi decompongono complesse sostanze chimiche in prodotti più semplici che possono essere riutilizzati o eliminati. Quando gli enzimi preposti a questi processi mancano o sono insufficienti o funzionano male, il materiale si accumula all'interno del lisosoma, compromettendo la normale funzione cellulare con conseguenti sintomi clinici.

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

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

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Il III incontro sugli "Aspetti ematologici della malattia di Gaucher" rappresenta un momento di discussione e di confronto tra Specialisti sulle problematiche ematologiche più attuali in questa malattia rara.

Nella prima parte dell'incontro è prevista una serie di interventi che sottolineano le problematiche ematologiche non neoplastiche e l'emergente e sempre più importante problematica delle complicazioni neoplastiche ematologiche e non solo nei pazienti affetti da malattia di Gaucher, con una revisione dei dati più recenti della letteratura. Seguirà poi una parte, sempre di interventi frontali, in cui saranno presi in considerazione i diversi momenti del percorso diagnostico, con le più attuali tecniche utilizzabili, oltre all'algoritmo diagnostico per una diagnosi precoce, che vede il primo momento nel riscontro della splenomegalia e che coinvolge molti Centri di Ematologia sul territorio nazionale.

La seconda parte dell'incontro è invece organizzata in maniera interattiva, verranno presentati casi clinici da diverse Strutture di Ematologia ed i partecipanti saranno direttamente coinvolti nell'iter diagnostico con una serie di domande e possibilità di discutere insieme le varie decisioni possibili su casi clinici reali, che riguardano la gravidanza nella donna affetta da malattia di Gaucher, quadri onco-ematologici dell'adulto e del bambino.

GLI OBIETTIVI DEL PROGETTO FORMATIVO

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

NUMERO MASSIMO PARTECIPANTI ACCREDITABILI

80 medici

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

PROGRAMMA

Firenze, 5 ottobre 2012

III incontro

ASPETTI EMATOLOGICI DELLA MALATTIA DI GAUCHER

Firenze 5 ottobre 2012

Villa La Quiete

Via di Boldrone, 2 50141 Firenze

Registrazione e benvenuto

Saluto delle autorità

Stato dell'arte in ematologia, moderano: *Bosi, Morfini*

9.30-10.00 Le problematiche ematologiche non neoplastiche della Malattia di Gaucher (F. Giona)

10.00-10.30 Le complicità ematologiche neoplastiche della Malattia di Gaucher (G. Giuffrida)

10.30-10.45 Coffee Break

10.45-11.15 L'importanza della diagnosi precoce: nascita di un algoritmo diagnostico (M.D. Cappellini)

11.15- 12.00 L'applicazione dell'algoritmo: l'esperienza di un centro partecipante (W. Barcellini)

12.00 – 12.30 Conferma diagnostica della Malattia di Gaucher: il ruolo del laboratorio (M.A. Donati)

12.30- 13.00 Aspetti molecolari e applicazioni cliniche dei biomarcatori (M. Filocamo)

Lunch

Casi clinici tipici e atipici modera: *Linari*

14.00 15.00 Il rischio emorragico in gravidanza

Caso clinico 1 ((G.Ricciuti)

Caso clinico 2 (Montorzi, Linari)

15.00 15.30 Dibattito sui casi presentati

16.00-16.30 Quando un caso tira l'altro.... (F. Simonetti)

15.30-16.00 Uno strano caso di patologia onco-ematologica pediatrica (Nardi)

16.30-17.00 Dibattito sui casi presentati e conclusioni

17.00-17.30 Test verifica apprendimento

Abstract

L'APPLICAZIONE DELL'ALGORITMO: L'ESPERIENZA DI UN CENTRO PARTECIPANTE

Barcellini Wilma, Ematologia e CTMO, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

La UO di Ematologia della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano si occupa della diagnosi e del monitoraggio clinico delle anemie emolitiche congenite da difetto delle proteine di membrana del globulo rosso (sferocitosi, ellissocitosi o stomatocitosi), da deficit degli enzimi eritrocitari (piruvato kinasi, pirimidin 5'-nucleotidasi, glucosio-6-fosfato isomerasi, adenilato kinasi, etc), nonché delle anemie diseritropoietiche congenite e autoimmuni negative al test di Coombs con metodiche tradizionali. Tali patologie sono Malattie Rare, spesso di difficile diagnosi e si caratterizzano per la presenza di anemia di grado variabile (80-90% dei casi), ittero e calcolosi colecistica in circa la metà dei pazienti e splenomegalia in circa il 70% dei casi. Il nostro Centro ha quindi aderito allo studio osservazionale sull'analisi della prevalenza della Malattia di Gaucher tra i pazienti afferenti alle divisioni di ematologia italiane per splenomegalia e/o piastrinopenia, esclusa splenomegalia da ipertensione portale, neoplasia ematologica e difetto di membrana eritrocitaria e talassemia. Abbiamo identificato 19 pazienti riferiti al nostro Centro per sospetta anemia emolitica congenita, tutti con splenomegalia e 11/19 (57,8%) con piastrinopenia, nei quali risultavano negative le indagini diagnostiche effettuate per il sospetto diagnostico suddetto (resistenza osmotica eritrocitaria con vari metodi, analisi citofluorimetrica dei globuli rossi marcati con eosin 5 maleimide, studio dei componenti proteici della membrana eritrocitaria mediante SDS-PAGE, studio del metabolismo eritrocitario ed eventuale caratterizzazione molecolare delle mutazioni, nonché test di Coombs con diversi metodi e fasi, e dopo stimolazione mitogenica). Il test dell'attività enzimatica Beta-Galattosidasi Acida (DBS) è risultato positivo in 1/19 pazienti (0,05%), con successiva conferma della diagnosi di Malattia di Gaucher; il paziente, un uomo di 32 anni con una storia clinica di ripetute indagini e ricoveri dall'età di 6-7 anni, veniva inviato per sospetta anemia emolitica, con un quadro clinico-laboratoristico caratterizzato da splenomegalia (diametro longitudinale 19 cm), modesta piastrinopenia (118.000 mmc), litiasi colecistica, iperbilirubinemia indiretta, iperferritinemia e consumo di aptoglobina. Alla luce di questa diagnosi di Gaucher effettuata, abbiamo analizzato retrospettivamente la casistica afferente al nostro centro nel periodo 2008-2011; su su 263 pazienti studiati le diagnosi sono state: 137 casi di sferocitosi ereditaria (52,1%), 10 ellissocitosi (4,2%), 4 stomatocitosi (1,5%), 11 anemie diseritropoietiche congenite di tipo II (4,2%), 23 deficit enzimatici (8,7%) e 13 forme autoimmuni (4,9%); vi è infine una quota di circa il 5% di anemie emolitiche nell'ambito di sindromi mielodisplastiche e carenziali. Nonostante l'esteso pannello di indagini diagnostiche precedentemente citato, in 49 su 263 pazienti (18,6%) non è stato possibile effettuare una diagnosi precisa; in 23/49 pazienti (47%) era presente splenomegalia, suggerendo la possibilità di casi di Malattia di Gaucher "persi" all'interno della casistica di sospette (ma non confermate) anemie emolitiche congenite. In conclusione, il test dell'attività enzimatica Beta-Galattosidasi Acida (DBS) si è rivelato un test utile da inserire nell'algoritmo diagnostico delle splenomegalie e piastrinopenie non secondarie a ipertensione portale, neoplasia ematologica e difetto di membrana eritrocitaria e talassemia.

CONFERMA DIAGNOSTICA DELLA MALATTIA DI GAUCHER: IL RUOLO DEL LABORATORIO

Maria Alice Donati

Responsabile Sezione Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie

AOU A. Meyer Firenze

La Malattia di Gaucher (MP) è causata da difetto dell'enzima lisosomiale beta-glucosidasi acida o glucocerebrosidasi con conseguente accumulo lisosomiale di glicosfingolipidi complessi (glucocerebrosidasi); in rari casi non è alterato l'enzima ma il suo attivatore (saposina C). La recente disponibilità di una terapia enzimatica sostitutiva (ERT), maggiormente efficace se precocemente instaurata, rende indispensabile un iter diagnostico rapido e una diagnosi precoce.

Il dosaggio enzimatico beta-glucosidasi è indispensabile per la dimostrazione del difetto e la conferma della diagnosi. Tradizionalmente l'attività dell'GAA è misurata su leucociti, su fibroblasti o, in caso di diagnosi prenatale, su villi coriali o su amniociti. Peraltro dalla biopsia cutanea, procedura modicamente invasiva, per ottenere la linea cellulare di fibroblasti è necessario circa un mese. La preparazione dei campioni quali la separazione dei leucociti e la biopsia cutanea con coltura fibroblasti non sono effettuabili agevolmente al di fuori di laboratori specialistici. Recentemente sono stati messi a punto nuovi metodi di dosaggio enzimatico, in fluorimetria o mediante tandem massa (MS/MS), su spot di sangue essiccato su carta bibula (DBS). Entrambe queste metodiche hanno mostrato elevata sensibilità e specificità e consentono inoltre un facile invio e una rapida esecuzione del test che può essere pertanto applicabile a programmi di

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

screening di massa su popolazioni a rischio o su popolazione neonatale. Il dosaggio in MS/MS consente una analisi più rapida di un numero elevato di campioni ma necessita di apparecchiatura ad elevato costo e di personale con specifica competenza. Presso la nostra Sezione il dosaggio su DBS in MS/MS è effettuato da alcuni anni. L'analisi su DBS offre in pazienti sospetti la possibilità di facile prelievo, solo poche gocce di sangue rispetto ad un prelievo con necessità di separazione di leucociti e invio in ghiaccio secco. Il DBS consente invece un rapido invio a temperatura ambiente, anche a distanza, al laboratorio in grado di effettuare l'analisi. L'analisi enzimatica su spot di sangue necessita di conferma mediante dosaggio enzimatico su altro materiale biologico (leucociti, fibroblasti) e/o analisi genetico molecolare. La disponibilità di una metodica applicabile su campione che può essere facilmente raccolto e inviato agevola in maniera rilevante un iter diagnostico spesso lungo con invio dei pazienti a Centri specialistici e diagnosi a distanza di anni dall'esordio della malattia.

È in fase di progettazione nella regione Toscana un ampliamento del numero di patologie sottoposte a screening neonatale in MS/MS, oltre organicoacidurie, difetti beta-ossidazione, aminoacidopatie, con inclusione anche di analisi MS/MS per alcune malattie lisosomiali con disponibilità di ERT, quali Malattia di Pompe, M. di Gaucher e M. di Fabry. Un progetto pilota di screening neonatale per malattie lisosomiali è molto importante anche ai fini epidemiologici.

Il dosaggio enzimatico su spot di sangue può consentire inoltre un facile monitoraggio dei livelli enzimatici su sangue in soggetti in terapia enzimatica sostitutiva combinata o meno con molecole chaperone per un futuro di medicina personalizzata, con migliore utilizzo delle terapie disponibili e maggiore controllo e prevenzione del danno d'organo.

Malattia di Gaucher: aspetti molecolari e applicazioni cliniche dei biomarcatori

Mirella Filocamo

UOSD Centro di diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche

Istituto G. Gaslini Institute - L.go G. Gaslini -16147 Genova

Tel: 010 5636 (792) (609)

mirellafilocamo@ospedale-gaslini.ge.it

Il metodo più affidabile e rapido per la diagnosi di malattia di Gaucher si basa sulla dimostrazione di una ridotta/assente attività della glucocerebrosidasi (β -glucosidasi acida) nelle cellule tramite il test enzimatico.

Di fatto, la **diagnosi molecolare** rappresenta un successivo approfondimento ed è sempre propedeutica alla diagnosi enzimatica. La conoscenza del genotipo è indirizzata alla consulenza genetica in quanto permette l'identificazione dei portatori sani nell'ambito del gruppo familiare e, in presenza di mutazioni frequenti, può dare indicazioni circa la prognosi e facilitare eventuali scelte terapeutiche.

Attualmente sono note più di 350 mutazioni nel gene glucocerebrosidasi (GBA): la maggior parte sono cambi di un singolo aminoacido (missenso) che alterano la struttura proteica e le normali funzioni della GBA. Altre alterazioni, che introducendo prematuramente codoni di stop, hanno un impatto sul processamento della GBA, comprendono mutazioni nonsense, inserzioni/delezioni e mutazioni di splicing. Gli alleli noti come "alleli complessi" sono caratterizzati dall'effetto cumulativo di 2 o più mutazioni in *cis* sulla struttura proteica GBA. Infine diversi eventi di ricombinazione tra il gene GBA e il suo altamente omologo pseudogene (ψ GBA) sono anche stati riportati come causa di malattia.

Studi di correlazioni genotipo/fenotipo su ampie casistiche mondiali hanno spesso disatteso le aspettative: alla base di questo, oltre a diversi fattori genetici, potrebbero esserci artefatti tecnici dovuti all'esclusivo uso di metodi di screening convenzionali che, durante l'analisi molecolare del gene GBA, potrebbero portare a un'errata genotipizzazione del paziente.

Dosaggi serici o plasmatici di marcatori quali chitotriosidasi, TRAP (fosfatasi acida tartrato resistente), ACE (enzima di conversione dell'angiotensina), chemochina CCL18 (o PARC), sono **test ancillari**, non specifici per la diagnosi, ma possono essere un valido supporto per il follow-up dei pazienti in terapia.

Casi clinici – Il rischio emorragico in gravidanza (Dr G. Montorzi/Dr S. Linari)

La gravidanza ed il parto rappresentano sicuramente una condizione di impegno notevole sul sistema cardiovascolare, emopoietico e sull'osso della donna. Con la disponibilità della terapia enzimatica sostitutiva, anche per la donna affetta da malattia di Gaucher è possibile condurre a termine una gravidanza senza complicazioni importanti, seguita anche da un

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

parto naturale e successivo allattamento del bambino. L'iniziare una gravidanza in uno stato di malattia stabilizzata, dopo raggiungimento degli obiettivi terapeutici è però una condizione essenziale per cercare di evitare un'anemizzazione importante, un sanguinamento eccessivo, l'insorgenza di infarti ossei fino ad una possibile rottura di milza. Verrà descritto il caso clinico di una paziente giunta alla nostra osservazione al 7° mese di gravidanza con imponente splenomegalia, piastrinopenia, dolori ingravescenti alle anche bilateralmente e la gestione del parto e del post-partum.

UNO STRANO CASO DI PATOLOGIA ONCO-EMATOLOGICA PEDIATRICA – Margherita Nardi

E' presentato il caso di 2 sorelle, rispettivamente di 9 e 6 anni, nelle quali è stata posta la diagnosi di malattia di Gaucher. Sono illustrate le problematiche di diagnosi differenziale specifiche per l'età pediatrica. In particolare, è sottolineata la difficoltà di una corretta interpretazione dei segni e sintomi, spesso sfumati e aspecifici, presentati dal bambino con malattia di Gaucher.

Infine, è messa in rilievo la necessità di una collaborazione costante tra l'ematologo pediatra e il pediatra di famiglia, che svolge un ruolo fondamentale nell'implementare la compliance da parte del piccolo paziente e della sua famiglia nei confronti di un trattamento a lungo termine, i cui benefici possono essere apprezzati solo in parte nell'immediato, a fronte della necessità di una regolare somministrazione parenterale.

Quando un caso tira l'altro.... - Federico Simonetti

L'incidenza della Malattia di Gaucher nella popolazione generale è sottostimata in quanto la presentazione clinica, soprattutto nell'età giovane-adulta, non è omogenea e la patologia non viene messa in diagnosi differenziale con altre malattie più comuni. La piastrinopenia, la splenomegalia e la gammopatia monoclonale, alcuni tra i sintomi principali, spesso non indirizzano l'ematologo clinico verso la Malattia di Gaucher così che la diagnosi rimane misconosciuta. La nostra esperienza, condotta negli ultimi anni presso l'UOC Medicina Generale - Sezione Ematologia dell'Ospedale Versilia, ci ha permesso di seguire l'iter diagnostico - terapeutico di un numero relativamente ampio di pazienti affetti da Malattia di Gaucher.

L'incidenza della malattia nel territorio della Versilia è elevata probabilmente per motivi genetici o razziali, oppure e semplicemente per una maggiore attenzione posta verso la ricerca di tale patologia, comunque rara. L'utilizzo di un algoritmo diagnostico che ha come punto di partenza una sintomatologia eterogenea ci ha permesso di standardizzare la ricerca e la gestione dei pazienti affetti da Malattia di Gaucher

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Curriculum Vitae

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

5. LUG. 2012 10:19

U. O. EMATOLOGIA 2

NR. 300 P. 3



Curriculum Vitae

Personal information

Name : Barcellini Wilma MD

Birthdate: April 1,1956

Birthplace: Milano, Italy

Nationality: Italian – Fiscal Code BRCWLM56D41F205J

Work address: U.O. Ematologia 2

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, via F. Sforza, 35 -
20122 Milano (Italy)

Phone: (39)-02-55033426 Fax: (39)-02-55033439

e-mail: wbarcel@policlinico.mi.it

Work experience

2008-present in charge of Anemia Physiopathology Unit, Fondazione IRCCS Ca' Granda

1997-present Head assistant, Department of Hematology, Fondazione IRCCS Ca' Granda

1991-1997 Head assistant, Department of Internal Medicine, Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Education and training

1987 Specialization in Rheumatology, University of Milan (honor)

1983 Specialization in Clinical Immunology, University of Milan (honor)

1980-1990 Researcher scholarship holder at Fondazione for Istituto Superiore Sanità, and Istituto
Scientifico Roussel Italia

1980 Degree in Medicine (honor), University of Milano

1974-1980 Medical school, University of Milano

Professional Society Membership

Gruppo Italiano Malattie EMatologiche dell'Adulto (GIMEMA) Italian Group hematological diseases in
the adult

Other Professional Activities

1990-present Research coordinator of many projects of the Italian National Institute of Health and
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

1997-present Laboratory researcher at Laboratory for diagnosis of anemia (diagnosis and follow up of
non-oncohematologic cytopenias, i.e. AIHA, ITP, autoimmune neutropenia, aplastic
anemia, hemolytic anemias due to RBCs enzyme or membrane defects).

1980-1997 Laboratory researcher and diagnosis at Laboratory of Immunology (autoimmune diseases,
immunodeficiency syndromes).

Social Activities

Vice president of the Association for the Study and Treatment of Hematological diseases (ASTEM)

Awards

1985 Research award "Milano Medicine" for young researcher

Publications 97 full papers and 6 review papers in PubMed quoted international journals, 15 book chapters.

30/6/12

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

DR.SSA MARIA DOMENICA CAPPELLINI

INFORMAZIONI PERSONALI

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

ESPERIENZA LAVORATIVA

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

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Via F.Sforza, 35 – 20122 Milano – Tel. 02/5503.3752 fax 02/503.20296

- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego

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

- Principali mansioni e responsabilità

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

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

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

PRIMA LINGUA

Italiano

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

ALTRE LINGUE Inglese / francese

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

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

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

Cariche ed Affiliazioni a Società:

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

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

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

Presidente della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie 2010-2014

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

Segretario della Società Italiana di Medicina Interna dal 2005 al 2009

Membro della Società Italiana di Medicina Interna

Membro della Società Italiana di Ematologia

Membro della Società Europea di Ematologia

Membro della Società Americana di Ematologia

Presidente del Comitato Scientifico dell'Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi

Membro del Comitato scientifico del TIF (Thalassemia International Federation)

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

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

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

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

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

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

Grants:

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

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

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

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

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

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

Progetto a Concorso Ospedale Maggiore Policlinico IRCCS, 2000

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

PRIN cofinanziato 2002, 2004,2006,2008

European Community(Concerted action): Haemoglobinopathies as the major genetic burden in the Euro-mediterranean

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

area: A pilot research program for an effective primary prevention and improvement of quality of life. **(Partner)**

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

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

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

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

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

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

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

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

Competenze non precedentemente indicate.

