

Indice

| | |
|-------------------------------------------------------------|-----------|
| Indice | I |
| Introduzione | 1 |
| Saluto del Presidente | 1 |
| Saluto del Direttore Generale | 3 |
| Capitolo 1 – L’Istituto Giannina Gaslini | 4 |
| La nostra storia, il presente e le prospettive | 4 |
| Il Piano strategico di sviluppo: obiettivi e risultati 2012 | 7 |
| Capitolo 2 – L’Organizzazione | 14 |
| Presidente e Consiglio di Amministrazione | 14 |
| Collegio Sindacale | 15 |
| Organigrammi | 16 |
| Edifici | 30 |
| Capitolo 3 – Struttura | 34 |
| Direzione Generale: | 34 |
| Comitati Istituzionali | 34 |
| Servizio Prevenzione e Protezione | 34 |
| Servizio di Medicina Preventiva | 36 |
| Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato | 36 |
| Gruppo infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere (CIO) | 36 |
| Dipartimento di Staff | 38 |
| U.O.C. Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità | 38 |
| U.O.C. Affari Generali e Legali | 40 |
| Settore Comunicazione e Collaborazioni | 42 |
| U.O.C. Sistema Informativo Aziendale | 43 |
| U.O.S.D. Epidemiologia, Biostatistica e Comitati | 46 |
| Centro Accoglienza Bambino e Famiglia – C.A.B.E.F. | 48 |
| Direzione Amministrativa: | 50 |
| Dipartimento Lavori, Forniture e Servizi | 50 |
| U.O.C. Acquisti e Gestione Risorse | 50 |
| U.O.C. Servizi Tecnici e Logistici | 52 |
| Dipartimento Risorse Umane e Finanziarie | 54 |

| | |
|---------------------------------------------------------------------------------|------------|
| U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza | 54 |
| U.O.C. Gestione e valorizzazione del Personale | 55 |
| Direzione Scientifica | 57 |
| Direzione Sanitaria: | 63 |
| U.O.C. Farmacia | 65 |
| U.O.S. Servizi Amministrativi Sanitari | 67 |
| Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie | 69 |
| Dipartimento delle Chirurgie | 71 |
| <i>Area Dipartimentale Cardiovascolare</i> | 71 |
| U.O.C. Cardiochirurgia | 71 |
| U.O.C. Cardiologia | 74 |
| U.O.S.D. Centro Angiomi | 76 |
| <i>Area Dipartimentale Specialità chirurgiche</i> | 78 |
| U.O.C. Chirurgia | 78 |
| U.O.C. Neurochirurgia | 80 |
| U.O.C. Oculistica | 81 |
| U.O.C. Odontoiatria | 84 |
| U.O.C. Ortopedia | 86 |
| U.O.C. Otorinolaringoiatria | 87 |
| Dipartimento di Ricerca e Diagnostica | 89 |
| <i>Area Dipartimentale Ricerca Traslazionale e Medicina di Laboratorio</i> | 89 |
| U.O.C. Genetica Medica | 89 |
| U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale | 91 |
| U.O.C. Laboratorio Analisi | 93 |
| U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare | 95 |
| U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale | 98 |
| U.O.C. Laboratorio di Oncologia | 100 |
| U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari | 102 |
| U.O.S.D. Centro di Diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche | 104 |
| <i>Area Dipartimentale Diagnostica Clinica e per Immagini</i> | 106 |
| U.O.C. Anatomia Patologica | 106 |
| U.O.C. Neuroradiologia | 109 |
| U.O.C. Radiologia | 111 |
| Dipartimento di Scienze Pediatriche | 113 |
| <i>Area Dipartimentale Ematologica</i> | 113 |

| | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
| U.O.C. Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | 113 |
| U.O.S.D. Centro di Oncologia clinica e sperimentale | 115 |
| U.O.S.D. Centro Day Hospital - Assistenza Domiciliare ematologica e continuità delle cure | 117 |
| U.O.S.D. Centro di Ematologia clinica e sperimentale | 118 |
| U.O.S.D. Centro di Neuro Oncologia | 120 |
| <i>Area Dipartimentale Specialità Pediatriche</i> | <i>122</i> |
| U.O.C. Clinica Pediatrica | 122 |
| U.O.C. Dermatologia | 126 |
| U.O.C. Malattie Infettive | 128 |
| U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto | 130 |
| U.O.C. Pediatria ad indirizzo gastroenterologico ed endoscopia digestiva | 132 |
| U.O.C. Pediatria ad Indirizzo Pneumologico e Allergologico | 134 |
| U.O.C. Pediatria II – Reumatologia | 136 |
| U.O.S.D. Centro di Clinimetria | 137 |
| U.O.S.D. Centro di Endocrinologia clinica e sperimentale | 138 |
| U.O.S.D. Centro Nutrizionale | 139 |
| U.O.S.D. Centro Malattie Rare | 140 |
| Dipartimento Emergenza e Alta intensità di Cure | 141 |
| <i>Area Dipartimentale Emergenza–Urgenza DEA</i> | <i>141</i> |
| U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina di Urgenza Pediatrica | 141 |
| U.O.S.D. Area Critica | 143 |
| U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI | 144 |
| <i>Area Dipartimentale Percorso Nascita e Area Intensiva</i> | <i>146</i> |
| U.O.C. Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | 146 |
| U.O.C. Ostetricia e Ginecologia | 152 |
| U.O.C. Patologia Neonatale | 154 |
| Team delle vie aeree | 157 |
| Dipartimento Neuroscienze, Riabilitazione e continuità delle cure | 159 |
| <i>Area Dipartimentale Neuroscienze</i> | <i>159</i> |
| U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | 159 |
| U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative | 161 |
| U.O.C. Neuropsichiatria Infantile | 162 |
| <i>Area Dipartimentale Riabilitazione e Continuità delle cure</i> | <i>168</i> |
| U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione | 168 |
| Ospedale di Giornata | 170 |

| | |
|-----------------------------------------------------------------------------------|------------|
| L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giorno | 171 |
| Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca | 173 |
| Presentazione del Direttore Scientifico | 173 |
| Contributo delle Unità Operative alla produzione scientifica del Gaslini nel 2012 | 175 |
| Linee di ricerca ministeriali | 181 |
| Produzione scientifica anno 2012 per Linea di Ricerca | 181 |
| I Comitati | 183 |
| Ricerche e Trials clinici in corso nel 2012 | 184 |
| Ricerche e Pubblicazioni Anno 2012 | 198 |
| Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2012 | 266 |
| Capitolo 5 – Attività Assistenziale | 271 |
| Presentazione del Direttore Sanitario | 271 |
| Dati di attività 2012 | 273 |
| Giornata Gasliniana della Qualità 2012 | 289 |
| Capitolo 6 – Attività Formativa | 290 |
| Presentazione del Direttore Amministrativo | 290 |
| Centro Internazionale di Studi e Formazione "Germana Gaslini" | 292 |
| Seminari di Ricerca | 294 |
| Attività formative – Settore AFA | 296 |
| Convegni e Corsi – Settore AFR | 304 |
| Convegni e Corsi – Settore AAF | 306 |
| Capitolo 7 – Galleria Fotografica | 309 |
| Galleria Fotografica Storica – Istituto Giannina Gaslini | 309 |
| Eventi 2012 | 311 |

Aggiornamento dati: Aprile 2013

Finito di stampare: Settembre 2013

Copie stampate: 200

Realizzazione stampa: Grafiche G7

Copia del volume può essere richiesta a:

IRCCS "Istituto Giannina Gaslini"

Via Gerolamo Gaslini, 5 - 16147 Genova

Tel. +39 01056362251-2268 Fax +39 0103771448

Oppure può essere scaricata dal sito internet: www.gaslini.org

© Il documento è proprietà esclusiva dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova

Introduzione

Saluto del Presidente



In attesa di poter celebrare degnamente nel 2013 i suoi primi 75 anni di attività, l'Istituto Giannina Gaslini ha proseguito il proprio impegno tradizionale per assicurare, nonostante le permanenti difficoltà della congiuntura economica, l'eccellenza assistenziale, l'alta qualità della ricerca scientifica e lo sviluppo dell'offerta formativa, in un contesto di umanizzazione delle cure e dell'accoglienza.

Proprio in tale contesto si evidenzia l'avvenimento più significativo del 2012, costituito dall'inaugurazione e dall'inizio di attività del nuovo edificio (il ventesimo) destinato a "Ospedale di Giorno", avvenuta il 2 ottobre alla presenza di S.E. Cardinale Angelo Bagnasco e del Presidente del Senato, on.le Renato Schifani, nonché delle massime autorità locali.