Publicazioni Scientifiche

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

PATENTE O PATENTI

Si

ULTERIORI INFORMAZIONI

Interessi: storia della medicina; archeologia molecolare
Musica, teatro

ALLEGATI

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

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

Milano, 03/07/2012

Prof.sa Maria Domenica Cappellini



Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

DR.SSA MARIA ALICE DONATI
PERSONAL INFORMATION

Name	Maria Alice Donati
Address	Professional address: Children's Hospital Meyer viale Pieraccini 24, 50139 Firenze, Italy
Telephone	+39 (0) 55 5662409
Fax	+39 (0) 55 5662849
E-mail	m.donati@meyer.it
Nationality	Italian
Date of birth	24 th August 1954

EXPERTISE

Principal areas of expertise	Therapeutic Area/Indication	Notes
	1. Pompe disease	Therapeutic trial with MYOZYME (ERT with acid maltase)
	2. GM1 gangliosidosis	Miglustat in GM1 gangliosidosis chaperonic therapy
	3. Niemann-Pick	Miglustat-chaperonic therapy
	4. Pompe Disease	Therapeutic trial with L-Alanine
	5. Pompe Disease	Multicenter project for Italian Guidelines
	6. Hunter disease	Hunter Registry-enzyme replacement therapy

WORK EXPERIENCE

- Dates (from – to) 2012-
- Name and address of employer Children's Hospital Meyer viale Pieraccini 24, 50139 Firenze, Italy
 - Type of business or sector Department of Neuroscience
 - Occupation or position held Head of the Metabolic and Muscular Unit
 - Main activities and responsibilities Coordinator of clinical, and research activities of *Metabolic and Muscular Unit*
- Dates (from – to) 2006-2010
- Name and address of employer Children's Hospital Meyer viale Pieraccini 24, 50139 Firenze, Italy
 - Type of business or sector Paediatric Neurology Unit

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Occupation or position held Head of the Metabolic and Muscular Unit
- Main activities and responsibilities Coordinator of clinical, laboratory and research activities of *Metabolic and Muscular Unit*
- Dates (from – to) 2006-
- Name and address of employer University of Florence, Piazza San Marco 4, Florence (Italy)
- Type of business or sector Medical School
- Occupation or position held Professor (contract without charge) at the graduate school of Child Neurology and Psychiatry (University of Florence)
- Main activities and responsibilities Clinical, research, teaching
- Dates (from – to) 1999-2006
- Name and address of employer Children's Hospital Meyer Via Luca Giordano 13, 50123 Firenze, Italy
- Type of business or sector Paediatric Department
- Occupation or position held Head of Metabolic and Muscular Unit
- Main activities and responsibilities Coordinator of Metabolic Laboratory, Regional Screening Centre for hyperthyroidism, metabolic diseases and clinical activities about inborn errors of Metabolism and Muscular diseases
- Dates (from – to) 1996-2006
- Name and address of employer Children's Hospital Meyer Via Luca Giordano 13, 50123 Firenze, Italy
- Type of business or sector Paediatric Department I
- Occupation or position held Assistant
- Main activities and responsibilities *Clinical activity in General Pediatrics and Pediatric Specialties as hereditary neuromuscular metabolic diseases, pediatric neurology and neonatology*
- Dates (from – to) 1988-1996
- Name and address of employer Children's Hospital Meyer Via Luca Giordano 13, 50123 Firenze, Italy
- Type of business or sector Paediatric Department III
- Occupation or position held Assistant
- Main activities and responsibilities Activities in metabolic laboratory: set up of numerous assays for the diagnosis of metabolic diseases such as Lysosomal Storage Disorder like enzyme and metabolite assays
- Dates (from – to) 1988-
- Name and address of employer University of Florence, Piazza San Marco 4, Florence (Italy)
- Type of business or sector Medical School
- Occupation or position held Professor (contract without charge) at the graduate school of Paediatric (University of Florence)
- Main activities and responsibilities Clinical, research, teaching
- Dates (from – to) 1979-1988
- Name and address of employer University of Florence, *Piazza San Marco 4, Florence (Italy)*

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Type of business or sector Laboratory and diagnostic activity in the hereditary metabolic encephalopathy and neuromuscular diseases
- Occupation or position held Volunteer assistant in Pediatrics Department
 - Main activities and responsibilities Clinical and laboratory activities for the diagnosis of Lysosomal Storage and mitochondrial Disorder: set up of numerous assays, cultured cells, skin-muscular biopsy

EDUCATION AND TRAINING

- Dates (from – to) October 1979
- Name and type of organization providing education and training Medical School, University of Florence, Florence, Italy, October 15, 1979
- Principal subjects/occupational skills covered
 - Title of qualification awarded MD
 - Level in national classification (if appropriate)
- Dates (from – to) November 1979
- Name and type of organization providing education and training Ministry of Health
- Principal subjects/occupational skills covered
 - Title of qualification awarded Licence for Medical Practice
 - Level in national classification (if appropriate)
- Dates (from – to) July 1982
- Name and type of organization providing education and training University of Florence, Florence, July 19, 1982
- Principal subjects/occupational skills covered Postgraduate training-clinical duties
 - Title of qualification awarded Specialist of Pediatric
 - Level in national classification (if appropriate)
- Dates (from – to) 1987-1988
- Name and type of organization providing education and training University of Florence, Florence
- Principal subjects/occupational skills covered *Postgraduate training-clinical duties in Pediatric Sciences*
 - Title of qualification awarded Pediatric Sciences
 - Level in national classification (if appropriate)

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Dates (from – to) 1988-1989
- Name and type of organization providing education and training University of Siena, Siena
- Principal subjects/occupational skills covered *Postgraduate training-clinical duties* in Neuropediatrics
- Title of qualification awarded Neuropediatrics
- Level in national classification (if appropriate)

- Dates (from – to) 19 November 2009
- Name and type of organization providing education and training PHARMANET-SERVICES GMBH
- Principal subjects/occupational skills covered ICH-GCP

 MOTHER TONGUE **Italian**

OTHER LANGUAGES

English

- Reading skills Good
- Writing skills Good
- Verbal skills Good

ADDITIONAL INFORMATION
Appointment to External Committees

- Member elected, Directory, The Italian Society of Neuropediatric (1996-1999)
- Member elected, Directory, The Italian Society of Inborn Error of Metabolism (SISMME) (1999-2001)
- Member of The Italian Society of Paediatrics (SIP)
- Member of The Italian Society of Neuropaediatrics (SINP)
- Member of The Italian Society of Inborn Error of Metabolism (SISMME)
- Member of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

Maria Alice Donati

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

DR.SSA SILVIA LINARI

2. Present Position with Work Address

Position: Medical Manager at Agenzia per l'Emofilia	Street address or postal address: Viale G.B. Morgagni 85
Name of institution or organization: Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi Dipartimento di Emergenza ed Accettazione e Medicina Generale e d'Urgenza	City & postal/zip code: Florence 50134
Start date (at least year): August 2004	Country: Italy

3. Main University Degree(s)

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

4. Professional Training

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

5. Registration/Medical License number (where applicable)

Number: NA

6. Previous Appointments

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

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

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

List of publications:

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

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

1. Vannucchi AM, Bosi A, Ieri A, Guidi S, Saccardi R, Lombardini L, **Linari S**, Laszlo D, Longo G, Rossi Ferrini P: Combination therapy with G-CSF and erythropoietin after autologous bone marrow transplantation for lymphoid malignancies: a randomized trial. *Bone Marrow Transplant.* 1996Apr; 17 (4):527-31
2. Vannucchi AM, Bosi A, **Linari S**, Guidi S, Longo G, Lombardini L, Mariani MP, Saccardi R, Laszlo D, Rossi Ferrini P: High doses of recombinant human erythropoietin fail to accelerate platelet reconstitution in allogeneic bone marrow transplantation. Results of a pilot study. *Haematologica.* 1997 Jan-Feb; 82(1): 53-6
3. Vannucchi AM, **Linari S**, Cellai C, Koury MC, Paoletti F: Constitutive and inducible expression of megakaryocyte-specific genes in Friend erythroleukemia cells. *Br J Haematol.* 1997 Dec; 99 (3):500-8
4. **Linari S**, Vannucchi AM, Ciolli S, Leoni F, Caporale R, Grossi A, Pagliai G, Santini V, Paoletti F, Rossi Ferrini P: Coexpression of erythroid and megakaryocytic genes in acute erythroblastic (FAB M6) and megakaryoblastic (FAB M7) leukaemias. *Br J Haematol.* 1998 Sep; 102 (5): 1335-7
5. Vannucchi AM, Bosi A, Glinz S, Pacini P, **Linari S**, Saccardi R, Alterini R, Rigacci L, Guidi S, Lombardini L, Longo G, Mariani MP, Rossi Ferrini P: Evaluation of breast tumor cell contamination in the bone marrow and leukapheresis collections by RT-PCR for cytokeratin-19 mRNA. *Br J Haematol.* 1998 Dec; 103 (5): 610-7
6. Vannucchi AM, **Linari S**, Lin CS, Koury MJ, Bondurant MC, Migliaccio AR: Increased expression of distal, but not proximal, Gata1 transcripts during differentiation of primary erythroid cells. *J Cell Physiol.* 1999 Sep; 180(3):390-401
7. Vannucchi AM, Paoletti F, **Linari S**, Cellai C, Caporale R, Rossi Ferrini P, Sanchez M, Migliaccio G, Migliaccio AR: Identification and characterization of a bipotent (erythroid and megakaryocytic) cell precursor from spleen of phenylhydrazine-treated mice. *Blood.* 2000 Apr 15;95(8):2559-68
8. Trippoli S, Vaiani M, **Linari S**, Longo G, Morfini M, Messori A: Multivariate analysis of factors influencing quality of life and utility in patients with haemophilia. *Haematologica.* 2001 Jul; 86(7): 722-8
9. Frusconi S, Passerini I, Girolami F, Masieri M, **Linari S**, Longo G, Morfini M, Torricelli F: Identification of seven novel mutations of F8C by DHPLC. *Hum Mut* 2002 Sep; 20(3):231-2
10. Santagostino E, Colombo M, Rivi M, Rumi MG, Rocino A, **Linari S**, Mannucci PM: A 6-month versus a 12-month surveillance for hepatocellular carcinoma in 559 hemophiliacs infected with hepatitis C virus. *Blood.* 2003 Jul1; 102 (1):78-82
11. Turecek PL, Varadi K, Keil B, Negrier C, Berntorp E, Astermark J, Bordet JC, Morfini M, **Linari S**, Schwarz HP: Factor VIII inhibitor-bypassing agents act by inducing thrombin generation and can be monitored by a thrombin generation assay. *Pathophysiol Haemost Thromb.* 2003; 33(1):16-22
12. Varadi K, Negrier C, Berntorp E, Astermark J, Bordet JC, Morfini M, **Linari S**, Schwarz HP, Turecek PL: Monitoring the bioavailability of FEIBA with thrombin generation assay. *J Thromb Haemost.* 2003 Nov; 1(11):2374-80
13. Rodeghiero F, Castaman G, Tosetto A, Batlle J, Baudo F, Cappelletti A, Casana P, De Bosch N, Eikenboom JC, Federici AB, Lethagen S, **Linari S**, Srivastava A: The discriminant power of bleeding history for the diagnosis of type 1 von Willebrand disease: an international multicenter study. *J Thromb Haemost* 2005 Dec; 3(12):2619-26
14. Castaman G, Rodeghiero F, Tosetto A, Cappelletti A, Baudo F, Eikenboom JC, Federici AB, Lethagen S, **Linari S**, Lusher J, Nishino M, Petrini P, Srivastava A, Ungerstedt JS: Hemorrhagic symptoms and bleeding risk in obligatory carriers of type 3 von Willebrand disease: an international, multicenter study. *J Thromb Haemost* 2006 Oct; 4(10):2164-69
15. Mancuso ME, Rumi MG, Santagostino E, **Linari S**, Coppola A, Mannucci PM, Colombo M: High efficacy of combined therapy with pegylated interferon plus ribavirin in patients with hemophilia and chronic hepatitis C. *Haematologica* 2006 Oct; 91 (10): 1367-71
16. Innocenti M, Civinini R, Carulli C, Villano M, **Linari S**, Morfini M: A modular total knee arthroplasty in haemophilic arthropathy. *Knee* 2007 Aug; 14 (4):264-8
17. Di Rocco M, Giona F, Carubbi F, **Linari S**, Minichilli F, Brady RO, Mariani G, Cappellini MD: A new severity score index for phenotypic classification and evaluation of responses to treatment in type I Gaucher disease. *Haematologica* 2008 Aug; 93 (8):1211-8
18. Tagliaferri A, Rivolta GF, Iorio A, Oliovecchio E, Mancuso ME, Morfini M, Rocino A, Mazzucconi MG, Franchini M; Italian Association of Hemophilia Centers, Ciavarella N, Scaraggi A, Valdrè L, Tagariello G, Radossi P, Muleo G, Iannaccaro PG, Biasoli C, Vincenzi D, Serino ML, **Linari S**, Molinari C, Boeri E, La Pecorella M, Carloni MT, Santagostino E, Di Minno G, Coppola A, Rocino A, Zanon E, Spiezia L, Di Perna C, Marchesini M, Marcucci M, Dragani A, Macchi S, Albertini P, D'Inca M, Santoro C, Biondo F, Piseddu G, Rossetti G, Barillari G, Gandini G, Giuffrida AC, Castaman G: Mortality and causes of death in Italian persons with haemophilia, 1990-2007.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Haemophilia. 2010 May;16(3):437-46. Epub 2010 Feb 9.
19. Melchiorre D, **Linari S**, Innocenti M, Biscoglio I, Toigo M, Cerinic MM, Morfini M. Ultrasound detects joint damage and bleeding in haemophilic arthropathy: a proposal of score. Haemophilia 2011 Jan; 17(1):112-7. Epub 2010 Nov 11.

Attendance at national and international meetings with papers or oral presentations

DR.SSA MIRELLA FILOCAMO

CURRICULUM VITAE

NOME COGNOME	Mirella Filocamo	
INDIRIZZO	Via Almeria 22/7-Genova	
DATA, LUOGO DI NASCITA	29/7/52, Roccella Ionica (RC)	
CITTADINANZA	Italiana	
CODICE FISCALE	FLCMLL52L69H456I	
ISTRUZIONE SCOLASTICA	1970	• Diploma di Maturità Classica-Liceo Classico di Locri (RC)
	1975	• Laurea in Scienze Biologiche-Università di Pisa
	1998	• Specializzazione in Genetica Medica (cum laude)-Università di Genova
ATTIVITÀ PROFESSIONALE	1975-a oggi	“Lab. Diagnosi Pre e Postnatale Malattie Metaboliche”- Istituto G. Gaslini Genova
	<i>in qualità di</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Borsista (1975-1978) • Assistente Biologo (1978-1991) • Dirigente Biologo 1° livello fascia A (1991-2000) • Responsabile Modulo Dipartimentale di Laboratorio (dal 1/01/2001 ad oggi)
ASSOCIAZIONI	<ul style="list-style-type: none"> • European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD) • European Working Group on Lysosomal Disease (ESGLD) • Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) • Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME) 	

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

ATTIVITÀ
SCIENTIFICA

- Coordinatrice di “Telethon Genetic Biobank Network” (<http://www.biobanknetwork.com/>)
- Conferimento “Award of 2010 Gaucher Generation grants”
- Coautrice delle Linee guida “Biobanche Genetiche” pubblicate come inserto redazionale della rivista Analysis N5/6 dicembre 2003
- Coautrice di Disciplinari SIGU per l’Accreditamento delle Strutture di Genetica Medica- Le Biobanche Genetiche. Analysis 4/5.2009
- Membro di:
 - Tavolo tecnico per le Biobanche su incarico della Regione Liguria
 - Comitato consultivo per la costituzione del Nodo Italiano BBMRI (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure) su incarico dell’Istituto Superiore Sanità
 - BRIF (Bioresource Research Impact Factor), gruppo di lavoro europeo costituito da 34 partecipanti (10 paesi EU) per l’assegnazione di IF alle biorisorse tramite la standardizzazione della loro citazione nelle pubblicazioni
- Docente in corsi di aggiornamento, seminari e convegni nazionali e internazionali
- Peer-review di Human Mutation, Journal of Cellular and Molecular Medicine, Clinical Genetics, Clinica Chimica Acta, BBA-Mol Basis Dis, Blood Cell Mol Dis, European Journal of Human Genetics, American Journal of Medical Genetics, Molecular Genetics and Metabolism, J Inherit Metab Dis, Cellular and Molecular Life Sciences
- Membro dell’Editorial Board di Human Genomics
- Coautrice di capitoli di libri/enciclopedie scientifiche (elenco fornito di seguito)
- Coautrice di articoli scientifici su riviste nazionali ed internazionali. (Di seguito elenco di pubblicazioni su riviste internazionali)

Pubblicazioni: libri/enciclopedie:

- 1 Borrone C, **Filocamo M**. La diagnosi prenatale. In: "Dal DNA alle malattie ereditarie" di G. Romeo. Casa Editrice Ambrosiana.1983, Cap.16
- 2 Gatti R, Lombardo C, **Filocamo M**, Borrone C and Porro E. Comparison of the activities of 15 lysosomal enzymes in chorionic villi and in cultured amniotic fluid cells. First trimester fetal diagnosis. Ed. by M. Fraccaro e al. Springer Verlag. 1985; p.238.
- 3 **Filocamo M**, Tonlorenzi R, Stroppiano M, Corsolini F, De Biasio P. Lysosomal Enzyme Activities on Cultured Chorionic Villi (CCV) for First Trimester Prenatal Diagnosis of I - Cell disease; in Early Fetal Diagnosis: Recent Progress and Public Health Implications, Ed.: M. Macek, M.A. Ferguson-Smith, M.Spala. Karolinum-Charles University Press, Prague. 1992; p.401.
- 4 Gatti R, **Filocamo M**. Malattia di Gaucher. In : Enciclopedia Medica Italiana 1999, p.2375.
- 5 **Filocamo M**, Morrone A: Lysosomal storage disorders - epidemiology, biochemistry, and genetics: how to read and interpret biochemical and molecular tests. In: Lysosomal storage disorders: early diagnosis and new treatments. Mariani Foundation Paediatric Neurology Series 23; 2010.
- 6 Dagna Bricarelli F, Baldo C, Rossi M, Bellomo R, **Filocamo M**: Le Biobanche genetiche: diagnosi e ricerca. In Scienza, Tecnologia e Diritto, Ed. Amon, 2011, p.109
- 7 **Filocamo M**, Cooper DN, Di Rocco M: Mucopolysaccharide Storage Disorders. In Encyclopedia of Life Sciences (ELS). John Wiley & Sons, Ltd: Chichester. 2011