L'attivazione di questa struttura, ha permesso di razionalizzare le prestazioni ambulatoriali e di day hospital, prima disperse nei vari reparti dell'Istituto, con grande apprezzamento da parte delle famiglie dei piccoli pazienti che hanno constatato l'efficienza del sistema di accoglienza e la riduzione dei tempi di attesa in un contesto gradevole e sicuro. Si è così reso anche possibile l'avvio di quel processo di riqualificazione progressiva dei vari reparti da tempo auspicato dagli operatori sanitari e dall'utenza, per adeguare progressivamente tutto l'Istituto alle esigenze della sanità più avanzata, che costituisce uno dei punti più qualificanti dell'impegno del Consiglio di Amministrazione e della Dirigenza dell'Istituto. Questo piano di riqualificazione è reso possibile dall'aiuto di un grande numero di persone e di enti, che vogliamo chiamare "Amici del Gaslini", che con la loro generosità, tramite lasciti e donazioni, testimoniano giorno per giorno l'apprezzamento per le nostre attività e ai quali ci è gradito rivolgere l'espressione della gratitudine più sentita.

Molti di questi aiuti, sia sotto forma di donazioni finalizzate che come sottoscrizione del cosiddetto "5 per mille" sono destinate dagli Amici al potenziamento dell'attività di ricerca di questo Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), che ha visto negli ultimi anni una drastica riduzione del contributo di funzionamento del Ministero della Salute, ma ha potuto, come questo Report Annuale ampiamente documenta, mantenere inalterata l'elevata qualità della ricerca scientifica e potenziare la quantità. Questi risultati, ottenuti anche grazie all'azione di aiuto e di stimolo della Fondazione Gerolamo Gaslini, testimoniano l'impegno della Direzione Scientifica e di tutti gli operatori, che ci è gradito ringraziare, con un particolare pensiero rivolto ai giovani che vivono nel nostro Istituto proficui periodi di formazione alla ricerca e di collaborazione ai progetti in corso.

La formazione professionale e umana, nei suoi differenti aspetti e modalità, è stata infatti fin dalle origini voluta dal Fondatore Gerolamo Gaslini come impegno prioritario del "Suo" Istituto, insieme alla ricerca scientifica, in un'epoca in cui la visione assistenziale delle iniziative ospedaliere era ancora assolutamente dominante, testimoniando una lungimiranza della quale non è frequente trovare esempi. Tale impegno è stato rinnovato nel 2010 da un'iniziativa congiunta dell'Istituto e della Fondazione Gerolamo Gaslini, con la creazione di un Consorzio ad hoc, denominato CISEF (Centro Internazionale di Studi e Formazione) intitolato alla seconda figlia del Fondatore Germana Gaslini, per diffondere la cultura e la ricerca medica pediatrica, che si è ormai attestato tra le più qualificate iniziative del settore in Italia e all'estero.

Concludo questa breve presentazione evidenziando che il Governo e il Parlamento hanno riconosciuto l'Istituto Gaslini come punto di riferimento della pediatria italiana e come servizio all'intera comunità

nazionale assegnando, per il tramite della Fondazione Gaslini, un finanziamento speciale nella Legge di Stabilità 2012.

Questo finanziamento, per il quale esprimiamo viva gratitudine, con l'auspicio che non resti limitato a un solo esercizio, sarà un ulteriore prezioso stimolo per tutta la Famiglia gasliniana, dai componenti del Consiglio di Amministrazione e del Collegio dei Revisori dei Conti, al direttore generale Paolo Petralia, al Collegio di Direzione e a tutto il personale sanitario, amministrativo e di ricerca, a proseguire nell'appassionata ed efficace opera svolta giorno dopo giorno al servizio dei nostri piccoli pazienti, delle loro Famiglie e della Sanità italiana.

Vincenzo Lorenzelli

Saluto del Direttore Generale



Nel corso del 2012 l'Istituto Gaslini, in linea con il quadro delle politiche sanitarie nazionali e regionali, ha assunto un Programma gestionale straordinario sostenibile e non recessivo, per quanto ispirato a esigenze di tenuta e di contenimento della spesa, articolato in due scenari: di percorso immediato e transitorio, e di percorso progressivo e stabile, in entrambi i casi con azioni tese all'efficientamento delle spese e nel secondo caso anche all'implementazione delle risorse.

Riguardo al percorso immediato e di durata transitoria, sono state svolte azioni una tantum sull'area generale, dei beni e servizi e sull'organigramma: il piano prevedeva un totale di risparmi netto quantificabile per il 2012 per circa tre milioni di euro, raggiunti a fine anno.