Pubblicazioni (peer-reviewed): riviste internazionali

- 1 Durand P, Gatti R, Borrone C, Costantino G, Cavalieri S, **Filocamo M**, Romeo G. Detection of carrier and prenatal diagnosis for fucosidosis in Calabria. Hum.Genet. 1979; 51:195-201.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 2 Gatti C, Borrone C, Torreblanca J, Cavalieri S, De Martini I, **Filocamo M**, Antelo y MC. Caracteristicas biologicas de las Mucopolipidosis II y III. *Annales Espanoles de Pediatria*. 1979;12: 563-574.
- 3 Durand P, Borrone C, Gatti R, **Filocamo M**. Results of prenatal diagnosis for genetic metabolic diseases in Italy. *Recent Advance in Prenatal Diagnosis*, Ed. J. Wiley and Sons New York. 1981, p. 249.
- 4 Gatti R, Borrone C, Salemi D, **Filocamo M**, Sanna G, Potier M, Durand P. Sialidosis: clinical and biochemical studies of distinct phenotypes. *Perspectives in Inherited Metabolic Diseases*. 1981; 4:365-378.
- 5 **Filocamo M**, Di Rocco M, Rolando S, Schiappapietra M, Costantino G, Fucosidosis: review of personal experience, *Pediatr Med Chir*, 1982;4:185-194.
- 6 Cerruti Mainardi P, Gatti R, Javarone A, Filocamo M, Levis F, Borrone C, Mannosidosis, Study of two families and prenatal diagnosis, *Pediatr Med Chir* 1982;4:203-214.
- 7 Garibaldi LR, Canini S, Superti-Furga A, Lamedica G, Filocamo M, Marchese N, Borrone C, Galactosemia caused by generalized uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency, *J Pediatr*, 1983;103:927-930.
- 8 Gatti R, Borrone C, **Filocamo M**, Pannone N and Di Natale P. Prenatal diagnosis of Mucopolysaccharidosis I: a special difficulty arising from an unusually low enzyme activity in mother's cells. *Prenatal Diagnosis*. 1985; 5:149-154.
- 9 Gatti R, Lombardo C, **Filocamo M**, Borrone C, Porro E. Comparative study of 15 lysosomal enzyme in chorionic villi and cultured amniotic fluid cells. *Prenatal Diagnosis*. 1985; 5:329-336.
- 10 Pendola F, Borrone C, **Filocamo M**, Lituania M, Steinmann B and Superti-Furga A. Radiological "metamorphosis" in a patient with severe congenital osteogenesis imperfecta. *Eur.J.Pediatr*. 1990; 149:403-405.
- 11 Tenni R, Biglino P, Dyne K, Rossi A, **Filocamo M**, Pendola F, Brunelli P, Borrone C and Cetta G. Phenotypic Variability and Abnormal Type I Collagen Unstable at Body Temperature in a Family with Mild Dominant Osteogenesis Imperfecta. *Inher. Metab. Dis*. 1991; 14:189-201.
- 12 Di Rocco M, **Filocamo M**, Tortori-Donati P, Veneselli E, Borrone C and Rizzo B. Sjogren-Larsson Syndrome: Nuclear Magnetic Resonance Imaging of the Brain in a 4-year-old boy. *Inher. Metab. Dis*. 1994;17:112-114.
- 13 Seo HC, Yang M, Tonlorenzi R, Willems PJ, Kim AH, **Filocamo M**, Gatti R, Di Cioccio RA and O'Brien JS. A missense mutation (S63L) in alfa-L-fucosidase is responsible for fucosidosis in an Italian patient. *Hum Mol Genet* 1994;3:2065-66.
- 14 Caruso U, Cerone R, Schiaffino MC, Minniti G, Romano C, **Filocamo M**, Colombo JP. Prenatal Diagnosis of Argininemia: Experience on two pregnancies in the same family. *International Pediatrics Suppl*. 1994; 2:9.
- 15 Seri M, **Filocamo M**, Corsolini F, Bembi B, Barbera C, Gatti R. A rare G6490A substitution at the last nucleotide of exon 10 of the glucocerebrosidase gene in two unrelated Italian Gaucher patients. *Clin. Genet*. 1995; 48:123-127.
- 16 Regis S, Carozzo R, **Filocamo M**, Serra G, Mastropaolo C and Gatti R. An AT-deletion causing a framshift in the Arylsulfatase A gene of a metachromatic leukodystrophy patient. *Hum. Genet*. 1995; 96:233-35.
- 17 Regis S, **Filocamo M**, Stroppiano M, Corsolini F, Gatti R. Molecular analysis of the arylsulfatase A gene in late infantile metachromatic leukodystrophy patients and healthy subjects from Italy. *Journal of Medical Genetics*. 1996; 33:251-252.
- 18 Regis S, **Filocamo M**, Stroppiano M, Corsolini F, Gatti R. A T>C transition causing a Leu>Pro substitution in a conserved region of the arylsulfatase A gene in a late infantile metachromatic leukodystrophy patient. *Clinical Genetics*. 1997; 52: 65-67.
- 19 Gatti R, Di Natale P, Villani GRD, **Filocamo M**, Muller V, Guo X-H, Nelson P V, Scott HS and Hopwood JJ. Mutations among Italian mucopolysaccharidosis type I patients. *Inher. Metab. Dis*. 1997;20: 803-806.
- 20 Santamaria F, Parenti G, Guidi G, **Filocamo M**, Strisciuglio P, Grillo G, Farina V, Sarnelli P, Rizzolo MG, Rotondo A and Andria G. Pulmonary manifestations of Gaucher disease: an increased risk for L444P homozygotes? *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 1998;157: 985-989.
- 21 Bonuccelli G, Regis S, **Filocamo M**, Corsolini F, Caroli F, Gatti R. A deletion involving exons 2-4 in the iduronate-2-sulfatase gene of a patient with intermediate Hunter syndrome. *Clinical Genetics*. 1998; 53:474-477.
- 22 Parenti G, **Filocamo M**, Titomanlio L, Rizzolo MG, Silvestri E, Perretti A, Gatti R and Andria G. A novel mutation of the β -glucocerebrosidase gene causing neurological involvement in three sibs. *Clinical Genetics*. 1998; 53:281-285.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 23 Regis S, **Filocamo M**, Stroppiano M, Corsolini F, Caroli F, Gatti R. A 9-bp deletion (2320del9) on the background of the arylsulfatase A pseudodeficiency allele in a metachromatic leukodystrophy patient and in a patient with nonprogressive neurological symptoms. *Hum. Genet.* 1998; 102: 50-53.
- 24 Regis S, **Filocamo M**, Stroppiano M, Corsolini F, Caroli F, Keulemans J LM, Van Diggelen OP and Gatti R. An Asn > Lys substitution in saposin B involving a conserved amino acid residue and leading to the loss of the single N-glycosylation site in a patient with metachromatic leukodystrophy and normal arylsulphatase A activity. *Eur. J. Hum. Gen.* 1999; 7:125-130.
- 25 Di Natale P, Villani GRD, Esposito S, Balzano N, **Filocamo M** and Gatti R. Prenatal diagnosis of Sanfilippo type A syndrome in a family with S66W mutant allele. *Prenat. Diagn.* 1999; 19: 993-994.
- 26 Dagnino F, Stroppiano M, Regis S, Bonuccelli G and **Filocamo M**. Evidence for a founder effect in Sicilian patients with Glycogen storage disease type II. *Hum Hered.* 2000; 50:331-333.
- 27 Romano M, Danek G, Baralle F, Mazzotti R and **Filocamo M**. Functional characterisation of the novel mutation IVS 8 (-11delC)(-14T->A) in the intron 8 of the glucocerebrosidase gene of two Italian siblings with Gaucher disease type I. *Blood Cells, Molecules and Disease.* 2000;26:171-176.
- 28 Bonuccelli G, **Filocamo M**, Regis S, Corsolini F, Mazzotti R, Gatti R. A novel mutation, Y103X, and exon skipping in a patient with Hunter disease. *Hum. Mutat.* 2000; 15:389.
- 29 **Filocamo M**, Bonuccelli G, Mazzotti R, Giona F and Gatti R. Identification of a novel recombinant allele in three unrelated Italian Gaucher patients: implications for prognosis and genetic counseling. *Blood cells, Molecules and Diseases.* 2000; 26: 307-311.
- 30 **Filocamo M**, Bonuccelli G, Mazzotti R, Corsolini F, Stroppiano M, Regis S and Gatti R. Somatic mosaicism in a patient with Gaucher disease type 2: implication for genetic counselling and therapeutic decision-making. *Blood cells, Molecules and Diseases.* 2000; 26:611-612.
- 31 Tessitore A, Villani GRD, Di Domenico C, **Filocamo M**, Gatti R and Di Natale P. Molecular defects in the α -N-acetylglucosaminidase gene in Italian Sanfilippo type B patients. *Hum. Genet.* 2000; 107: 568-576.
- 32 Selleri S, Torchiana E, Pareyson D, Lulli L, Bertagnolio B, Savoiaro M, Farina L, Carrara F, **Filocamo M**, Gatti R, Sghirlanzoni A, Uziel G, Finocchiaro G. Deletion of exons 11-17 and novel mutations of the galactocerebrosidase gene in adult- and early-onset patients with Krabbe. *J. Neurol.* 2000; 415:875-877.
- 33 **Filocamo M**, Regis S, Mazzotti R, Parenti G, Stroppiano M and Gatti R. A simple non-isotopic method to show pitfalls during mutation analysis of the glucocerebrosidase gene JMG. 2001; 38:34.
- 34 Stroppiano M, Bonuccelli G, Corsolini F and **Filocamo M**. Aberrant splicing at catalytic site environment as cause of infantile onset glycogen storage disease type II (GSDII): molecular identification of a novel IVS9 (+2GT->GC) in combination with rare IVS10 (+1 GT->CT). *AJMG.* 2001;101:55-58.
- 35 **Filocamo M**, Bonuccelli G, Corsolini F, Mazzotti R, Cusano R and Gatti R. Molecular analysis of 40 Italian patients with Mucopolysaccharidosis type II: new mutations in the iduronate-2-sulfatase gene. *Hum Mutat.* 2001;18: 164-165.
- 36 Regis S, **Filocamo M**, Mazzotti R, Cusano R, Corsolini F, Bonuccelli G, Stroppiano M and Gatti R. Prenatal diagnosis of Pelizaeus-Merzbacher disease: detection of proteolipid protein gene duplication by quantitative fluorescent multiplex PCR. *Prenatal Diagnosis.* 2001; 21:668-671.
- 37 Bonuccelli G, Di Natale P, Corsolini F, Villani G and **Filocamo M**. The effect of four mutations on the expression of iduronate-2-sulfatase in Mucopolysaccharidosis type II. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1-6 Nov 29. 2001;1537:233-238.
- 38 Regis S, Corsolini F, Stroppiano M, Cusano R, **Filocamo M**. Contribution of arylsulfatase A mutations located on the same allele to enzyme activity reduction and metachromatic leukodystrophy severity. *Hum Genet.* 2002; 110:351-355.
- 39 Venturi N, Rovelli A, Parini R, Menni F, Branbillasca F, Bertagnolio F, Uziel G, Gatti R, **Filocamo M**, Donati MA, Biondi A, Goldwurm S. Molecular analysis of 30 mucopolysaccharidosis type I patients: evaluation of the mutational spectrum in Italian population and identification of 13 novel mutations. *Hum Mutat.* 2002; 20:231.
- 40 Regis S, Dagnino F, Caroli F and **Filocamo M**. Genomic structure of the human UDP-GlcNAc:dolichol-P GlcNAc-1-P transferase gene. *DNA Sequence.* 2002; 13 (5), 245-250.
- 41 **Filocamo M**, Mazzotti R, Stroppiano M, Seri M, Giona F, Parenti G, Regis S, Corsolini F, Zoboli S and Gatti R.

- Analysis of the Glucocerebrosidase Gene and Mutation Profile in 144 Italian Gaucher Patients. *Human Mutation*. 2002; 20:234-235.
- 42 Parini R, Dellepiane R, Marchetti L, Arena S, **Filocamo M**. Diagnosis at a glance. *Ital J Pediatr*. 2002; 28: 188-190.
- 43 Arena S, Pattarozzi A, Thellung S, Villa V, Corsaro A, Massa A, Diana F, Spoto G, Forcella S, Damonte G, **Filocamo M**, Benatti U, Schettini G, Florio T. Nitric oxide production stimulated by the basic fibroblast growth factor requires the synthesis of ceramide. *Ann N Y Acad Sci*. 2002; 973:94-104.
- 44 Florio T, Arena S, Pattarozzi A, Thellung S, Corsaro A, Villa V, Massa A, Diana F, Spoto G, Forcella S, Damonte G, **Filocamo M**, Benatti U, Schettini G. Basic Fibroblast Growth Factor Activates Endothelial Nitric-Oxide Synthase in CHO-K1 Cells via the Activation of Ceramide Synthesis. *Mol Pharmacol*. 2003; 63:297-310.
- 45 Ricci V, Regis S, Di Duca M and **Filocamo M**. An *Alu*-mediated Rearrangement as Cause of Exon Skipping in Hunter Disease. *Hum Genet*. 2003; 112: 419-425.
- 46 Ricci V, **Filocamo M**, Regis S, Corsolini F, Stroppiano M, Di Duca M and Gatti R. Expression Studies of Two Novel in CIS-Mutations Identified in an Intermediate Case of Hunter Syndrome. *AJMG*. 2003; 120A: 84-87.
- 47 Parazzini C, Arena S, Marchetti L, Menni F, **Filocamo M**, Verheijen FW, Mancini GM, Triulzi F, Parini R. Infantile Sialic Acid Storage Disease: Serial Ultrasound and Magnetic Resonance Imaging Features. *AJNR* 2003; 24: 398-400.
- 48 Biancheri R, Rossi A, Di Rocco M, **Filocamo M**, Pronk JC, Van der Knaap MS and Tortori-Donati P. Leukoencephalopathy with vanishing white matter: an adult onset case. *Neurology* 2003 61:1818-1819.
- 49 Concolino D, Mussari A, **Filocamo M**, Strisciuglio P. Rare compound heterozygosity for IVS2 +1G>A and R170P in an Italian patient with Gaucher disease type 1. *Clin Genet*. 2003; 64:261-262.
- 50 Mariani G, **Filocamo M**, Giona F, Villa G, Amendola A, Erba P, Buffoni F, Copello F, Pierini A, Minichilli F, Gatti R, Brady RO. Severity of bone marrow involvement in patients with Gaucher disease evaluated by scintigraphy with 99mTc-sestamibi. *J Nucl Med*. 2003; 44: 1253-62.
- 51 Lucchiari S, Donati MA, Melis D, **Filocamo M**, Parini R, Bresolin N, Comi GP. Mutational analysis of the AGL gene: Five novel mutations in GSD III patients. *Hum Mutat*. 2003; 22: 337.
- 52 Cosma MP, Pepe S, Parenti G, Settembre C, Annunziata I, Wade-Martins R, Domenico CD, Natale PD, Mankad A, Cox B, Uziel G, Mancini GM, Zammarchi E, Donati MA, Kleijer WJ, **Filocamo M**, Carrozzo R, Carella M, Ballabio A. Molecular and functional analysis of SUMF1 mutations in multiple sulfatase deficiency. *Hum Mut Jun*. 2004; 23: 576-81.
- 53 Bruno C, Bertini E, Federico A, Tonoli E, Lispi ML, Cassandrini D, Pedemonte M, Santorelli FM, **Filocamo M**, Dotti MT, Schenone A, Malandrini A, Minetti C. Clinical and molecular findings in patients with giant axonal neuropathy (GAN). *Neurology*. 2004; 62: 13-16.
- 54 Regis S, Corsolini F, Ricci V, Di Duca M, **Filocamo M**. An unusual arylsulfatase A pseudodeficiency allele carrying a splice site mutation in a metachromatic leukodystrophy patient. *European Journal of Human Genetics*. 2004; 12: 150-154.
- 55 Ricci V, Stroppiano M, Corsolini F, Di Rocco M, Parenti G, Regis S, Grossi S, Biancheri R, Mazzotti R, and **Filocamo M**. Screening of 25 Italian patients with Niemann-Pick A reveals fourteen new mutations, one common and thirteen private, in SMPD1. *Hum Mutat*. 2004; 24:105.
- 56 Pittis MG, Ricci V, Guerci VI, Marçais C, Ciana G, Dardis A, Gerin F, Stroppiano M, Vanier MT, **Filocamo M** and Bembi B. Acid sphingomyelinase: identification of nine novel mutations among Italian Niemann Pick B patients and characterization of *in vivo* functional in-frame start codon. *Hum Mutat*. 2004; 24:186-7.
- 57 Tomatsu S, **Filocamo M**, Orii KO, Sly WS, Gutierrez MA, Nishioka T, Serrato OP, Di Natale P, Montano AM, Yamaguchi S, Kondo N, Orii T and Noguchi A. Mucopolysaccharidosis IV A (Morquio A): identification of novel common mutations in the N-Acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase (GALNS) gene in Italian Patients. *Hum Mutat*. 2004; 24:187-8.
- 58 Boldrini R, Devito R, Biselli R, **Filocamo M**, Bosman C. Wolman disease and cholesteryl ester storage disease diagnosed by histological and ultrastructural examination of intestinal and liver biopsy. *Pathol Res Pract*. 2004; 200:231-40.
- 59 Di Rocco M, Biancheri R, Rossi A, **Filocamo M** and Tortori-Donati P. Genetic disorders affecting white matter in the pediatric age. *AJMG Part B (Neuropsychiatric Genetics)*. 2004; 129B:85-93.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 60 **Filocamo M**, Mazzotti R, Stroppiano M, Grossi S, Dravet C and Guerrini R. Early visual seizures and progressive myoclonus epilepsy in neuronopathic Gaucher disease due to a rare compound heterozygosity (N188S/S107L). *Epilepsia*. 2004; 45:1154-1157.
- 61 Di Rocco M, Allegri AE, Grossi S, **Filocamo M**. Gaucher disease phenotype. *The Journal of Pediatrics*. 2004; 145(6):860.
- 62 **Filocamo M**, Grossi S, Stroppiano M, Tortori-Donati P, Regis S, Allegri A, Di Rocco M. Homozygosity for a non-pseudogene complex glucocerebrosidase allele as cause of an atypical neuronopathic form of Gaucher disease. *Am J Med Genet A*. 2005; 134:95-96.
- 63 Miocic S, **Filocamo M**, Dominissini S, Montalvo AL, Vlahovicek K, Deganuto M, Mazzotti R, Cariati R, Bembi B, Pittis MG. Identification and functional characterization of five novel mutant alleles in 58 Italian patients with Gaucher disease type 1. *Hum Mutat*. 2005; 25:100.
- 64 Lualdi S, Regis S, Di Rocco M, Corsolini F, Stroppiano M, Antuzzi D, **Filocamo M**. Characterization of iduronate-2-sulfatase gene-pseudogene recombinations in eight patients with Mucopolysaccharidosis type II revealed by a rapid PCR-based method. *Hum Mutat*. 2005; 25:491-7.
- 65 Regis S, Grossi S, Lualdi S, Biancheri R, **Filocamo M**. Diagnosis of Pelizaeus-Merzbacher disease: detection of proteolipid protein gene copy number by real-time PCR. *Neurogenetics*. 2005;6:73-8.
- 66 Dardis A, Zampieri S, **Filocamo M**, Burlina A, Bembi B, Pittis MG. Functional in vitro characterization of 14 SMPD1 mutations identified in Italian patients affected by Niemann Pick Type B disease. *Hum Mutat*. 2005; 26:164.
- 67 Montalvo AL, **Filocamo M**, Vlahovicek K, Dardis A, Lualdi S, Corsolini F, Bembi B, Pittis MG. Molecular analysis of the HEXA gene in Italian patients with infantile and late Onset Tay-Sachs disease: detection of fourteen novel alleles. *Hum Mutat*. 2005; 26:282.
- 68 Di Rocco M, Rossi A, Parenti G, Allegri AE, **Filocamo M**, Pessagno A, Tortori-Donati P, Minetti C, Biancheri R. Different molecular mechanisms leading to white matter hypomyelination in infantile onset lysosomal disorders. *Neuropediatrics*. 2005; 36:265-269.
- 69 Biancheri R, Rossi A, Verbeek HA, Schot R, Corsolini F, Assereto S, Mancini GM, Verheijen FW, Minetti C, **Filocamo M**. Homozygosity for the p.K136E mutation in the SLC17A5 gene as cause of an Italian severe Salla disease. *Neurogenetics*. 2005; 17:1-5.
- 70 Aoki Y, Niihori T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Tanaka Y, **Filocamo M**, Kato K, Suzuki Y, Kure S, Matsubara Y. Germline mutations in HRAS proto-oncogene cause Costello syndrome. *Nat Genet*. 2005; 37:1038-40.
- 71 De Biasio P, Prefumo F, Casagrande V, Stroppiano M, Venturini PL, **Filocamo M**. First-trimester fetal nuchal translucency and inherited metabolic disorders. *Prenat Diagn*. 2006; 26:77-80.
- 72 Lualdi S, Di Rocco M, Corsolini F, Spada M, Bembi B, Cotugno G, Battini R, Stroppiano M, Pittis MG, **Filocamo M**. Identification of nine new IDS alleles in mucopolysaccharidosis II. Quantitative evaluation by real-time RT-PCR of mRNAs sensitive to nonsense-mediated and nonstop decay mechanisms. *Biochim Biophys Acta*. 2006; 1762:478-84.
- 73 Lualdi S, Pittis MG, Regis S, Parini R, Allegri A, Furlan F, Bembi B, **Filocamo M**. Multiple cryptic splice sites can be activated by IDS point mutations generating misspliced transcripts. *J Mol Med*. 2006; 84:692-700.
- 74 Lucchiari S, Pagliarani S, Salani S, **Filocamo M**, Di Rocco M, Melis D, Rodolico C, Musumeci O, Toscano A, Bresolin N, Comi GP. Hepatic and neuromuscular forms of glycogenosis type III: nine mutations in AGL. *Hum Mutat*. 2006; 27:600.
- 75 Regis S, Lualdi S, Biffi A, Sessa M, Corsolini F, Parenti G, **Filocamo M**. Somatic intragenic recombination of the arylsulfatase A gene in a metachromatic leukodystrophy patient. *Mol Genet Metab*. 2006; 89:150-155.
- 76 Montalvo AL, Bembi B, Donnarumma M, **Filocamo M**, Parenti G, Rossi M, Merlini L, Buratti E, De Filippi P, Dardis A, Stroppiano M, Ciana G, Pittis MG. Mutation profile of the GAA gene in 40 Italian patients with late onset glycogen storage disease type II. *Hum Mutat*. 2006; 27:999-1006.
- 77 Pittis MG, Montalvo AL, Heikinheimo P, Sbaragli M, Balducci C, Persichetti E, Van Maldergem L, **Filocamo M**, Bembi B, Beccari T. Functional characterization of four novel MAN2B1 mutations causing juvenile onset alpha-mannosidosis. *Clin Chim Acta*. 2007;375):136-9.
- 78 Beesley CE, Concolino D, **Filocamo M**, Winchester BG, Strisciuglio P. Identification and characterisation of an