Il percorso di riorganizzazione progressivo e stabile, a partire dal 2012, intendeva traguardare una maggiore efficienza strutturata, anche con un'implementazione delle risorse, nell'alveo del piano strategico aziendale, traguardando verifiche trimestrali del budget, applicando la progettualità inter/dipartimentale e proseguendo lo sviluppo, sia con l'inserimento di professionalità di punta che costruendo un rapporto virtuoso con i partner e con i competitori.

In questo senso sono state assunte azioni di efficientamento orientate alla riduzione dei ricoveri a rischio di inappropriatazza e alla riduzione dei ricoveri in regime di bassa complessità, da ricollegarsi in primis all'attivazione dell' "ospedale di giorno" ed alla conseguente revisione dei percorsi assistenziali, alla riduzione della degenza media e dei "casi di un giorno". Ciò, oltre a definire sempre più un modello "federale e solidale" nei confronti dei pazienti di fuori regione, richiede sempre più la definizione di un sistema a rete pediatrico.

Detto piano, proseguendo dal 2013 e applicando le misure tematizzate sulle specifiche linee operative, determinerà ulteriori contenimenti di spesa che dovranno consentire, secondo i piani assunzioni e le politiche aziendali sul personale, un parallelo rafforzamento delle dotazioni organiche assistenziali ed amministrative ed il recupero delle misure una tantum non replicabili.

Le disposizioni nazionali e regionali contingenti dell'estate 2012 hanno portato ad un'ulteriore implementazione in itinere del Programma gestionale, con particolare riferimento alle azioni di efficientamento immediatamente attuabili a isorisorse o con risparmio tangibile, oltre che alla visione strategica di rete e di valorizzazione della produzione. Infine, nell'ambito della cosiddetta "spending review", sono anche state adottate azioni di rinegoziazione dei contratti beni e servizi in essere e di revisione della dotazione dei posti letto acuti e riabilitativi.

L'Istituto Gaslini ha parallelamente confermato e rilanciato il valore strategico e programmatico del proprio impegno gestionale nell'ambito del suo ruolo di Istituto di ricerca e cura a carattere scientifico ed universitario di eccellenza, al fine di valorizzare le proprie risorse e insieme quelle dei nodi delle reti regionali e nazionali di cui fa parte: innanzitutto promuovendo percorsi clinici condivisi e uniformi, aggiornati scientificamente e revisionati tra pari, e mantenendo elevata e elevando ulteriormente l'attività di media-alta complessità, di attrazione nazionale ed internazionale e di ricerca, specialmente nella clinico pediatrica.

Infine, e contestualmente a tutto questo, la costante irrinunciabile tensione verso l'equilibrio economico finanziario ha evidenziato, e dovrà continuare a farlo, l'improcrastinabile esigenza di ottenere un'equa valorizzazione dell'attività, come noto disallineata fortemente nel riconoscimento dei valori della produzione rispetto alle tariffe di finanziamento ed al setting specifico di un ospedale pediatrico di alta specializzazione.

Paolo Petralia

Capitolo 1 – L'Istituto Giannina Gaslini

La nostra storia, il presente e le prospettive

L'Istituto è nato nel 1931 con un atto d'amore e di solidarietà del Senatore Gerolamo Gaslini per onorare la figlia morta in tenera età, allo scopo di assicurare all'infanzia la migliore assistenza sorretta dalla ricerca più innovativa.

L'Istituto Gaslini ha iniziato la sua attività nel lontano 1938; settantacinque anni di storia, di sacrifici, di dedizione, sempre all'avanguardia nel campo della ricerca e dell'assistenza e senza mai tradire gli ideali del Fondatore.

E' una storia esemplare, forse irripetibile nella sua genesi e nel suo sviluppo.

Costituito da 20 padiglioni ben collegati fra di loro, anche in via sotterranea, il tutto situato su oltre 73.000 mq., due terzi dei quali destinati a verde, tutte le sue camere di degenza sono esposte a sud sud-est da cui il motto "Pueris floribusque lumen solis" ("Ai bambini e ai fiori la luce del sole").



Fin dalla sua fondazione Gerolamo Gaslini ha voluto all'interno dell'Istituto la presenza dell'Università di Genova con le proprie cattedre di pediatria al fine di assicurare all'assistenza il supporto qualificato della ricerca e della formazione delle nuove generazioni di pediatri, di infermieri e tecnici.

Affermerà qualche anno più tardi: "Io non sono un uomo di scienza, ma mi rendo perfettamente conto che solo partendo dalla ricerca scientifica, opportunamente diretta, i medici che hanno cura dei bambini possono assolvere in piena coscienza il loro non facile compito".

E per meglio comprendere quanta importanza il Fondatore desse allo sviluppo e all'innovazione basta ritornare al 1949, anno in cui egli si spogliò di tutti i suoi beni (società, stabilimenti, immobili, partecipazioni azionarie, titoli e persino la propria dimora) facendoli confluire nella omonima Fondazione Gaslini da Lui stesso costituita e presieduta, e disponendo che le risorse del suo patrimonio dovessero essere devolute per sempre al potenziamento della ricerca, delle cure e formazione dell'Istituto.

L'intendimento di Gerolamo Gaslini era quello di creare e di perpetuare una organizzazione unitaria dotata di mezzi adeguati e ben governata, in cui le esperienze, le conoscenze ed i risultati della scienza medica più avanzata trovassero un terreno di confronto continuo, non solo con il mondo della ricerca scientifica e tecnologica, ma pure con le esigenze concrete della cura e dell'assistenza.

Solo attraverso questo scambio permanente tra attività clinica e ricerca si sono potute garantire prestazioni sempre più appropriate ed immediatamente offerte all'infanzia, ovvero di quel mondo che racchiude i sogni e le speranze, non solo di chi ne fa parte, ma dell'intera umanità.

A decorrere dal 1988, anno di morte della contessa Germana Gaslini ultima erede del Fondatore, la Fondazione è presieduta per Statuto dall'Arcivescovo pro tempore di Genova.

Nel 1959, l'Istituto, tenuto conto della consistente e continuativa attività svolta anche grazie al costante impegno della Fondazione, venne formalmente riconosciuto Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, riconoscimento sempre confermato negli anni successivi.

Presso l'Istituto sono presenti tutte le specialità pediatriche e chirurgiche, laboratori scientifici, cattedre universitarie convenzionate, molte delle quali con relative scuole di specializzazione e corsi di perfezionamento.



Fin dall'inizio, l'Istituto ha continuato a crescere e mutare, sempre attento ad adeguare le proprie strutture al cambiamento della medicina, del sistema sanitario e della pubblica amministrazione. A settantacinque anni dalla sua fondazione, l'Istituto è una realtà internazionale e guarda al suo rinnovamento e ad un'espansione che gli permette di mantenere la propria capacità di attrarre pazienti da tutto il mondo nell'alta specialità di cura e di sostenere la ricerca più avanzata di base e clinico-traslazionale; contestualmente, dovrà saper interpretare le esigenze del bacino d'utenza regionale integrando in rete l'offerta ospedaliera fornita dalle strutture pediatriche delle altre aziende sanitarie regionali relativamente al terzo livello di cura e cooperando allo sviluppo di campagne di screening,

di prevenzione e di educazione sanitaria.

Nell'ultimo decennio l'Istituto ha ottenuto e mantenuto l'ambito riconoscimento di accreditamento all'eccellenza sulla base degli standards della Joint Commission International che hanno come obiettivo il miglioramento continuo dell'assistenza con la massima sicurezza per i pazienti e gli operatori.

L'Istituto Gaslini è da sempre punto di riferimento a livello nazionale e internazionale in molte discipline tanto che lo raggiungono ogni anno un migliaio di bambini di novanta nazionalità di tutto il mondo, e oltre ventimila da tutte le regioni italiane, circa la metà di tutti i suoi pazienti.

Sono una quindicina solo i Centri di riferimento per le Malattie Rare, e di grande attrazione quelli di Neuroscienze, Neurochirurgia, Cardiologia Intervenzionale e Cardiochirurgia, Nefrologia.

Il Dipartimento di Emato-Oncologia è il Centro europeo di coordinamento per il neuroblastoma; il tumore solido più frequente dell'infanzia, così come la reumatologia pediatrica è l'unico centro riconosciuto a livello europeo.

Altri settori altamente specializzati e punti di riferimento nazionale ed internazionale sono: le Chirurgie generale, neonatale, oncologica e ortopedica, e la Terapia Intensiva.

Da settembre 2012 l'Istituto si è dotato di un nuovo padiglione di 5 piani per 6000 mq, chiamato "Ospedale di Giorno" per la sua natura di struttura sanitaria "diurna", aperta al pubblico – a regime - tra le ore 8.00 e le ore 20.00. Il nuovo padiglione - realizzato e arredato completamente a misura di bambino - è stato progettato a livello architettonico e gestionale secondo le più attuali e rigorose certificazioni internazionali di qualità e sicurezza, e consente di fornire un unico punto di riferimento all'utenza esterna non degente concentrando la quasi totalità dell'attività prettamente ambulatoriale, di day hospital e day surgery.