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 8.7kb deletion and a novel nonsense mutation in two Italian families with Sanfilippo syndrome type D (mucopolysaccharidosis IIID). *Mol Genet Metab.* 2007;90:77-80
- 79 Parenti G, Zuppaldi A, Gabriela Pittis M, Rosaria Tuzzi M, Annunziata I, Meroni G, Porto C, Donaudy F, Rossi B, Rossi M, **Filocamo M**, Donati A, Bembi B, Ballabio A, Andria G. Pharmacological Enhancement of Mutated alpha-Glucosidase Activity in Fibroblasts from Patients with Pompe Disease. *Mol Ther.* 2007;15:508-14
- 80 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. GM1 gangliosidosis: molecular analysis of nine patients and development of an RT-PCR assay for GLB1 gene expression profiling. *Hum Mutat.* 2007;28:204
- 81 Biancheri R, Rossi A, Alpigiani G, **Filocamo M**, Gandolfo C, Lorini R, Minetti C. Cerebellar atrophy without cerebellar cortex hyperintensity in infantile neuroaxonal dystrophy (INAD) due to PLA2G6 mutation. *Eur J Paediatr Neurol*, 2007; 11:175-7
- 82 Donnarumma M, Regis S, Tappino B, Rosano C, Assereto S, Corsolini F, Di Rocco M, **Filocamo M**. Molecular analysis and characterization of nine novel CTSK mutations in twelve patients affected by pycnodysostosis. Mutation in brief #961. Online. *Hum Mutat.* 2007;28:524.
- 83 Fedele AO, **Filocamo M**, Di Rocco M, Sersale G, Lubke T, di Natale P, Cosma MP, Ballabio A. Mutational analysis of the HGSNAT gene in Italian patients with mucopolysaccharidosis IIIC (Sanfilippo C syndrome). Mutation in brief #959. Online. *Hum Mutat.* 2007;28:523. 1.
- 84 Pittis MG, **Filocamo M**. Molecular genetics of late onset glycogen storage disease II in Italy. *Acta Myol.* 2007;26:67-71.
- 85 Raja M, Azzoni A, Giona F, Regis S, Grossi S, **Filocamo M**, Sidransky E. Movement and mood disorder in two brothers with Gaucher disease. *Clin Genet.* 2007;72:357-361
- 86 Caroli F, Biancheri R, Seri M, Rossi A, Pessagno A, Bugiani M, Corsolini F, Savasta S, Romano S, Antonelli C, Romano A, Pareyson D, Gambero P, Uziel G, Ravazzolo R, Ceccherini I, **Filocamo M**. GFAP mutations and polymorphisms in 13 unrelated Italian patients affected by Alexander disease. *Clin Genet.* 2007;72:427-433.
- 87 Tappino B, Regis S, Corsolini F, **Filocamo M**. An Alu insertion in compound heterozygosity with a microduplication in GNPTAB gene underlies Mucopolipidosis II. *Mol Genet Metab.* 2008; 93:129-133.
- 88 Regis S, Biancheri R, Bertini E, Burlina A, Lualdi S, Bianco MG, Devescovi R, Rossi A, Uziel G and **Filocamo M**. Genotype-phenotype correlation in five Pelizaeus-Merzbacher disease patients with PLP1 gene duplications. *Clin Genet.* 2008; 73:279-287;
- 89 Bachetti T, Caroli F, Bocca P, Prigione I, Balbi P, Biancheri R, **Filocamo M**, Mariotti C, Pareyson D, Ravazzolo R, Ceccherini I. Mild functional effects of a novel GFAP mutant allele identified in a familial case of adult-onset Alexander disease. *Eur J Hum Genet.* 2008; 16:462-70.
- 90 Kroos M, Pomponio RJ, van Vliet L, Palmer RE, Phipps M, Van der Helm R, Halley D, Reuser A; the GAA Database Consortium GAA database consortium: Hernán Amartino, Laboratorio de Neuroquímica, Buenos Aires, Argentina; ... **Mirella Filocamo**, Istituto G. Gaslini, Genova, Italy; et al. Update of the Pompe disease mutation database with 107 sequence variants and a format for severity rating. *Hum Mutat.* 2008;29:E13-26.
- 91 Santamaria R, Michelakakis H, Moraitou M, Dimitriou E, Dominissini S, Grossi S, Sánchez-Ollé G, Chabás A, Pittis MG, **Filocamo M**, Vilageliu L, Grinberg D. Haplotype analysis suggests a single Balkan origin for the Gaucher disease [D409H;H255Q] double mutant allele. *Hum Mutat.* 2008, 29:E58-67.
- 92 Pittis M, Donnarumma M, Montalvo A, Dominissini S, Kroos M, Rosano C, Stroppiano M, Bianco M, Donati M, Parenti G, D'Amico A, Ciana G, Di Rocco M, Reuser A, Bembi B, **Filocamo M**. Molecular and functional characterization of eight novel GAA mutations in Italian infants with Pompe disease. *Hum Mutat.* 2008 29(6):E27-36.
- 93 Grossi S, Regis S, Rosano C, Corsolini F, Uziel G, Sessa M, Di Rocco M, Parenti G, Deodato F, Lezzi V, Biancheri R, and **Filocamo M**. Molecular Analysis of ARSA and PSAP Genes in Twenty-one Italian Patients with Metachromatic Leukodystrophy. Identification and Functional Characterization of 11 Novel ARSA Alleles. *Hum Mutat.* 2008;29:E220-230.
- 94 Filoni C, Caciotti A, Carraresi L, Donati MA, Mignani R, Parini R, **Filocamo M**, Soliani F, Simi L, Guerrini R, Zammarchi E, Morrone A. Unbalanced GLA mRNAs ratio quantified by real-time PCR in Fabry patients' fibroblasts results in Fabry disease. *Eur J Hum Genet.* 2008 Nov;16(11):1311-7.
- 95 Zampieri S, **Filocamo M**, Buratti E, Stroppiano M, Vlahovicek K, Rosso N, Bignulin E, Regis S, Carnevale F, Bembi

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- B, Dardis A. Molecular and functional analysis of the HEXB gene in Italian patients affected with Sandhoff disease: identification of six novel alleles. *Neurogenetics*. 2009; 10:49-58.
- 96 Aiello C, Terracciano A, Simonati A, Discepoli G, Cannelli N, Claps D, Crow YJ, Bianchi M, Kitzmuller C, Longo D, Tavoni A, Franzoni E, Tessa A, Veneselli E, Boldrini R, **Filocamo M**, Williams RE, Bertini ES, Biancheri R, Carozzo R, Mole SE, Santorelli FM. Mutations in MFS8/CLN7 are a frequent cause of variant-late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Hum Mutat*. 2009; 30(3):E530-40.
- 97 Fancello T, Dardis A, Rosano C, Tarugi P, Tappino B, Zampieri S, Pinotti E, Corsolini F, Fecarotta S, D'Amico A, Di Rocco M, Uziel G, Calandra S, Bembi B, **Filocamo M**. Molecular analysis of NPC1 and NPC2 gene in 34 Niemann-Pick C Italian patients: identification and structural modeling of novel mutations. *Neurogenetics*. 2009;10:229-39.
- 98 Zanetti A, Ferraresi E, Picci L, **Filocamo M**, Parini R, Rosano C, Tomanin R, Scarpa M. Segregation analysis in a family at risk for the Maroteaux-Lamy syndrome conclusively reveals c.1151G>A (p.S384N) as to be a polymorphism. *Eur J Hum Genet*. 2009;17:1160-4.
- 99 Persichetti E, Chuzhanova NA, Dardis A, Tappino B, Pohl S, Thomas NS, Rosano C, Balducci C, Paciotti S, Dominissini S, Montalvo AL, Sibilio M, Parini R, Rigoldi M, Di Rocco M, Parenti G, Orlacchio A, Bembi B, Cooper DN, **Filocamo M** and Beccari T. Identification and molecular characterization of six novel mutations in the UDP-N-acetylglucosamine-1-phosphotransferase gamma subunit (GNPTG) gene in patients with mucopolipidosis III gamma. *Hum Mutat*. 2009;30:978-84.
- 100 Regis S, Grossi S, Corsolini F, Biancheri R, **Filocamo M**. PLP1 gene duplication causes overexpression and alteration of the PLP/DM20 splicing balance in fibroblasts from Pelizaeus-Merzbacher disease patients. *Biochim Biophys Acta*. 2009; 1792:548-54.
- 101 Dardis A, **Filocamo M**, Grossi S, Ciana G, Franceschetti S, Dominissini S, Rubboli G, Di Rocco M, Bembi B. Biochemical and molecular findings in a patient with myoclonic epilepsy due to a mistarget of the beta-glucosidase enzyme. *Mol Genet Metab*. 2009;97:309-11.
- 102 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. Type II sialidosis: review of the clinical spectrum and identification of a new splicing defect with chitotriosidase assessment in two patients. *J Neurol*. 2009;256:1911-5.
- 103 Tappino B, Chuzhanova NA, Regis S, Dardis A, Corsolini F, Stroppiano M, Tonoli E, Beccari T, Rosano C, Mucha J, Blanco M, Szlago M, Di Rocco M, Cooper DN, **Filocamo M**. Molecular characterization of 22 novel UDP-N-acetylglucosamine-1-phosphate transferase alpha- and beta-subunit (GNPTAB) gene mutations causing mucopolipidosis types IIalpha/beta and IIIalpha/beta in 46 patients. *Hum Mutat*. 2009, 30:E956-73.
- 104 **Filocamo M**, Molecular Analyses in Pursuit of a Diagnosis of Gaucher Disease, *Clinical Therapeutics*, 31 Supp C, 2009
- 105 Morana G, Biancheri R, Dirocco M, **Filocamo M**, Marazzi MG, Pessagno A, Rossi A. Enhancing cranial nerves and cauda equina: an emerging magnetic resonance imaging pattern in metachromatic leukodystrophy and krabbe disease. *Neuropediatrics*, 2009; 40:291-294.
- 106 Osimani S, Husson I, Passemard S, Elmaleh M, Perrin L, Quelin C, Marey I, Delalande O, **Filocamo M**, Verloes A, Craniosynostosis: A rare complication of pycnodysostosis. *Eur J Med Genet*, 2010; 53(2):89-92
- 107 Lualdi S, Tappino B, Di Duca M, Dardis A, Anderson CJ, Biassoni R, Thompson PW, Corsolini F, Di Rocco M, Bembi B, Regis S, Cooper DN, **Filocamo M**, Enigmatic in vivo iduronate-2-sulfatase (IDS) mutant transcript correction to wild-type in Hunter syndrome. *Hum Mutat*, 2010; 31(4):E1261-85
- 108 Valstar MJ, Bertoli-Avella AM, Wessels MW, Ruijter GJ, de Graaf B, Olmer R, Elfferich P, Neijs S, Kariminejad R, Suheyl Ezgü F, Tokatli A, Czartoryska B, Bosschaart AN, van den Bos-Terpstra F, Puissant H, Bürger F, Omran H, Eckert D, **Filocamo M**, Simeonov E, Willems PJ, Wevers RA, Niermeijer MF, Halley DJ, Poorthuis BJ, van Diggelen OP, Mucopolysaccharidosis type IIID: 12 new patients and 15 novel mutations. *Hum Mutat*, 2010;31:E1348-60.
- 109 Bachetti T, Di Zanni E, Lantieri F, Caroli F, Regis S, **Filocamo M**, Rainero I, Gallone S, Cilia R, Romano S, Savoiardo M, Pareyson D, Biancheri R, Ravazzolo R, Ceccherini I. A novel polymorphic AP-1 binding element of the GFAP promoter is associated with different allelic transcriptional activities. *Annals of Human Genetics*, 2010, 74:506-515
- 110 Chiefari E, Iiritano S, Paonessa F, Le Pera I, Arcidiacono B, **Filocamo M**, Foti D, Liebhaber SA, Brunetti A.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Pseudogene-mediated posttranscriptional silencing of HMGA1 can result in insulin resistance and type 2 diabetes. *Nat Commun.* 2010 1:1-7
- 111 Tappino B, Biancheri R, Mort M, Regis S, Corsolini F, Rossi A, Stroppiano M, Lualdi S, Fiumara A, Bembi B, Di Rocco M, Cooper DN, **Filocamo M**. Identification and characterization of 15 novel GALC gene mutations causing Krabbe disease. *Hum Mutat.* 2010, 31:E1894-914
- 112 Coutinho MF, Encarnaç o M, Gomes R, da Silva Santos L, Martins S, Sirois-Gagnon D, Bargal R, **Filocamo M**, Raas-Rothschild A, Tappino B, Laprise C, Kampf Cury G, Schwartz IV, Artigal s O, Prata MJ, Alves S. Origin and Spread of a Common Deletion Causing Mucopolidosis type II: Insights from Patterns of Haplotypic Diversity. *Clin Genet.* 2011 Sep;80(3):273-80
- 113 Fiumara A, Barone R, Arena A, **Filocamo M**, Lissens W, Pavone L, Sorge G. Krabbe leukodystrophy in a selected population with high rate of late onset forms: longer survival linked to c.121G>A (p.Gly41Ser) mutation. *Clin Genet.* 2011;46:4-10.
- 114 Bendikov-Bar I, Ron I, **Filocamo M**, Horowitz M. Characterization of the ERAD process of the L444P mutant glucocerebrosidase variant. *Blood Cells Mol Dis.* 2011;15;46:4-10.
- 115 Chiefari E, Tanyolaç S, Paonessa F, Pullinger CR, Capula C, Iiritano S, Mazza T, Forlin M, Fusco A, Durlach V, Durlach A, Malloy MJ, Kane JP, Heiner SW, **Filocamo M**, Foti DP, Goldfine ID, Brunetti A. Functional variants of the HMGA1 gene and type 2 diabetes mellitus. *JAMA.* 2011 2;305:903-12.
- 116 Bertola F, **Filocamo M**, Casati G, Mort M, Rosano C, Tytki-Szymanska A, n T ys z B, Gabrielli O, Grossi S, Scarpa M, Parenti G, Antuzzi D, Dalmau J, Di Rocco M, Dionisi Vici C, Okur I, Rosell J, Rovelli A, Furlan F, Rigoldi M, Biondi A, d N Cooper D, Parini R. IDUA Mutational Profiling of a Cohort of 102 European Patients with Mucopolysaccharidosis type I: Identification and Characterization of 35 Novel a-L-iduronidase (IDUA) Alleles. *Hum Mutat.* 2011;32:E2189-210
- 117 Biancheri R, Rossi A, Zara F, **Filocamo M**. AIMP1/p43 Mutation and PMLD. *Am J Hum Genet.* 2011;88:391.
- 118 **Filocamo M**, Morrone A. Lysosomal storage disorders: Molecular basis and laboratory testing. *Hum Genomics.* 2011;5:156-169
- 119 Caciotti A, Garman SC, Rivera-Col n Y, Procopio E, Catarzi S, Ferri L, Guido C, Martelli P, Parini R, Antuzzi D, Battini R, Sibilio M, Simonati A, Fontana E, Salviati A, Akinci G, Cereda C, Dionisi-Vici C, Deodato F, d'Amico A, d'Azzo A, Bertini E, **Filocamo M**, Scarpa M, di Rocco M, Tiffit CJ, Ciani F, Gasperini S, Pasquini E, Guerrini R, Donati MA, Morrone A. GM1 gangliosidosis and Morquio B disease: An update on genetic alterations and clinical findings. *Biochim Biophys Acta.* 2011;1812:782-90
- 120 the BRIF workshop group, Cambon-Thomsen A, Thorisson GA; Named collaborators, Andrieu S, Bertier G, Boeckhout M, Cambon-Thomsen A, Carpenter J, Dagher G, Dalgleish R, Desch nes M, di Donato JH, **Filocamo M**, Goldberg M, Hewitt R, Hofman P, Kauffmann F, Leitsalu L, Lomba I, Mabile L, Melegh B, Metspalu A, Miranda L, Napolitani F, Oestergaard MZ, Parodi B, Pasterk M, Reiche A, Rial-Sebbag E, Rivalle G, Rochaix P, Susbielle G, Tarasova L, Thomsen M, Thorisson GA, Zawati MH, Zins M, Mabile L. The role of a bioresource research impact factor as an incentive to share human bioresources. *Nat Genet.* 2011;43:503-504.
- 121 Grossi S, Regis S, Biancheri R, Mort M, Lualdi S, Bertini E, Uziel G, Boespflug-Tanguy O, Simonati A, Corsolini F, Demir E, Marchiani V, Percesepe A, Stanzial F, Rossi A, Vours-Barriere C, Cooper DN, **Filocamo M**. Molecular Genetic Analysis of the PLP1 Gene in 38 Families with PLP1-related disorders: Identification and Functional Characterization of 11 Novel PLP1 Mutations. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:40.
- 122 Fuccio A, Iorio M, Amato F, Elce A, Ingino R, **Filocamo M**, Castaldo G, Salvatore F, Tomaiuolo R. A Novel DHPLC-Based Procedure for the Analysis of COL1A1 and COL1A2 Mutations in Osteogenesis Imperfecta. *J Mol Diagn.* 2011;13:648-656.
- 123 Fasano T, Pisciotta L, Bocchi L, Guardamagna O, Assandro P, Rabacchi C, Zanoni P, **Filocamo M**, Bertolini S, Calandra S. Lysosomal lipase deficiency: Molecular characterization of eleven patients with Wolman or cholesteryl ester storage disease. *Mol Genet Metab.* 2012;105:450-6
- 124 Aureli M, Bassi R, Loberto N, Regis S, Prinetti A, Chigorno V, Aerts JM, Rolf G, Filocamo M and Sandro Sonnino S Cell surface associated glycohydrolases in normal and Gaucher disease fibroblasts. *J Inherit Metab Dis.* 2012, Apr 19. [Epub ahead of print]
- 125 Biancheri R, Rosano C, Denegri L, Lamantea E, Pinto F, Lanza F, Severino M, Filocamo M. Expanded spectrum of Pelizaeus-Merzbacher-like disease: literature revision and description of a novel GJC2 mutation in an unusually severe form. *EJHG* 2012, Jun 6. doi: 10.1038/ejhg.2012.93. [Epub ahead of print]