L'Ospedale di Giorno consente all'Istituto di offrire una proposta innovativa del sistema di offerta delle prestazioni, nell'ottica di un miglioramento dell'accessibilità ai servizi, della qualità di accoglienza e ricezione dei pazienti, di una più efficiente organizzazione e di un concreto risparmio gestionale attraverso percorsi più appropriati.

Per aiutare le famiglie, i pazienti e i fruitori a orientarsi all'interno dell'Ospedale e a usufruire di servizi e cure, da settembre 2012 è attivo un nuovo "Sistema di Accoglienza", multidimensionale, denominato "CABEF" (Centro Accoglienza Bambino e Famiglia), pensato per le diverse tipologie di utenza, che si avvale di profili diversi, ciascuno con compiti specifici: operatori per accogliere e fornire informazioni; mediatori culturali e volontari per sostenere l'utente, anche straniero; assistenti sociali per assicurare la presa in carico complessiva dei bisogni della famiglia, assistenti religiosi per offrire supporto spirituale.

L'obiettivo del nuovo sistema di accoglienza è migliorare e razionalizzare i servizi della struttura e rendere più efficaci ed efficienti i processi di aiuto, diagnosi e cura, attraverso i quali il bambino viene "preso in carico" da quando è ancora a casa, a quando potrà farvi ritorno, accompagnandolo lungo tutto il percorso di cura, ed eventualmente di riabilitazione e domiciliatazione delle terapie.



proprio futuro, prendendosi cura del bambino e della Sua famiglia per offrire loro le cure migliori e più umane.

Tutti questi risultati sono stati raggiunti grazie a quell'elemento invisibile, ma corposamente reale che è rappresentato dalla motivazione del personale a tutti i livelli ed in tutti i settori, da quel sentimento di appartenenza ad una istituzione, ad una tradizione che dell'assistenza all'infanzia ha fatto la propria storia e sulla base della quale costruisce il

Il Piano strategico di sviluppo: obiettivi e risultati 2012

I contenuti del piano strategico 2010 – 2015 si propongono di orientare e sostenere sempre più il comportamento di tutti gli operatori per garantire:

- l'eccellenza delle prestazioni (tipologia dei servizi a volumi sostenibili)
- la ricerca, prevalentemente a carattere traslazionale, la formazione e l'aggiornamento continuo del personale;
- l'orientamento ai pazienti ed alle famiglie (attenzione all'accoglienza e rispetto dei loro diritti)
- la sicurezza dei pazienti e degli operatori, il miglioramento continuo della qualità delle cure, la prevenzione del rischio clinico (qualità delle prestazioni)
- l'attenzione ai costi diretti di produzione (per quanto effettivamente governabile dagli ordinatori di spesa).

Secondo questi indirizzi nel corso del 2012 è proseguita l'attività dei tavoli di lavoro i cui risultati vengono di seguito sinteticamente rappresentati:

1. Rete internazionale e nazionale:

Obiettivi di piano: consolidamento dei rapporti di collaborazione; definizione dei contenuti e predisposizione del cronoprogramma

Verifica a consuntivo: sono stati consolidati i rapporti di collaborazione con sei strutture di eccellenza e definiti gli ambiti di intervento.

a. Children's Hospital Boston sulle tematiche:

- Child abuse-neglect
- Controllo del dolore da procedura e sedazione in pronto soccorso
- Chirurgia robotica e mini-invasiva
- Tumori del SNC e disrafismi del rachide
- Generazione di cellule staminali pluripotenti da riprogrammazione di cellule somatiche umane
- ECMO

b. Sickkids Toronto sulle tematiche:

- Presa in carico del bambino e della sua famiglia
- Qualità delle cure e sviluppo di indicatori di outcome
- ECMO
- Neurochirurgia
- Riabilitazione

c. Children's Hospital Cincinnati sulle tematiche:

- Ricerca clinica e sviluppo di programmi assistenziali condivisi in tema di neurochirurgia e medicina fisica e riabilitazione

d. ISMETT Palermo sulle tematiche:

- Supporto al programma di sviluppo in tema di simulazione avanzata

e. Santobono Pausillipon Napoli sulle tematiche:

- Attività di consulenza in ambito clinico diagnostico, della ricerca e formazione in oncologia
- ORL
- Formazione bilaterale in videoconferenza

- f. Ospedale Galliera sulla tematica:
- Odontoiatria e Chirurgia maxillo facciale

2. Rete regionale metropolitana:

Obiettivi di piano: stesura del piano di sviluppo nell'ambito della commissione mista Istituto/ARS.

Verifica a consuntivo: redazione del piano.

È stato redatto nell'ambito della Commissione Istituto - Regione ed approvato dal Consiglio di Amministrazione il documento "Riorganizzazione del sistema di assistenza regionale pediatrico ed ostetrico-neonatale".

3. Valorizzazione della produzione.

Obiettivi di piano: valorizzazione delle prestazioni di laboratorio, anatomia patologica e centro trasfusionale.

Verifica a consuntivo: nei tre settori oggetto dello studio sono state effettuate le analisi economiche secondo cronoprogramma che hanno dato esito alle proposte di aggiornamento dei relativi tariffari.

In collaborazione con il Prof Marcello Montefiori - Dipartimento di Economia Università degli Studi di Genova si è proceduto alle valutazioni di seguito indicate:

- a. Laboratorio Centrale: analisi economica dell'attività, dei costi e dei ricavi complessivi del servizio; determinazione del rapporto tariffato/costi; individuazione delle criticità di maggiore rilevanza e proposta di azioni correttive.
- b. Anatomia Patologica: prima valorizzazione delle prestazioni non a nomenclatore, calcolo dei ricavi e del rapporto tariffato/costi con predisposizione di diversi scenari; definizione delle tariffe da associare alle prestazioni non a nomenclatore attraverso la determinazione del costo di produzione delle prestazioni e adeguamento del tariffario per prestazioni svolte a favore di pazienti interni.
- c. Centro Trasfusionale: valorizzazione delle consulenze a seguito di specifica raccolta dati; individuazione delle criticità e proposta di azioni correttive.

Nel corso del 2013 si procederà alla valorizzazione delle prestazioni erogate nell'ambito dell'assistenza domiciliare a favore di pazienti affetti da malattie oncologiche e alla proposizione della relativa tariffa.

Si procederà altresì alla proposizione di tariffe per le consulenze interne secondo le specificità dei diversi setting di cura.

4. Convenzioni con Università

Obiettivi di piano: predisposizione degli atti propedeutici alla stipula della convenzione tra Istituto e Università degli Studi di Genova.

Verifica a consuntivo: sono stati effettuati gli incontri propedeutici alla stesura della convenzione.

Il Protocollo Generale di Intesa Regione/Università a cui ha fatto seguito la convenzione attuativa Università/Istituto Giannina Gaslini entrata in vigore il 13/9/2004 e scaduta il 12/9/2007 ha mantenuto i propri effetti sino ad oggi "in prorogatio" in quanto tale protocollo, che disciplina le modalità di reciproca collaborazione in materia sanitaria, di didattica e di ricerca, non è stato rinnovato alla data della sua scadenza.

Il nuovo Protocollo Generale di Intesa, la cui definizione è da tempo posta sul tavolo regionale, presumibilmente sarà sottoscritto a breve. I lavori infatti sono iniziati da tempo e nel mese di luglio anche presso questo Istituto sono stati avviati i lavori per la revisione della convenzione attuativa Università degli Studi di Genova/Istituto Giannina Gaslini in attuazione del PGI.

Durante questo periodo l'Istituto ha partecipato ad una serie di incontri anche a livello regionale per dare il proprio apporto alla definizione del PGI, mentre sul Tavolo Aziendale è stato istituito un gruppo di lavoro a cui hanno partecipato:

per la parte Universitaria

- Il Prof. Roberto Fiocca, Preside della Scuola di Scienze Mediche e Farmaceutiche

-il Prof. Eugenio Bonioli quale delegato del rettore in rappresentanza dei medici universitari convenzionati

per parte dell'Istituto Giannina Gaslini

- il Dott. Paolo Petralia, Direttore Generale

- il Prof. Alberto Martini, direttore di U.O.C. afferente all'Area Pediatrica.

I lavori sono stati seguiti inoltre, per gli aspetti tecnico amministrativi, anche dal dott. Faravelli.

Il confronto ha dato luogo nel tempo a rivisitazione e perfezionamento del primo testo posto in esame nel mese di luglio. In oggi i lavori possono ritenersi conclusi con l'approvazione del testo licenziato nella forma del 21 febbraio u.s. con l'inserimento nella premessa della possibilità di attivare il tutoraggio per i tirocini formativi e di orientamento post laurea di cui all'art. 35 L.R. 30/2008 ripreso e meglio determinato nell'articolo 7 della convenzione attuativa.