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

126 Zampieri S, Cattarossi S, Oller Ramirez AM, Rosano C, Marques Lourenco M, Passon N, Moroni I, Uziel G, Pettinari A, Stanzial F, Dodelson de Kremer R, Azar NB, Filocamo M, Bembi B, Dardis A. Sequence and copy number analyses of HEXB gene in patients affected by Sandhoff disease: functional characterization of 9 novel sequence variants. Plos one, in press

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali (facoltativo)".

Genova, 15/6/2012

Mirabella Fabiani

PROF.SSA FIORINA GIONA

DIPARTIMENTO DI BIOTECNOLOGIE CELLULARI ED EMATOLOGIA

DATI PERSONALI

Nome e Cognome FIORINA
GIONA

Luogo e data di nascita: Monte San Giovanni Campano (FR) 9/8/1955

Stato Civile: Coniugata, 2 figli

Dipartimento

Biotecnologie Cellulari ed Ematologia

Indirizzo Via Alessandria 25, 00198 ROMA



Settore Scientifico-Disciplinare: MED/15

Orario di Ricevimento: Lunedì-Venerdì (orario concordato via e-mail o telefonicamente)

ATTUALE POSIZIONE

1. Professore Aggregato, titolare dell'insegnamento di "Malattie del sangue", Corso di Laurea in Infermieristica "I", Università di Roma "Sapienza".

CARRIERA E TITOLI

- 18-10 2007 Incardinamento nel Corso di Laurea Infermieristica "I".
- Dal 2003 Docente di *Malattie del Sangue*, Corso di Laurea in Infermieristica "I", Università di Roma "Sapienza".
- Dal 2003 Professore aggregato
- Dal 2002 Funzionario tecnico IX livello, successivamente inquadrata nella categoria EP2.
- 2001-2008 Docente di *Malattie del Sangue*, Corso di Laurea in Igiene Dentale, Università di Roma "Sapienza".
- 2001-2003 Docente di *Malattie del Sangue*, Corso di Laurea in Infermiere Generale e Pediatrico, IFO-Regina Elena, Università di Roma "Sapienza".
- 2000-2010 Docente di *Manifestazioni cliniche delle Emopatie*, Scuola di Specializzazione in Ematologia, Università di Roma "Sapienza".
- 16-2-2000 Inquadramento nel settore scientifico-disciplinare: *Malattie del Sangue* (FG07 -> MED/15)
- 2000-2001 Ricercatore confermato.
- 1998-2001 Docente di *Malattie del Sangue*, Corso di Diploma Universitario in Infermiere, sede IFO-Regina Elena, Università di Roma "Sapienza".
- 24-7-1991 Specializzazione in Medicina Interna, Università di Roma "Sapienza".
- 1990-1998 Docente di *Ematologia ed Immunoematologia*, Corso di Diploma per Infermieri Professionali "Paolo Nazzaro" di Roma.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 1-3-1989 Tecnico laureato (Funzionario tecnico VIII livello), Ematologia, Università di Roma "Sapienza".
- 1-10-1987 Agente tecnico, Ematologia-Università di Roma "Sapienza".
- 1983-1987 Borsista, Ematologia - Università di Roma "Sapienza".
- 28-6-1983 Specializzazione in Ematologia Generale Clinica e di Laboratorio, Università di Roma "Sapienza".
- 30-7-1980 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Roma "Sapienza".

ATTIVITA' DIDATTICA

- 1) Titolare dell'insegnamento di *Malattie del sangue*, Corso di Laurea Magistrale in Odontoiatria e Protesi Dentaria, Università di Roma "Sapienza" (dal 2011).
- 2) Docente e tutor nella Scuola di Specializzazione in Ematologia, Università di Roma "Sapienza" (dal 2010)
- 3) Coordinatrice del corso di alta formazione *Accessi venosi a medio termine tipo Picc e Midline: Indicazioni, Impianto, Gestione*, Università di Roma "Sapienza" (AA 2010-2011).
- 4) Coordinatrice del corso di formazione *Accessi venosi a medio termine tipo Picc e Midline: Indicazioni, Impianto, Gestione*, Università di Roma "Sapienza" (AA 2010-2011).
- 5) Coordinatrice del corso integrato di *Scienze Interdisciplinari Cliniche*, Corso di Laurea in Igiene Dentale "A", Università di Roma "Sapienza" (dal 2009).
- 6) Titolare dell'insegnamento di *Medicina Interna*, Corso di Laurea in Igiene Dentale "A", Università di Roma "Sapienza" (dal 2008).
- 7) Coordinatrice del corso integrato di *Medicina Clinica e Farmacologia*, Corso di Laurea in Infermieristica "I", Università di Roma "Sapienza" (dal 2007).
- 8) Coordinatrice scientifica, tutor e docente nel Master Universitario di II livello in Ematologia Pediatrica, Università di Roma "Sapienza" (dal 2004).

ATTIVITA' SCIENTIFICA
1. Aree di interesse

1) Leucemie Linfoidi Acute; 2) Leucemia Mieloide Cronica in età pediatrica (gestione clinica, monitoraggio molecolare, studi clinici includenti anche nuovi farmaci); 3) Disordini Mieloproliferativi (trombocitemia, policitemia) in età pediatrica (gestione clinica, indagini molecolari, studi di ricerca clinica e/o di laboratorio); 4) Piastrinopenia Idiopatica, comprese le forme autoimmuni, in età pediatrica (gestione clinica e follow-up a lungo termine multidisciplinare); 5) Anemie Emolitiche Congenite e acquisite, comprese le forme autoimmuni, in età pediatrica (gestione clinica multidisciplinare e follow-up a lungo termine); 6) Malattie rare, in particolare la malattia di Gaucher e l'Istiocitosi a cellule di Langerhans nei bambini e negli adulti (gestione clinica, studi di ricerca clinica includenti anche nuovi farmaci, studi di indagine molecolare); 7) Effetti a lungo termine delle chemioterapie, terapia di supporto e approccio globale del bambino con emopatia.

2. Attività di ricerca svolte

La sua prima area di interesse è stata quella riguardante le leucemie acute, argomento della tesi sperimentale di laurea e delle 2 di specializzazione.

- Dal 1982 al 1990: ha partecipato all'elaborazione e alla stesura di protocolli pluricentrici per la diagnosi ed il trattamento della leucemia linfoide acuta (LAL) dell'adulto, oltre al coordinamento ed elaborazione dei dati (*Protocollo GIMEMA LAL 0183 e Protocollo GIMEMA LAL 0288*). Inoltre, si è interessata del trattamento delle recidive degli adulti e dei bambini con delle LAL, partecipando a trials multicentrici nazionali GIMEMA e AIEOP: "*Leucemia Linfoide Acuta Refrattaria o in Recidiva – Protocollo LAL R-85*" (MPI 40% e CNR n. 86.00386.44) e "*Leucemia Linfoide Acuta Refrattaria o in Recidiva – Protocollo LAL R-87*" (MPI 40%).
- Nel 2005 ha partecipato al Progetto COFIN del Ministero dell'Istruzione dell'Università e della Ricerca (40%): "*Caratterizzazione dell'eterogeneità clinico-biologica delle leucemie acute linfoidi con aberrazioni molecolari note nelle diverse fasce di età mediante l'impiego dei nucleotidi microarrays*", contribuendo per la parte pediatrica.
- Dal 2007 al 2009 ha partecipato come co-investigatore ad uno studio multicentrico, internazionale: "*EsPhALL, an open-label, randomized phase II/III study to compare the safety and efficacy of IMATINIB with chemotherapy in pediatric patients with Ph+/BCR-ABL+ acute lymphoblastic leukemia (Ph+ ALL)*".
- Attualmente, partecipa al protocollo emendato, EsPhALL "*An open-label study to evaluate the safety and efficacy of IMATINIB with chemotherapy in pediatric patients with Ph+/BCR-ABL+ acute lymphoblastic leukemia (Ph+ALL)*" (EUDRACT-n° 2004-001647-30).
- Dal 1987 si è interessata anche di piastrinopenie idiopatiche e di anemie emolitiche congenite e acquisite, comprese le forme autoimmuni, partecipando all'elaborazione di schemi diagnostici e terapeutici, per le forme

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- primitive, per quelle secondarie, per le forme acute e per quelle croniche.
- *Attualmente*, partecipa ad uno studio osservazionale multicentrico nazionale *“Valutazione microscopica e con conta globuli delle dimensioni piastriniche per la diagnosi differenziale delle piastrinopenie isolate”*.
 - Dal 1994 il suo interesse si è allargato ad alcune patologie rare, quali la malattia di Gaucher, malattia metabolica congenita, e l'Istiocitosi a Cellule di Langerhans.
 - *Negli anni 1995-1996*, ha partecipato al “Gruppo di Studio sugli interventi terapeutici per la malattia di Gaucher” del Ministero della Sanità, allo scopo di stabilire delle linee guida diagnostiche e terapeutiche in pazienti con Malattia di Gaucher.
 - *Nel 2001*, nell'ambito del gruppo cooperativo italiano GIMEMA ha proposto e coordinato le linee guida diagnostiche e terapeutiche per la malattia di Gaucher e per l'istiocitosi a cellule di Langerhans dell'adulto: *“Diagnosi e terapia della malattia di Gaucher di tipo I: linee guida nell'adulto con Gaucher”* e *“GIMEMA LCH 2001. Istiocitosi a cellule di Langerhans dell'adulto: linee guida per l'approccio diagnostico e terapeutico”*
 - *Dal 2001 al 2009* ha partecipato allo studio internazionale pediatrico “LCH-III – Protocollo di Trattamento delle Istiocitosi a Cellule di Langerhans”
 - *Dal 2008 al 2009* ha partecipato come *Principal Investigator* al Protocollo di Studio Internazionale, PB-06-001, *“Phase III of a multicentre, randomised, double blind study with two parallel dosage groups, to establish the safety and efficacy of prGCD (basal cells expressing the recombinant human glucocerebrosidase gene) in patients suffering from Gaucher’s Disease”*, che prevedeva l'uso di un nuovo enzima ottenuto dalla carota geneticamente modificata in pazienti con malattia di Gaucher.
 - *Attualmente*, partecipa come *Principal Investigator* ai seguenti progetti di ricerca riguardanti la malattia di Gaucher :
 1. Protocollo di Studio Internazionale PB-06-003, *“A Multicenter, Double-Blind, Extension Trial of Two Parallel Dose Groups of Plant Cell Expressed Recombinant Human Glucocerebrosidase (prGCD) in Patients with Gaucher Disease”*, come *Principal Investigator*.
 2. Protocollo di Studio Internazionale PB-06-002, *“A Phase 3 Multicenter, Open-label, Switchover Trial to Assess the Safety and Efficacy of Plant Cell Expressed Recombinant Human Glucocerebrosidase (prGCD) in Patients with Gaucher Disease Treated with Imiglucerase (Cerezyme®) Enzyme Replacement Therapy”*, come *Principal Investigator*.
 3. Programma internazionale, osservazionale, non interventistico “Gaucher Registry”.
 4. Progetto pluricentrico italiano, patrocinato dall'AIG (Associazione Italiana Gaucher), *“Studio osservazionale sulle manifestazioni ossee dei pazienti affetti da malattia di Gaucher in trattamento”*, come coordinatrice del board scientifico.
 5. Progetto di Ricerca multicentrico italiano finanziato dal Ministero della Salute nell'ambito delle Malattie Rare presentato dalla Regione Friuli Venezia Giulia *“Clinical history and long-term cost-effectiveness of Enzyme Replacement Therapy (ERT) for Gaucher Disease in Italy”*, come Co-investigatore.
 - Sempre nel 1994, ha iniziato ad occuparsi di malattie mieloproliferative croniche pediatriche, in particolare della leucemia mieloide cronica. In tale ambito:
 - *Nel 2000*, ha elaborato delle linee guida per il monitoraggio citogenetico e molecolare di pazienti di età <18 anni alla diagnosi affetti da Leucemia Mieloide Cronica, trattati con l'Imatinib (Glivec), un inibitore delle tirosin-chinasi. Le linee-guida, tuttora in uso, sono state adottate dapprima solo presso il nostro Centro e successivamente anche da diversi Centri AIEOP.
 - *Attualmente*, partecipa al protocollo multicentrico, internazionale, CAMN107A2120, *“A multi-center, open-label, pharmacokinetic study of oral nilotinib in pediatric patients with Gleevec (imatinib)-resistant/intolerant Ph+ CML chronic phase (CP) or accelerated phase (AP) or with refractory/relapsed Ph+ ALL, come co-investigatore”*, che prevede l'uso di un nuovo inibitore delle tirosin chinasi, il Nilotinib.
 - *Nel 2003* ha iniziato una collaborazione con ricercatori dell'Università Cattolica di Roma per la caratterizzazione biologica e molecolare dei disordini mieloproliferativi cronici Philadelphia negativi (trombocitemia e policitemia) in pazienti pediatrici. Grazie agli studi effettuati è stato possibile individuare e caratterizzare le forme familiari di questi disordini.
 - *Attualmente*, partecipa a:
 1. Progetto di Ricerca PRIN (MIUR Anno 2008 - prot. 20084XBENM) *“Basi molecolari delle malattie mieloproliferative croniche Philadelphia-negative e sviluppo di terapie innovative (Molecular basis of*

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Philadelphia-negative myeloproliferative neoplasms and development of innovative therapies), in cui partecipa per la parte pediatrica.

2. Studio osservazionale, internazionale SPD422-404, "Multicentre Paediatric Disease Registry in Essential Thrombocythaemia (ET), come *co-investigator*.
- L'interesse per un approccio globale al bambino con emopatia le ha consentito di partecipare a progetti riguardanti la scuola in ospedale e la terapia di supporto.
 - *Nel periodo 2000-2001* al Gruppo di Lavoro per il Servizio di Scuola in Ospedale, presso il Dipartimento per i Servizi nel Territorio del **MIUR**.
 - *Nel 2003*, al Gruppo di Lavoro per il Servizio di Istruzione Domiciliare, istituito presso il Dipartimento per i Servizi nel Territorio del **MIUR**.
 - *Nel 2004*, al progetto formativo del CNR-ITD *Sviluppo di contenuti didattici di area medico-sanitaria da erogare in e-learning nell'ambito del piano formativo previsto da HSH@Network e assistenza alla loro implementazione elettronica*, destinato agli insegnanti della Scuola in Ospedale.
 - *Attualmente*, come *co-investigator*, ad un protocollo multicentrico internazionale "A prospective, open-label study to assess the pharmacokinetics, safety and efficacy of anidulafungin when used to treat children with invasive candidiasis, including candidemia", in cui viene utilizzato un nuovo antifungino nei bambini immunodepressi.
3. **Consulente in ambito AIEOP dei seguenti gruppi di lavoro:**
 - CSS Difetti della Coagulazione, nell'ambito del quale sta contribuendo alle linee guida per l'approccio diagnostico alla trombocitosi in età pediatrica;
 - CSS del Globulo Rosso
 - CSS Istiocitosi
4. **Relatrice e Poster Presenter in numerosi congressi nazionali e internazionali**
5. **Relatrice in numerosi corsi di aggiornamento, formazione, alta formazione perfezionamento e master in Italia .**
6. **Organizzatrice di diversi corsi di aggiornamento con crediti ECM:**
 - 3 Incontri GIMEMA - Malattia di Gaucher e Istiocitosi a Cellule di Langherans (23 aprile 1999; 9 marzo 2001; 18 marzo 2005).
 - 3 incontri di aggiornamento per i pediatri di Roma e del Lazio (aprile-maggio 2001; aprile 2002; marzo - aprile 2003).
 - 1 incontro di aggiornamento per i pediatri di Frosinone e Provincia (ottobre 2004).
 - Ematologia Pediatrica e Paesi Emergenti (27 gennaio 2007).
 - Malattie Rare e Farmaci Orfani in Età Pediatrica (22-23 gennaio 2010).
7. **Membro di:**
 - AIEOP (Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica)
 - EWGGC (European Working Group on Gaucher Disease)
 - EHA (European Hematology Association)
 - ASH (American Society of Hematology)
 - Consiglio Didattico-Scientifico del Master di II livello in Ematologia Pediatrica
 - Comitato scientifico dell'Associazione Italiana Gaucher (AIG)
 - Comitato scientifico dell'Associazione Robin Hood Roma Onlus
 - Consiglio dell'Associazione ROMAIL Onlus (Associazione Italiana contro le Leucemie-Linfomi e Mieloma)
8. **Revisore per la rivista scientifica inglese *Platelets***

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

Ha sempre prestato attività assistenziale presso l'Ematologia, Università di Roma "Sapienza"-Azienda Policlinico Umberto I:

- *dal settembre 1980 al maggio 1982*: come specializzanda, ha svolto attività clinica in reparto e in ambulatorio occupandosi di bambini e adulti affetti da leucemia linfoide acuta;
- *dal maggio 1982 al giugno 1991*: si è occupata, in reparto ed in ambulatorio, di pazienti adulti affetti da leucemia linfoide acuta;
- *dal gennaio 1987 al settembre 1988*: si è occupata, in ambulatorio, di pazienti adulti con patologia piastrinica (piastrinopenie, trombocitosi e trombocitemie);

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- *dal luglio 1987 al giugno 1991*: ha seguito clinicamente, in ambulatorio, anche pazienti adulti con anemia emolitica autoimmune;
- *dal settembre 1988 al giugno 1991*: si è occupata anche di pazienti con hairy cell leukemia;
- *dal luglio 1991 a tutt'oggi*: svolge la propria attività clinica presso l'Ematologia Pediatrica dell'Ematologia, dove è strutturata come dirigente medico 1° livello dal 1-11-1995.
 - *Dal luglio 1991 al marzo 1994*: responsabile dell'ambulatorio onco-ematologico pediatrico, in particolare si è occupata di pazienti affetti da leucemia acuta, linfomi, leucemia mieloide cronica. Inoltre,
 - *Dal settembre 1992 al marzo 1994*: responsabile dell'accettazione ematologica pediatrica, si è occupata di pazienti con piastrinopenia, trombocitemia, anemie emolitiche congenite e acquisite, aplasia midollare, sindromi mielodisplastiche e con patologie rare quali la malattia di Gaucher e l'Istiocitosi a cellule di Langerhans.
 - *Dal marzo 1994 al luglio 1995*: Attività assistenziale presso il reparto pediatrico.
 - *Dal marzo 1996 al marzo 1999*: Responsabile dell'accettazione e dell'ambulatorio di ematologia pediatrica.
 - *Dall'ottobre 1999 al dicembre 2009*: Responsabile con cadenza quadrimestrale e turnante dell'accettazione pediatrica (compresa attività di consulenza ematologica pediatrica presso altri reparti del Policlinico Umberto I o per pazienti provenienti da altri ospedali), del reparto pediatrico e dell'ambulatorio pediatrico, occupandosi del monitoraggio e della terapia di pazienti affetti da piastrinopenia, trombocitemia, anemie emolitiche congenite e acquisite, aplasia midollare, sindromi mielodisplastiche, leucemie acute, linfomi, leucemia mieloide cronica e dei bambini sottoposti a trapianto di midollo osseo autologo e allogenico. In questo periodo la responsabilità assistenziale ha compreso anche la gestione clinica di pazienti della convenzione IME e del progetto di cooperazione internazionale tra Italia e Venezuela.
 - *Dal dicembre 2009 a tutt'oggi*: si occupa dell'accettazione e dell'ambulatorio pediatrico, in particolare del monitoraggio e della terapia di bambini affetti da piastrinopenia, anemie emolitiche congenite e acquisite, aplasia midollare, sindromi mielodisplastiche, leucemie acute, linfomi, leucemia mieloide cronica, trombocitemia, e di pazienti, adulti e bambini, con patologie rare, in particolare la malattia di Gaucher e l'Istiocitosi a cellule di Langerhans.
- *Dal settembre 1983 a tutt'oggi*: svolge, come dirigente medico I livello, servizio assistenziale di guardia medica interdivisionale, compreso il Pronto Soccorso Ematologico
- Nel 2003, membro (eletta delle Associazioni dei Pazienti) della commissione regionale per le malattie rare istituita dal Dipartimento Sociale della Direzione Regionale Programmazione Sanitaria e Tutela della Salute (DGR n.13/24/03)
- Dal 2003 è medico responsabile di due presidi di riferimento regionale per le malattie rare: la malattia di Gaucher e Istiocitosi croniche-Istiocitosi X, identificati dalla Regione Lazio e pubblicati sul *Bollettino Ufficiale* del 20 febbraio 2004.
- Dal 2008 partecipa attivamente in qualità di referente di presidi di riferimento al Registro Lazio Malattie Rare, istituito dall'Agenzia di Sanità Pubblica del Lazio.
- Nel 2010, ha fatto parte del gruppo Gruppo di Coordinamento dei Centri/Presidi Malattie Rare del Policlinico Umberto I, istituito dal Direttore Generale (prot. n 0003626 del 1/2/2010)

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Oltre 230 pubblicazioni scientifiche su riviste nazionali e internazionali, 200 dei quali (comprese presentazioni a Congressi) con referaggio.

(30 pubblicazioni più rappresentative –PUBMED-degli ultimi 15 anni)

IF

- | | | |
|----------|--|---------------|
| 1 | Zimran A, Brill-Almon E, Chertkoff R, Petakov M, Blanco-Favela F, Terreros Muñoz E, Solorio-Meza SE, Amato D, Duran G, Giona F , Heitner R, Rosenbaum H, Giraldo P, Mehta A, Park G, Phillips M, Elstein D, Altarescu G, Szleifer M, Hashmueli S, Aviezer D.
Pivotal Trial with Plant-Cell-Expressed Recombinant Glucocerebrosidase, taliglucerase alfa, a Novel Enzyme Replacement Therapy for Gaucher Disease.
Blood, 2011 Sep 6. [Epub ahead of print] | 10.558 |
| 2 | Teofili L, Giona F , Martini M, Torti L, Cenci T, Foà R, Leone G, Larocca LM. Thrombopoietin receptor activation, thrombopoietin mimetic drugs, and hereditary thrombocytosis: remarks on bone marrow fibrosis. Journal Clin Oncol. 2010; 28(19): 317-8. | 18.970 |

Titolo	Responsabile della redazione	Data compilazione
	S. Bracci	10/06/2012
3 Teofili L, Giona F , Torti L, Cenci T, Ricerca BM, Rumi C, Nunes V, Foà R, Leone G, Martini M, Larocca LM. Hereditary thrombocytosis caused by <i>MPL</i> ^{Ser505Asn} is associated with a high thrombotic risk, splenomegaly and progression to bone marrow fibrosis <i>Haematologica</i> . 2010; 95(1): 65-70.		6.532
4 Liu K, Martini M, Rocca B, Amos CI, Teofili L, Giona F , Ding J, Komatsu H, Larocca LM, Skoda RC. Evidence for a founder effect of the MPL-S505N mutation in 8 Italian pedigrees with hereditary thrombocythemia. <i>Haematologica</i> . 2009 Oct;94(10):1368-74.		6.532
5 Teofili L, Cenci T, Martini M, Capodimonti S, Torti L, Giona F , Amendola A, Randi ML, Putti MC, Scapin M, Leone G, Larocca LM. The mutant JAK2 (V617F) allele burden in children with essential thrombocythemia. <i>Br J Haematol</i> 2009; 145(3):430-2.		4.942
6 Mariani S, Giona F , Basciani S, Brama M, Gnessi L. Low bone density and decreased inhibin-B/FSH ratio in a boy treated with imatinib during pubert�. <i>Lancet</i> 2008; 372(9633):111-2.		33.633
7 Di Rocco M, Giona F , Carubbi F, Linari S, Minichilli F, Brady RO, Mariani G, Cappellini MD. A new severity score index for phenotypic classification and evaluation of response to treatment in type I Gaucher disease. <i>Haematologica</i> . 2008; 93 (8): 1211-8.		6.532
8 Teofili L, Martini M, Cenci T, Guidi F, Torti L, Giona F , Foà R, Leone G, Larocca LM. Epigenetic alteration of SOCS family members is a possible pathogenetic mechanism in JAK2 wild type myeloproliferative diseases. <i>International Journal of Cancer</i> . 2008; 123(7): 1586-1592.		4.926
9 Martini M, Teofili L, Cenci T, Giona F , Torti L, Rea M, Foà R, Leone G, Larocca LM. A novel heterozygous HIF2A ^{M535I} mutation <u>reinforces</u> the role of oxygen sensing pathway disturbances in the pathogenesis of familial erythrocytosis. <i>Haematologica</i> 2008; 93(7):1068-71.		6.532
10 Teofili L, Foà R, Giona F and Larocca ML. Childhood polycythaemia vera and essential thrombocythaemia: does their pathogenesis overlap with that of adult patients? <i>Haematologica</i> 2008; 93: 169-172.		6.532
11 Raja M., Azzoni A, Giona F , Regis S, Grossi S, Filocamo M, Sidransky E. Movement and mood disorder in two brothers affected by Gaucher disease. <i>Clinical Genetics</i> 2007; 72(4): 357-61.		2.942
12 Teofili L, Giona F , Martini M, Cenci T, Guidi F, Torti L, Palumbo G, Amendola A, Leone G, Foà R, Larocca LM. The revised WHO diagnostic criteria for Ph-negative myeloproliferative diseases are not appropriate for the diagnostic screening of childhood polycythemia vera and essential thrombocythemia. <i>Blood</i> 2007; 110:3384-6		10.558
13 Moleti ML, Testi AM, Giona F , Malandrucolo L, Pescarmona E, Martino P, Paoloni F, Barberi W, Palumbo G, Mandelli F and Foà R. CODOX-M/IVAC (NCI 89-C-41) in children and adolescents with Burkitt leukaemia/lymphoma and large B-cell lymphomas. A 15 year monocentric experience. <i>Leukemia and Lymphoma</i> 2007; 48(3):551-9.		2.492
14 Teofili L, Giona F , Martini M, Cenci T, Guidi F, Torti L, Palumbo G, Amendola A, Foà R and Larocca LM. Markers of myeloproliferative diseases in Childhood Polycythaemia Vera and Essential Thrombocythaemia. <i>J Clin Oncol</i> . 2007; 25(9):1048-53.		18.970
15 Giona F , Palumbo G, Amendola A, Santoro C and Mazzuconi MG. Platelet function and coagulation abnormalities in type 1 Gaucher disease patients: effects of enzyme replacement therapy (ERT). <i>Journal of Thrombosis and Haemostasis</i> 2006; 4 (8): 1831-1833.		5.439
16 Moleti ML , Testi AM , Giona F , Amendola A , Palumbo G , Uccini S , Starza ID , De Propriis MS , Guarini A , Foa R . Gamma-delta hepatosplenic T-cell lymphoma. Description of a case with immunophenotypic and molecular follow-up successfully treated with chemotherapy alone. <i>Leukemia & Lymphoma</i> 2006; 47 (2): 333-336.		2.492
17 Giona F , Moleti ML, Del Giudice I, Testi AM, Diverio D, De Cuia MR, Mandelli F and Foà R. Long-term follow-up of Philadelphia chromosome-positive (Ph+) chronic myeloid leukaemia (CML) in children and adolescents managed at a single institution over a 20-year period. <i>British Journal Haematology</i> 2005; 130: 670-672		4.942
18 Testi AM, Biondi A, Lo Coco F, Moleti ML, Giona F , Vignetti M, Menna G, Locatelli F, Pession A, Barisone E, De Rossi G, Diverio D, Micalizzi C, Aric� M, Basso G, Foà R and Mandelli F. GIMEMA-AIEOP AIDA protocol for the treatment of newly diagnosed acute promyelocytic leukemia (APL) in children. <i>Blood</i> , 2005; 106 (n� 2): 447-453.		10.558

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 19 Castagnola E, Haupt R, Micozzi A, Caviglia , Testi AM, **Giona F**, Parodi S and Girmenia C. Differences in the proportion of fluoroquinolone-resistant Gram-negative bacteria isolated from bacteremic children with cancer in two Italian centres. *Clinical Microbiology and Infection* 2005; 11: 505-507. **4.784**
- 20 Iori AP, Cerretti R, De Felice L, Screnci M, Mengarelli A, Romano A, Caniglia M, Cerilli L, Cimino G, De Cuia MR, Gentile G, Grapulin L, Moleti ML, Agostini F, Laurenti L, **Giona F**, Pasqua I, Perrone P, Pinto MR, Testi AM, De Rossi G, Martino P, Mandelli F and Arcese W. Pre-Transplant Prognostic Factors for Patients with High-risk Leukemia undergoing an Unrelated Cord Blood Transplantation. *Bone Marrow Transplantation* 2004; 33(11): 1097-105. **3.660**
- 21 Mariani G, Filocamo M, **Giona F**, Villa G, Amendola A, Erba P, Buffoni F, Copello F, Pierini A, Minichilli F, Gatti R and Brady RO. Severity of bone marrow involvement in patients with Gaucher's disease evaluated by scintigraphy with 99mTc-Sestamibi. *The Journal of Nuclear Medicine* 2003; 44 (8): 1253-1262. **7.022**
- 22 Filocamo M, Mazzotti R, Stroppiano M, Seri M, **Giona F**, Parenti G, Regis S, Corsolini F, Zoboli Sand Gatti R. Analysis of the glucocerebrosidase gene and mutation profile in 144 Italian Gaucher patients. *Human Mutation* 2002; 20 (3):234-235. **5.956**
- 23 A Testi AM, Del Giudice I, Arcese W, Moleti ML, **Giona F**, Basso G, Biondi A, Conter V, Messina C, Rondelli R, Micozzi A, Micalizzi C, Barisone E, Locatelli F, Dini G, Aricò M, Casale F, Comis M, Ladogana S, Lippi A, Mura R, Pinta MF, Santoro N, Valsecchi MG, Masera G, Mandelli F. A single high dose of Idarubicin combined with high dose ARA-C for treatment of first relapse in childhood "high-risk" acute lymphoblastic leukaemia. A study of the AIEOP group. *British Journal Haematology* 2002; 118 (3): 741-747. **4.492**
- 24 Filocamo M, G. Bonuccelli, Mazzotti R, **Giona F** and Gatti R. Identification of a novel recombinant allele in three unrelated Italian Gaucher patients: implications for prognosis and genetic counseling. *Blood Cells, Molecules, and Diseases* 2000; 26 (4):307-311. **2.716**
- 25 **Giona F**, Annino L, Testi AM, Rondelli R, Arcese W, Meloni G, Moleti ML and Mandelli F for the AIEOP and GIMEMA cooperative groups. Management of advanced acute lymphoblastic leukemia in children and adults: Results of the ALL R-87 protocol. *Leukemia & Lymphoma* 1998; 32 (1-2): 89-95. **2.492**
- 26 Testi AM, Moleti ML, **Giona F**, Annino L, Chiaretti S, Del Giudice I, Todisco E, D'Elia G, Ferrari A, Arcese W e Mandelli F. A single high dose of idarubicin combined with high-dose ARA-C (MSKCC ALL-3 protocol) in adult and pediatric patients with acute lymphoblastic leukemia. Experience at the University "La Sapienza" of Rome. *Haematologica* 1997; 82: 664-667. **6.532**
- 27 **Giona F**, Testi AM, Rondelli R, Amadori S, Arcese W, Meloni G, Moleti ML, Ceci A, Pillon M, Madon E, Comis M, Pession A and Mandelli F. ALL R-87 protocol in the treatment of children with acute lymphoblastic leukemia in early bone marrow relapse. *British Journal of Haematology* 1997; 99: 671-677. **4.492**
- 28 **Giona F**, Annino L, Rondelli R, Arcese W, Meloni G, Testi AM, Moleti ML, Amadori S, Resegotti L, Tabilio A, Ladogana S, G. Fioritoni, A. Camera, V. Liso, P. Leoni and Mandelli F. Treatment of adults with acute lymphoblastic leukemia in first bone marrow relapse: Results of the ALL R-87 protocol. *British Journal Hamatology* 1997; 97: 896-903. **4.492**
- 29 **Giona F**, Caruso R, Testi AM, Moleti ML, Malagnino F, Martelli M, Ruco L, Giannetti GP, Annibali S and Mandelli F. Langerhans' cell histiocytosis in adults. A clinical and therapeutic analysis of 11 patients from a single institution. *Cancer* 1997; 80 (6): 1786-1791. **2.880**

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- 30** Meloni G, Vignetti M, Avvisati G, Capria S, Micozzi A, **Giona F** and Mandelli F. **3.666**
 BAVC regimen and autograft for acute myelogenous leukemia in second complete remission.
 Bone Marrow Transplantation 1996; 18: 693-698.

LIBRI (max 5)

1. M.L. Moleti, **Giona F** e A. M. Testi. Iter terapeutico
 del bambino con malattie ematologiche: differenti problematiche alimentari in relazione alla fase di terapia.
In L'alimentazione e il bambino con patologia oncologica. A cura di Pietro Antonio Migliaccio. Ed RAI ERI. 2008:
 pp 85-89.
2. **Giona F.** Leucemie infantili.
 Enciclopedia Medica Italiana. eds. UTES, Agg. II, 1999; Tomo II: 3161-3172.
3. **Giona F** e L. Annino. Leucemia Acuta Linfoide.
In: Medicina Interna Fisiopatologia e Clinica" (Recentia In Medicina) Ludovico A. Scuro. Ed. UTET 1997; p. 451-484.
4. L. Annino e **Giona F.** Leucemia a tricoleucociti.
In: Medicina Interna Fisiopatologia e Clinica" (Recentia In Medicina) Ludovico A. Scuro. Ed. UTET 1997; p. 527-540.
5. **Giona F**, Ferrari A, L. Annino. Terapia sovramassimale nella
 leucemia linfoide acuta. In: Chemioterapia ad Alte Dosi nelle Emo-linfopatie
 Maligne, a cura di Franco Mandelli. Archimedita Editori in Torino. 1996; Vol 2: pp 56-89.

Dr GAETANO GIUFFRIDA

Luogo e data di nascita: Catania, 27 Settembre 1957
 Posizione attuale: Dirigente Medico I Livello Az. Osp. V. Emanuele – Ferrarotto – S. Bambino
 Indirizzo : Divisione Clinicizzata di Ematologia con TMO Ospedale Ferrarotto Via Salvatore Citelli, 6
 95124 CATANIA
 Telefono: 095-743.5923
 Fax: 095-365174
 Codice Fiscale: GFF GTN 57 P 27 C 351S

TITOLI E RICONOSCIMENTI

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

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Talassemia (D.A. n. 3664 del 18/06/2004), afferente alla Divisione Clinicizzata di Ematologia con Trapianto di Midollo dell'Azienda Sanitaria Ospedaliera V. Emanuele-Ferrarotto-S. Bambino di Catania. 2004-10
Professore a contratto scuola di specializzazione Ematologia Università degli studi di Catania. 2008-11
Responsabile scientifico di Progetti di ricerca sanitaria per la prevenzione e cura della Talassemia finanziati dall'Assessorato Regionale della salute, legge regionale 1 agosto 1990 N. 20. 2002-10

SOCIETA' SCIENTIFICHE

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

TEMI DI RICERCA AFFRONTATI

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

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

DIDATTICA

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

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

ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

Lavori in extenso presenti su Medline ed abstracts

1° quinquennio

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

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

R. Musso, G. Giuffrida, E. Cacciola jr., A. Longo, R. Giustolisi. Aumentata risposta al "Platelet-Activating Factor" (PAF) delle piastrine di soggetti diabetici. *Congr. Reg. SIE Catania* 24-25 Febbr. 1989 (abstract)

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

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

2° quinquennio

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

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

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

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

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

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

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

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

3° quinquennio

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

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

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

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

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

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

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

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

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

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, M. Alessi, L. Venturino, C. Ferlito, S. Salemi, M. P. Azzaro, R. Giustolisi. Histidine-rich-glycoprotein in sickle cell disease and homozygous β -thalassaemia: a novel marker of impaired fibrinolysis with prothrombotic effect. Fourth EHA Congress Barcellona Spagna, 9-12 Giugno 1999 Haematologica 1999, 84:233 (PO 9087)

R. Musso, D. Cultrera, G. Milone, G. Sortino, M. P. Azzaro, G. Giuffrida, M. Russo, L. Venturino, F. Stagno, C. Ferlito, S. Salemi, R. Giustolisi. Relevance of factor V Leiden mutation and Prothrombin (G20210A) variant in patient undergoing allogeneic bone marrow transplantation. XVIIth Congress of the International Society on Thrombosis and Haemostasis, Washington, DC, USA, 14-21 Agosto 1999. Thrombosis and Haemostasis 1999, Supplement August:779 (abstract 2463).

G. Giuffrida, R. Barone, D. Cultrera, S. Salemi, C. Ferlito, R. Musso, R. Giustolisi. Lupus anticoagulant activity in patients with Gaucher's Disease type I. 37th Congress SIE Torino 26-29 Sett. 1999. Haematologica 1999 Vol. 84-N. 9 (185)

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, C. Ferlito, S. Salemi, G. Sortino, M.P. Azzaro, F. Caruso, M.G. Giaccotto, G. Musco. Episodi emorragici gravi e ricorrenti in soggetto con deficit completo di inibitore dell'attivatore del Plasminogeno di tipo I. X Conv. Trienn. dell'Emofilia Firenze 10-12 Sett. 1999 (131).

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, M. Russo, L. Venturino, C. Ferlito, S. Salemi, M.P. Azzaro. La coagulopatia da consumo. 3° Corso di aggiornamento in Ematologia Catania 29-30 Aprile 1999 (41-47).

G. Giuffrida. Alterazioni coagulative nella Malattia Gaucher Tipo I. Notiziario Gaucher 1999-2000. Anno V-n. 1 (18-19).

R. Barone, G. Giuffrida, R. Musso, G. Carpinteri, A. Fiumara. Haemostatic abnormalities and lupus anticoagulant activity in patients with Gaucher disease type I. J. Inherit. Metab. Dis. 23 (2000) 387-390.

4° quinquennio

G. Giuffrida, R. Musso, R. Giustolisi. Status trombofilico in pazienti con Malattia di Gaucher Tipo I (implicazioni cliniche). 38° Congr. Naz. SIE Firenze, 7-10 Ott. 2001 Vol. Relazioni 217-221.

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, G. Sortino, A. Chiarenza, S. Salemi, C. Ferlito, G. Guarnaccia, M.P. Azzaro, R. Giustolisi. Vascular endothelial function and abnormal homocysteinaemia plasma levels in sickle cell disease. XVIII ISTH July 6-12, 2001, Paris, France. Suppl. Thromb. Haemost 2001. Abstract P628

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, E. Fichera, E. Di Francesco, S. Salemi, G. Guarnaccia, C. Ferlito, R. Giustolisi. Recombinant activated Factor VII as haemostatic agent in homozygous Factor XI deficiency patients. XVIII ISTH July 6-12, 2001, Paris, France. Suppl. Thromb. Haemost 2001. Abstract P1133

G. Giuffrida, G. Guarnaccia, G. Abbate, S. Salemi, C. Ferlito, D. Cultrera, R. Musso, R. Giustolisi. Antiphospholipid antibodies in patients with Gaucher's Disease Type I. XVIII ISTH July 6-12, 2001, Paris, France. Suppl. Thromb. Haemost 2001. Abstract P622

G. Giuffrida, G. Guarnaccia, S. Salemi, C. Ferlito, A. Figuera, A. Antolino, A. Mazzola, R. Musso, R. Giustolisi. Gaucher's Disease Type I, Hepatitis C virus infection, cryoglobulinemia and low-grade non Hodgkin's Lymphoma. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0176.

R. Musso, D. Cultrera, G. Giuffrida, S. Salemi, C. Ferlito, G. Guarnaccia, M. P. Azzaro, E. Fichera, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Recombinant activated Factor VII corrects the bleeding risk of homozygous factor XI deficient patients. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0185.

G. Giuffrida, G. Guarnaccia, S. Salemi, C. Ferlito, A. Figuera, A. Antolino, A. Mazzola, R. Musso, R. Giustolisi. Catastrophic vascular occlusion syndrome in a patient with Gaucher's Disease Type I and antiphospholipid antibodies. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0200.

F. DI Raimondo, G. Giuffrida, S. Salemi, G. Guarnaccia, C. Ferlito, A. Mazzola, A. Figuera, A. Antolino, R. Musso, R. Giustolisi. Gaucher's Disease, Multiple Myeloma and Myelodysplasia. 38th Congr. SIE Firenze 7-10 Ott. 2001 Vol. 86 suppl. N. 10 P0330

M.V. Andreucci, T. Annella, A. Pepe, M.P. Sperandeo, A. Zuppaldi, R. Brancaccio, G. Perillo, G. Giuffrida, G. Parenti, B. Cianciaruso, G. Andria, G. Sebastio. Tre nuove mutazioni del gene dell'Alfa-Galattosidasi A in pazienti affetti da Malattia di Fabry. Malattie Metaboliche Ereditarie. Napoli 8-10, Novembre-2001, pag. 7.

G. Giuffrida, A. Figuera, A. Antolino, G. Guarnaccia, A. Cipolla, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Pulmonary hypertension in patient with type I Gaucher's disease and Thombophilia. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 57.

G. Giuffrida, G. Guarnaccia, A. Cipolla, C. Ferlito, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Catastrophic vascular occlusion syndrome in a patient with Gaucher's Disease Type I and antiphospholipid antibodies. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 58.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- G. Giuffrida, G. Guarnaccia, C. Ferlito, A. Cipolla, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Gaucher's Disease Type I, Hepatitis C virus infection, cryoglobulinemia and low-grade non Hodgkin's Lymphoma. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 59.
- G. Giuffrida, G. Guarnaccia, C. Ferlito, A. Cipolla, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Gaucher's Disease, Multiple Myeloma and Myelodisplasia. The 5th EWGGD Worskop Praga 1-4 May, 2001-A 60
- G. Giuffrida, C. Ferlito, A. Cipolla, R. Musso, R. Giustolisi. Acquired haemophilia associated with myelodysplastic syndrome successfully treated with oral immunosuppressive therapy. *Haemophilia* 2002; 8 (4):540.
- G. Giuffrida, Figuera A, Cingari R, Burgio N, Martinez Di Montemuros F, Cappellini MD, Giustolisi R. Porphyria cutanea tarda in a patient with Myelofibrosis. *Haematol* 2003; 88 (15):409-10
- Giuffrida G., Figuera A, Cingari R, Burgio N, Di Francesco E, Giustolisi R. Acquired haemophilia associated with myelodysplastic syndrome. *Haematol* 2003; 88 (15):135-36
- G. Giuffrida, A Figuera, R Cingari, N Bugio, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Pulmonary hypertension in patient with type I Gaucher's disease and Thombophilia. *Haematol* 2003; 88 (15):135.
- G. Giuffrida, A Figuera, C.R. Cingari, S. Maccarrone, R. Giustolisi. Acquired haemophilia in patient with interferon- α treatment for Hepatitis C virus infection. *Haematol* 2005; 90 (s2) 203.
- G. Giuffrida, A Figuera, C.R. Cingari, S. Maccarrone, R. Giustolisi. Splenectomy in chronic relapsing acquired Thrombotic Thrombocytopenic Purpura. *Haematol* 2005; 90 (s2) 293.
- G. Giuffrida, A Figuera, C.R. Cingari, S. Maccarrone, E. Di Francesco, R. Giustolisi. Rituxmab in chronic relapsing acquired Thrombotic Thrombocytopenic Purpura. *Blood* 2005, 106 (79b): 3997.
- Peyvandi F, Lavoretano S, Palla R, Feys HB, Vanhoorelbeke K, Battaglioli T, Valsecchi C, Canciani MT, Fabris F, Zver S, Réti M, Mikovic D, Karimi M, Giuffrida G, Laurenti L, Mannucci PM. ADAMTS13 and anti-ADAMTS13 antibodies as markers for recurrence of acquired thrombotic thrombocytopenic purpura during remission. *Haematologica*. 2008 Feb;93(2):232-9
- Maggio A, Vitrano A, Capra M, Cuccia L, Gagliardotto F, Filosa A, Magnano C, Rizzo M, Caruso V, Gerardi C, Argento C, Campisi S, Cantella F, Commendatore F, D'Ascola DG, Fidone C, Ciancio A, Galati MC, Giuffrida G, Cingari R, Giugno G, Lombardo T, Prossomariti L, Malizia R, Meo A, Roccamo G, Romeo MA, Violi P, Cianciulli P, Rigano P. Improving survival with deferiprone treatment in patients with thalassemia major: a prospective multicenter randomised clinical trial under the auspices of the Italian Society for Thalassemia and Hemoglobinopathies. *Blood Cells Mol Dis*. 2009 May-Jun;42(3):247-51
- Tallarita T, Gagliano M, Corona D, Giuffrida G, Giaquinta A, Zerbo D, Sorbello M, Veroux P, Veroux M Successful combination of Rituximab and plasma exchange in the treatment of cryoglobulinemic vasculitis with skin ulcers: a case report. *Cases J*. 2009 Jul 6;2:7859.
- Giuffrida G.; Cingari M.R.; Parrinello NL.; Figuera A.(2008).The Hydroxyurea effects on plasma levels and surface expression of adhesion molecules ICAM-1 VCAM-1,E-SELECTIN and on plasma levels of protein C and protein S in patients with sickle cell disease and β .thalassemia intermedia. 50 th Annual Meeting ASH (American Society of Hematology), San Francisco, 6-9 December (2008).(Blood, Volume 112, abstract 5468).
- Parrinello N.; Giuffrida G.; Triolo AM.; Cingari MR.; Privitera A.; Chiarenza A.; Gorgone A.; Cavalli M.; Di Raimondo F.(2009). Plasma Levels and Surface Expression of Adhesion Molecules ICAM-1 VCAM-1, E-selectin and Plasma Levels of Protein C and Protein S in Patients with Sickle Cell Disease and β -Thalassemia Intermedia. The effect of Hydroxyurea. Comunicazioni Orali & Poster, 6° Congresso Nazionale S.I.Ci.C.S. Catania 6-8 Maggio (2009).(P11)
- Giuffrida G.; Cingari M.R.; Parrinello N.; Triolo A.; Franceschino M.; Maccarrone S.; Figuera A.; Di Francesco E.; Di Raimondo F.; (2009). Surface expression and plasma levels of adhesion molecules ICAM-1,VCAM-1,E-SELECTIN and plasma levels of protein S and protein C in patients with β -thalassemia intermedia and sickle cell disease. The effect Hydroxyurea. 42° Congress of the Italian Society of Hematology, Milan 18-21 October (2009). (Haematologica/ the hematology journal, volume 94, abstract P216)
- Giuffrida G.; Cingari MR.; Parrinello N.; Romano A.; Triolo A.; Franceschino M.; Di Raimondo.F.;(2010). Bone Turnover Markers In Gaucher Disease Patients. 52ST ASH annual meeting (American Society of Hematology), Orlando FL, December 4-7 (2010). Poster Board III-559. (Blood/ journal of the American society of hematology, volume 116, abstract 3780)

DR.SSA SILVIA LINARI

2. Present Position with Work Address

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Position: Medical Manager at Agenzia per l'Emofilia	Street address or postal address: Viale G.B. Morgagni 85
Name of institution or organization: Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi Dipartimento di Emergenza ed Accettazione e Medicina Generale e d'Urgenza	City & postal/zip code: Florence 50134
Start date (at least year): August 2004	Country: Italy

3. Main University Degree(s)

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

4. Professional Training

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

5. Registration/Medical License number (where applicable)

Number: NA

6. Previous Appointments

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

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

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

List of publications:

- Vannucchi AM, Bosi A, Ieri A, Guidi S, Saccardi R, Lombardini L, **Linari S**, Laszlo D, Longo G, Rossi Ferrini P: Combination therapy with G-CSF and erythropoietin after autologous bone marrow transplantation for lymphoid malignancies: a randomized trial. *Bone Marrow Transplant*. 1996Apr; 17 (4):527-31
- Vannucchi AM, Bosi A, **Linari S**, Guidi S, Longo G, Lombardini L, Mariani MP, Saccardi R, Laszlo D, Rossi Ferrini P: High doses of recombinant human erythropoietin fail to accelerate platelet reconstitution in allogeneic bone marrow transplantation. Results of a pilot study. *Haematologica*. 1997 Jan-Feb; 82(1): 53-6

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

3. Vannucchi AM, **Linari S**, Cellai C, Koury MC, Paoletti F: Constitutive and inducible expression of megakaryocyte-specific genes in Friend erythroleukemia cells. *Br J Haematol.* 1997 Dec; 99 (3):500-8
4. **Linari S**, Vannucchi AM, Ciolli S, Leoni F, Caporale R, Grossi A, Pagliai G, Santini V, Paoletti F, Rossi Ferrini P: Coexpression of erythroid and megakaryocytic genes in acute erythroblastic (FAB M6) and megakaryoblastic (FAB M7) leukaemias. *Br J Haematol.* 1998 Sep; 102 (5): 1335-7
5. Vannucchi AM, Bosi A, Glinz S, Pacini P, **Linari S**, Saccardi R, Alterini R, Rigacci L, Guidi S, Lombardini L, Longo G, Mariani MP, Rossi Ferrini P: Evaluation of breast tumor cell contamination in the bone marrow and leukapheresis collections by RT-PCR for cytokeratin-19 mRNA. *Br J Haematol.* 1998 Dec; 103 (5): 610-7
6. Vannucchi AM, **Linari S**, Lin CS, Koury MJ, Bondurant MC, Migliaccio AR: Increased expression of distal, but not proximal, Gata1 transcripts during differentiation of primary erythroid cells. *J Cell Physiol.* 1999 Sep; 180(3):390-401
7. Vannucchi AM, Paoletti F, **Linari S**, Cellai C, Caporale R, Rossi Ferrini P, Sanchez M, Migliaccio G, Migliaccio AR: Identification and characterization of a bipotent (erythroid and megakaryocytic) cell precursor from spleen of phenylhydrazine-treated mice. *Blood.* 2000 Apr 15;95(8):2559-68
8. Trippoli S, Vaiani M, **Linari S**, Longo G, Morfini M, Messori A: Multivariate analysis of factors influencing quality of life and utility in patients with haemophilia. *Haematologica.* 2001 Jul; 86(7): 722-8
9. Frusconi S, Passerini I, Girolami F, Masieri M, **Linari S**, Longo G, Morfini M, Torricelli F: Identification of seven novel mutations of F8C by DHPLC. *Hum Mut* 2002 Sep; 20(3):231-2
10. Santagostino E, Colombo M, Rivi M, Rumi MG, Rocino A, **Linari S**, Mannucci PM: A 6-month versus a 12-month surveillance for hepatocellular carcinoma in 559 hemophiliacs infected with hepatitis C virus. *Blood.* 2003 Jul1; 102 (1):78-82
11. Turecek PL, Varadi K, Keil B, Negrier C, Berntorp E, Astermark J, Bordet JC, Morfini M, **Linari S**, Schwarz HP: Factor VIII inhibitor-bypassing agents act by inducing thrombin generation and can be monitored by a thrombin generation assay. *Pathophysiol Haemost Thromb.* 2003; 33(1):16-22
12. Varadi K, Negrier C, Berntorp E, Astermark J, Bordet JC, Morfini M, **Linari S**, Schwarz HP, Turecek PL: Monitoring the bioavailability of FEIBA with thrombin generation assay. *J Thromb Haemost.* 2003 Nov; 1(11):2374-80
13. Rodeghiero F, Castaman G, Tosetto A, Batlle J, Baudo F, Cappelletti A, Casana P, De Bosch N, Eikenboom JC, Federici AB, Lethagen S, **Linari S**, Srivastava A: The discriminant power of bleeding history for the diagnosis of type 1 von Willebrand disease: an international multicenter study. *J Thromb Haemost* 2005 Dec; 3(12):2619-26
14. Castaman G, Rodeghiero F, Tosetto A, Cappelletti A, Baudo F, Eikenboom JC, Federici AB, Lethagen S, **Linari S**, Lusher J, Nishino M, Petrini P, Srivastava A, Ungerstedt JS: Hemorrhagic symptoms and bleeding risk in obligatory carriers of type 3 von Willebrand disease: an international, multicenter study. *J Thromb Haemost* 2006 Oct; 4(10):2164-69
15. Mancuso ME, Rumi MG, Santagostino E, **Linari S**, Coppola A, Mannucci PM, Colombo M: High efficacy of combined therapy with pegylated interferon plus ribavirin in patients with hemophilia and chronic hepatitis C. *Haematologica* 2006 Oct; 91 (10): 1367-71
16. Innocenti M, Civinini R, Carulli C, Villano M, **Linari S**, Morfini M: A modular total knee arthroplasty in haemophilic arthropathy. *Knee* 2007 Aug; 14 (4):264-8
17. Di Rocco M, Giona F, Carubbi F, **Linari S**, Minichilli F, Brady RO, Mariani G, Cappellini MD: A new severity score index for phenotypic classification and evaluation of responses to treatment in type I Gaucher disease. *Haematologica* 2008 Aug; 93 (8):1211-8
18. Tagliaferri A, Rivolta GF, Iorio A, Oliovecchio E, Mancuso ME, Morfini M, Rocino A, Mazzucconi MG, Franchini M; Italian Association of Hemophilia Centers, Ciavarella N, Scaraggi A, Valdrè L, Tagariello G, Radossi P, Muleo G, Iannaccaro PG, Biasoli C, Vincenzi D, Serino ML, **Linari S**, Molinari C, Boeri E, La Pecorella M, Carloni MT, Santagostino E, Di Minno G, Coppola A, Rocino A, Zanon E, Spiezia L, Di Perna C, Marchesini M, Marcucci M, Dragani A, Macchi S, Albertini P, D'Inca M, Santoro C, Biondo F, Piseddu G, Rossetti G, Barillari G, Gandini G, Giuffrida AC, Castaman G: Mortality and causes of death in Italian persons with haemophilia, 1990-2007. *Haemophilia.* 2010 May;16(3):437-46. Epub 2010 Feb 9.
19. Melchiorre D, **Linari S**, Innocenti M, Biscoglio I, Toigo M, Cerinic MM, Morfini M. Ultrasound detects joint damage and bleeding in haemophilic arthropathy: a proposal of score. *Haemophilia* 2011 Jan; 17(1):112-7. Epub 2010 Nov 11.

Attendance at national and international meetings with papers or oral presentations

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

Dr.ssa MARGHERITA NARDI

Margherita Nardi, nata a Piombino (Li) il 18/6/56, (codice fiscale: NRD MGH 56H58G687C) si è laureata in Medicina e Chirurgia con lode presso l'Università di Pisa nel 1981.

Ha conseguito la Specializzazione in Pediatria presso l'Università di Pisa nel 1985.

Ha conseguito la Specializzazione in Ematologia presso l'Università di Firenze nel 2006.

Ha svolto periodi di formazione presso alcuni Centri oncoematologici pediatrici di rilievo internazionale (Clinica Pediatrica III di Bologna nel periodo gennaio- marzo 1984; Institut Gustave-Roussy Parigi nel periodo novembre 1986- aprile 1987; Duke University di Durham, USA nel dicembre 1995).

Dal 1981 opera presso il Reparto di Oncoematologia della Clinica Pediatrica di Pisa, dapprima in qualità di specializzanda, poi di borsista, e, dal 1989, di dirigente medico di I livello dell'Azienda Ospedaliera Pisana.

E' membro del Comitato Strategico e di Studio "Difetti della Coagulazione" dell'Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica (AIEOP).

E' docente di Ematologia Pediatrica nel Corso di Scienze Infermieristiche Pediatriche della Facoltà di Medicina dell'Università di Pisa dall'Anno Accademico 2003-04 a tutt'oggi. E' Professore a Contratto presso l'Università di Pisa, Scuola di Specializzazione in Pediatria, per l'insegnamento di Ematologia e Oncologia Pediatrica.

E' autore di oltre 100 pubblicazioni edite a stampa inerenti l'ematologia e l'oncologia pediatrica.

DR.SSA GIUSEPPINA RICCIUTI

Specializzanda presso il DH ematologico ospedale Santo Spirito Pescara

FEDERICO SIMONETTI

SMNFRC80L18L833M

Nato il 18/07/1980 a Viareggio (Lucca).

Ai sensi dell'articolo 46 e 47 del DPR 445/2000 dichiara di essere in possesso dei seguenti titoli e documenti:

Diploma di Maturità Scientifica con indirizzo matematico-fisico conseguito nel luglio 1999 presso il Liceo Scientifico "Barsanti e Matteucci" di Viareggio con punti 100/100.

Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita in data 25/10/2005 presso l'Università di Pisa con punti 110/110.

Tesi di laurea:

"NUOVI APPROCCI NELLA TERAPIA DELLA LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA: I TRAPIANTI ALLOGENICI NON-MIELOABLATIVI"

Relatore: Prof. Mario Petrini.

Abilitazione alla professione di Medico Chirurgo nella Sessione 2°-2005 dell'anno 2005 presso l'Università di Pisa.

Attualmente iscritto all'albo dell'Ordine dei Medici Chirurghi della Provincia di Lucca dal 3/4/2006 (numero: 2928).

Specializzazione in Ematologia conseguita in data 2/11/2009 presso l'Università di Pisa con punti 110/110 e lode.

Tesi di specializzazione:

"CLOFARABINA: UTILIZZO DEL FARMACO DA SOLO O IN COMBINAZIONE CON CITARABINA NEL TRATTAMENTO DI LEUCEMIE ACUTE REFRATTARIE DELL'ADULTO"

Relatore: Prof. Mario Petrini.

Conoscenza lingua inglese (alto livello certificato con conseguimento del Diploma "First Certificate" presso l'Università di Cambridge nel giugno 1998) e lingua francese (livello scolastico).

Buona conoscenza dell'informatica.

Attività professionali svolte:

Dal novembre 2005 all'ottobre 2009 attività professionale svolta presso il Reparto di Ematologia Universitaria

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

dell'Ospedale Santa Chiara di Pisa (Direttore Prof. Mario Petrini) in qualità di medico in formazione specialistica in ematologia:

2. Attività presso la degenza di chemioterapia ad alte dosi;
3. Attività presso il centro trapianti di midollo osseo;
4. Attività presso il day-hospital ematologico;
5. Visite ambulatorio ematologico;
6. Visite ambulatorio trapianti di midollo osseo;
7. Visite ambulatorio della coagulazione;
8. Esecuzione manovre invasive (mieloaspirati, BOM, rachicentesi diagnostiche e terapeutiche);
9. Frequenza presso laboratorio di citomorfologia ematologica, citofluorometria e biologia molecolare;
10. Tirocinio presso Anatomia Patologica 2 dell'Ospedale Santa Chiara di Pisa;
11. Tirocinio presso Immunoematologia e Centro Trasfusionale dell'Ospedale Santa Chiara di Pisa;

Dal luglio 2009 al dicembre 2009 attività professionale svolta presso il Reparto di Medicina – Sezione di Ematologia dell'Ospedale Versilia (Direttore Dr.ssa Paola Lambelet) in qualità di medico come frequenza volontaria:

- Attività presso la degenza di Ematologia;
- Attività presso il day-hospital ematologico;
- Visite ambulatorio ematologico;
- Visite domiciliari ematologiche;
- Assistenza domiciliare ematologica tra cui somministrazione di farmaci, esecuzione di trasfusioni di emoderivati e prescrizioni di chemioterapia.

Dal gennaio 2010 al maggio 2010 attività professionale svolta presso il Reparto di Medicina – Sezione di Ematologia dell'Ospedale Versilia (Direttore Dr.ssa Paola Lambelet) in qualità di medico specialista in Ematologia con contratto da Borsista con l'Azienda Ospedaliera USL 12 Versilia:

- Attività presso la degenza di Ematologia;
- Attività presso la degenza di Medicina Generale;
- Attività presso il day-hospital ematologico;
- Visite ambulatorio ematologico;
- Visite domiciliari ematologiche;
- Assistenza domiciliare ematologica tra cui somministrazione di farmaci, esecuzione di trasfusioni di emoderivati e prescrizioni di chemioterapia.

Dal giugno 2010 al 29/2/2012 attività professionale svolta presso il Reparto di Medicina – Sezione di Ematologia dell'Ospedale Versilia (Direttore Dr.ssa Paola Lambelet) in qualità di dirigente medico specialista in Ematologia a tempo determinato:

- Attività presso la degenza di Ematologia;
- Attività presso il day-hospital ematologico;
- Visite ambulatorio ematologico;
- Visite ambulatoriali disturbi della coagulazione;
- Visite domiciliari ematologiche;
- Assistenza domiciliare ematologica tra cui somministrazione di farmaci, esecuzione di trasfusioni di emoderivati e prescrizioni di chemioterapia.
- Attività presso la degenza di Medicina Generale: attività di corsia di medicina media intensità di cura ed alta intensità di cura, attività ambulatoriale, consulenze internistiche presso altri reparti ed attività di guardia medica diurna, notturna e festiva;
- Ottenimento del certificato ALS – Advance Life Support della IRC in data 4-6/4/2011;

Dal 1/3/2012 attività professionale svolta presso il Reparto di Medicina – Sezione di Ematologia dell'Ospedale Versilia (Direttore Dr.ssa Paola Lambelet) in qualità di dirigente medico specialista in Ematologia a tempo indeterminato dopo aver vinto il concorso di Area Vasta Nord-Ovest per Dirigente Medico in Medicina Interna con specializzazione nel trattamento delle leucemie acute dell'anziano (1° posto in graduatoria):

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Attività presso la degenza di Ematologia;
- Attività presso il day-hospital ematologico;
- Visite ambulatorio ematologico;
- Visite ambulatoriali disturbi della coagulazione;
- Visite domiciliari ematologiche;
- Assistenza domiciliare ematologica tra cui somministrazione di farmaci, esecuzione di trasfusioni di emoderivati e prescrizioni di chemioterapie.
- Attività presso la degenza di Medicina Generale: attività di corsia di medicina media intensità di cura ed alta intensità di cura, attività ambulatoriale, consulenze internistiche presso altri reparti ed attività di guardia medica diurna, notturna e festiva;

Stesura Protocollo Aziendale USL12 Versilia su:

- gestione del supporto trasfusionale e di emoderivati in area medica;
- gestione e somministrazione dei farmaci antiblastici chemioterapici;
- gestione e somministrazione di anticorpi monoclonali;
- procedura operativa su indagini midollo emopoietico.

Abilità mediche specifiche:

- Esecuzione di mieloaspirati e di biopsie osteo-midollari;
- Lettura citologica di emogramma da preparati di sangue periferico;
- Lettura citologica di mielogramma da preparati di sangue midollare;
- Esecuzione rachicentesi diagnostiche e terapeutiche;
- Gestione di diagnosi e trattamento dei pazienti affetti da emopatie, con particolare riferimento ai pazienti adulti ed anziani affetti da leucemie acute (mieloidi e linfoidi);
- Gestione del paziente in trattamento chemioterapico e delle complicanze associate a tale trattamento;
- Gestione del paziente ematologico e non ematologico affetto da patologia infettiva o da setticemia;
- Gestione del paziente con insufficienza respiratoria in trattamento con ventilazione non invasiva;
- Gestione del paziente affetto da patologia coagulativa (trombotica od emorragica) e del trattamento correlato;
- Gestione del paziente affetto da porpora trombotica idiopatica o da porpora trombotica vasculopatica e della terapia correlata;
- Gestione del paziente trasfusione dipendente e delle complicanze associate;
- Gestione di diagnosi e trattamento dei pazienti affetti da patologie da accumulo lisosomiale (Malattia di Gaucher);
- Gestione delle complicanze, del supporto trasfusionale e del supporto farmacologico dei pazienti affetti da emopatie trattati con trapianto allogenico di cellule staminali;
- Gestione del paziente adulto ed anziano affetto da emopatia nella continuità assistenziale dall'ospedale al domicilio;
- Gestione dei dati clinici ed informatici riguardanti il Registro AIFA per i farmaci oncologici ed il Registro Toscana per le Malattie Rare;
- Gestione di Protocolli e Trial clinici per il trattamento delle patologie ematologiche in collaborazione con altri centri ematologici italiani.

Partecipazione a Studi Clinici in campo ematologico:

- GIMEMA LAL0904 (per il trattamento delle LAL nel paziente fit);
- GIMEMA infezioni fungine invasive nei pazienti con leucemia acuta post terapia di induzione (terapia empirica vs terapia pre-emptiva);
- STUDIO GEMZYME algoritmo diagnostico per la Malattia di Gaucher.

Durante l'attività professionale svolta presso l'Università di Pisa in qualità di Medico Specializzando in Ematologia e durante l'attività svolta presso l'Ospedale Versilia in qualità di Medico Specialista in Ematologia, svolgimento di attività clinica e di ricerca scientifica con particolare interesse verso il trattamento delle leucemie acute (sia linfoidi che mieloidi) dell'anziano:

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- Tesi di laurea in “Medicina e Chirurgia” inerente l’utilizzo del trapianto allogenico di cellule staminali con regimi di condizionamento non mieloablativi come possibilità di guarigione nei pazienti anziani affetti da leucemia acuta mieloblastica;
- Tesi di specializzazione in “Ematologia” inerente l’utilizzo sperimentale di un nuovo agente chemioterapico Clofarabina nel trattamento delle forme di leucemia acuta (mieloide o linfoide) resistenti ai trattamenti convenzionali nei pazienti adulti ed anziani;
- Pratica clinica e di laboratorio nella diagnostica delle leucemie acute;
- Pratica clinica nel trattamento (con chemioterapie ad alte dosi e trapianto di midollo) delle leucemie acute dell’adulto e dell’anziano e delle complicanze ad esse correlate;
- Pratica clinica nella gestione domiciliare del paziente anziano affetto da leucemia acute (esami di controllo, chemioterapie a basso dosaggio, terapie antibiotiche e di supporto, supporto trasfusionale con derivati emopoietici, terapia antalgica, supporto psicologico);
- Formazione scientifica inerente la gestione del paziente adulto ed anziano affetto da leucemia acuta (mieloide o linfoide) attraverso la partecipazione a lezioni universitarie, seminari e congressi scientifici ed attraverso la stesura di elaborati scientifici inerenti all’argomento;
- Collaborazione con il gruppo GIMEMA nella raccolta dei dati clinici dei pazienti arruolati negli studi nazionali LAL0904 e AML12.
- Collaborazione con il gruppo GIMEMA nella raccolta dei dati clinici dei pazienti arruolati nello studio osservazionale riguardante l’utilizzo della terapia antifungina pre-emptive versus empirica nel paziente affetto da leucemia acuta.

Attività didattica e formativa svolta:

- Workshop di Oncoematologia Pediatrica: “La leucemia mieloide cronica oggi” - Pisa, 16/3/2006;*
Corso residenziale “L’inibitore del proteosoma nelle neoplasie ematologiche: stato attuale” – Firenze, 31/3/2006;
Workshop di Oncoematologia Pediatrica: “Trapianto di cellule staminali emopoietiche nelle malattie autoimmuni” - Pisa, 13/4/2006;
Workshop di Oncoematologia Pediatrica: “Graft Versus Host Disease” - Pisa, 16/6/2006;
Corso residenziale “Argomenti di ematologia clinica” – Bergamo, 11-12/10/2006;
Convegno di Emato-Nefrologia “Correlazioni cliniche e prospettive d’integrazione gestionali” – Roma, 2/10/2007;
Corso residenziale “Angiogenesi: dalla ricerca biologica alle applicazioni clinico-terapeutiche” – Pisa, 3/4/2008;
Congresso “CNS involvement in hematological malignancies state of art of diagnosis, treatment and prophylaxis” - Barcellona, 23-24/4/2009;
Seminario interattivo “AIL pazienti linfomi” – Lucca, 10/10/2009
Corso residenziale “Corso teorico pratico sulle nuove metodologie diagnostiche e terapeutiche nel mieloma” – Pisa, 5-7/11/2009;
Corso residenziale “Linfomi indolenti: aspetti di biologia e terapia” – Pisa, 1/12/2009;
Congresso “CML discussion board” – Pisa, 20/1/2010;
Workshop su “Leucemia Mieloide Cronica” – Abbazia di Spineto Siena, 9-10/4/2010;
Workshop su “Leucemia Mieloide Cronica” – Abbazia di Spineto Siena, 24-26/5/2010;
Congresso “Le infezioni fungine invasive in ematologia” – Torino, 10-11/5/2012;
*“Up to date in immunologia: strategie biologiche in medicina interna” - 14-17/4/2010 **Partecipazione in qualità di relatore di un elaborato scientifico inerente all’argomento discusso**;*
“I nuovi traguardi nella cura della Leucemia Mieloide Cronica” - Bologna, 20-21/1/2011;
*“Progetto LabNet Leucemia Mieloide Cronica” – Forte dei Marmi, 7/4/2011 **Partecipazione in qualità di relatore di un caso clinico inerente all’argomento discusso**;*
*“Un nuovo approccio terapeutico all’ITP. Dove eravamo, dove siamo” – Firenze, 27/5/2011 **Partecipazione in qualità di relatore di un caso clinico inerente all’argomento discusso**;*
- 41° Congresso Nazionale SIE (società italiana ematologia) – Bologna, 14-15-16-17/10/2007;*
42° Congresso Nazionale SIE (società italiana ematologia) – Milano, 18-19-20-21/10/2009;
EHA 13° Congress (European Hematology Association) – Copenhagen, 12-13-14-15/6/2008;

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

EHA 14° Congress (European Hematology Association) – Berlino, 4-5-6-7/6/2009;
EHA 16° Congress (European Hematology Association) – Londra 9-10-11-12/6/2011;
38° Convegno Nazionale SIMTI (Società Italiana Medicina Trasfusionale ed Immunoematologia) – Rimini, 24-25-26-27/9/2008.

Attività di ricerca scientifica:

“CASO DI PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA SECONDARIA AD ALLO TRAPIANTO DI MIDOLLO OSSEO ED IMMUNOSOPPRESSIONE TRATTATA CON PLASMASAFE”

Simonetti F., Caracciolo F., Cecconi N., Papineschi F., Benedetti E., Focosi D., Petrini M.

Pubblicato come abstract su BLOOD TRASFUSION 2008, presentato come poster scientifico a 38° CONVEGNO NAZIONALE SIMTI 2008.

“CASO DI PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA SECONDARIA TRATTATA CON PLASMAEXCHANGE, PLASMASAFE E VINCRISTINA”

Simonetti F., Caracciolo F., Cecconi N., Sordi E., Zucca A., Petrini M.

Pubblicato come abstract su BLOOD TRASFUSION 2008, presentato come poster scientifico a 38° CONVEGNO NAZIONALE SIMTI 2008.

“USE OF INTRATHECAL DEPOT LIPOSOMAL CYTARABINE (DEPOCYTE) AS TREATMENT OR PROPHYLAXIS OF CENTRAL NERVOUS SYSTEM IN HEMATOLOGICAL MALIGNANCIES: REPORT OF 9 CASES”

Simonetti F., Caracciolo F., Benedetti E., Papineschi F., Petrini M.

Pubblicato come abstract su HAEMATOLOGICA 2009, 42° CONGRESSO NAZIONALE SIE.

“THERAPEUTIC REGIMENS INCLUDING CLOFARABINE IN ADULT PATIENTS WITH RELAPSE OR REFRACTORY ACUTE LEUKEMIA”

Simonetti F., Caracciolo F., Papineschi F., Benedetti E., Petrini M.

Pubblicato come abstract su HAEMATOLOGICA 2009, 42° CONGRESSO NAZIONALE SIE.

“NEUTROPENIC ENTEROCOLITIS: USEFULNESS OF ULTRASOUND SONOGRAFY. SINGLE-CENTER EXPERIENCE”

Benedetti E., Simonetti F., Caracciolo F., Papineschi F., Orsitto E., Tonerini M., Lippolis P., Bruno B., Pelosini M., Focosi D., Galimberti S., Petrini M.

Pubblicato come abstract su HAEMATOLOGICA 2009, presentato come poster scientifico a 42° CONGRESSO NAZIONALE SIE.

“THERAPEUTIC REGIMENS INCLUDING CLOFARABINE IN ADULT PATIENTS WITH RELAPSE OR REFRACTORY ACUTE LEUKEMIA”

Simonetti F., Caracciolo F., Benedetti E., Papineschi F., Petrini M.

Pubblicato come abstract su BLOOD 2009, EHA 14° CONGRESS.

• “UTILIZZO DI ROMIPILOSTIM IN UN PAZIENTE AFFETTO DA PIASTRINOPENIA MULTIFATTORIALE: CASO CLINICO”

Simonetti F., Stefanelli A., Lambelet P.

Pubblicato come abstract al IX CONGRESSO REGIONALE FADOI TOSCANA, 2010.

“HIGH DOSE CYTARABINE AND CLOFARABINE IN RELAPSED OR REFRACTORY AML PATIENTS”

Scappini B.¹, Gianfaldoni G.¹, Caracciolo F.², Mannelli F.¹, Biagiotti C.¹, Romani C.³, Angelucci E.³, Pogliani E.M.⁴, Simonetti F.⁵, Borin L.⁴, Fanci R.¹, Cutini I.¹, Longo G.¹, Petrini M.², Bosi A.¹

Verrà pubblicato come abstract su AMERICAN JOURNAL OF ONCOLOGY e presentato come poster scientifico a 43° CONGRESSO NAZIONALE SIE 2011.

• “SINDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE: CASO CLINICO”

Simonetti F., Stefanelli A., Lambelet P.

Pubblicato come abstract al IX CONGRESSO REGIONALE FADOI TOSCANA, 2012.

Titolo

Responsabile della redazione

Data compilazione

S. Bracci

10/06/2012

- **“LA MALATTIA DI KIKUCHI-FUJIMOTO: CASO CLINICO”**
Simonetti F., Stefanelli A., Lambelet P.
Pubblicato come abstract al IX CONGRESSO REGIONALE FADOI TOSCANA, 2012.
- **“CASO CLINICO DI PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA TRATTATA CON PLASMAEXCHANGE, PLASMASAFE E RITUXIMAB”**
Simonetti F., Stefanelli A., Lambelet P.
Pubblicato come abstract al IX CONGRESSO REGIONALE FADOI TOSCANA, 2012.