Tale testo, formato da introduzione, premessa e n. articoli ormai definito con l'Università degli Studi di Genova, dovrà essere completato, prima della sottoscrizione e dell'approvazione da parte del Consiglio di Amministrazione, con l'inserimento dei riferimenti al Protocollo di Intesa Generale non appena approvato a livello Regione/Università.

5. Piano ricerca

Obiettivi di piano: istituzione nuovi filoni di attività; mantenimento dei livelli di eccellenza della ricerca

Verifica a consuntivo: istituzione “Laboratorio cellule staminali postnatali e terapie cellulari”; presa d'atto della produttività scientifica in corso d'anno.

L'attività di ricerca è stata sostenuta, come in passato, da fondi Ministeriali di ricerca corrente e finalizzata. Tuttavia, una parte consistente dei costi è stata sostenuta da finanziamenti nazionali ed internazionali ottenuti, su base competitiva, da varie Fondazioni, agenzie, Istituzioni, ONLUS, ecc... (ad es. UE, NIH, AIRC, Telethon, Neuroblastoma, AILL, fondazioni bancarie, ecc...). E' stato istituito un nuovo laboratorio che ha iniziato la sua attività nel 2012, il “Laboratorio cellule staminali postnatali e terapie cellulari” diretto da Francesco Frassoni, un illustre ematologo inventore di un nuovo tipo di trapianto di cellule staminali emopoietiche da cordone ombelicale (trapianto intraosseo) che ha permesso di superare il limite principale del trapianto da cordone (bassi numeri di cellule staminali e scarso attecchimento). Questo laboratorio è anche molto attivo nella ricerca traslazionale, fornendo un appoggio e uno stimolo prezioso all'UO di Emato-oncologia.

Sono state acquisite strumentazioni molto importanti per le Core Facilities. Un nuovo spettrometro di Massa ad alta definizione (Orbitrap), un “Next Generation Sequencing” per il sequenziamento del Genoma Umano e un “Cell Sorter” ad alta risoluzione ed elevata velocità di sorting, fondamentale per ricerche traslazionali e per alcune applicazioni cliniche di terapia cellulare. Sono state organizzati numerosi Seminari e Keynote Lectures di Scienziati famosi.

La produzione scientifica è stata ottima: il valore dell'IF 2012 (sia quello grezzo che quello normalizzato sulla base dei criteri Ministeriali), peraltro non ancora definitivo è il secondo miglior risultato di sempre. Sono stati espletati, nel corso del 2012, due concorsi per dirigente biologo a tempo indeterminato e uno per dirigente chimico a tempo determinato (5 anni). Altri concorsi a tempo determinato sono stati banditi oppure, ove possibile, sono state utilizzate le graduatorie dei concorsi per dirigente a tempo indeterminato o per tecnici di laboratorio. E' stata poi pianificata la centralizzazione dei laboratori di ricerca ai padiglioni 2 e 3.

6. Percorsi di miglioramento nell'AAD Ricerca Traslazionale e Medicina di Laboratorio

a) Centralizzazione diagnostica di laboratorio

b) Riorganizzazione dei laboratori di ricerca

Obiettivi di piano: processi di riorganizzazione con centralizzazione delle attività e operatività entro il 2012; predisposizione report organizzazione campus della ricerca.

Verifica a consuntivo: avvio del processo.

E' stato costituito un gruppo di lavoro coordinato dal Direttore Sanitario, dal Direttore Scientifico e dal Coordinatore dell'AAD Medicina Sperimentale e di Laboratorio ed è stata redatta una proposta di riorganizzazione strutturale-funzionale dei laboratori.

Lo studio ha previsto la realizzazione di un censimento degli esami di laboratorio eseguiti in Istituto al fine di evitare duplicazioni e favorire la centralizzazione dell'esecuzione delle prestazioni ogni qualvolta possibile; la verifica di fattibilità per la condivisione del sistema qualità e l'utilizzo condiviso del sistema informatico; linee guida vincolanti circa la titolarità e le modalità di refertazione.

È stato convenuto:

- di assegnare all'UOC Laboratorio Centrale di Analisi le attività di diagnostica funzionale e strumentale e il personale tecnico del Laboratorio di Coagulazione
- di assegnare all'UOC di Genetica Medica le attività di diagnostica genetica del Laboratorio di Coagulazione
- di trasferire le attività ed il personale di Citomorfologia al Laboratorio di Citogenetica oncologica, posizionato presso il DH dell'Emato-Oncologia.
- di verificare le migliori modalità per l'accorpamento delle attività di Terapia Cellulare, Citomorfologia, Citogenetica Oncologica in un'unica unità funzionale coordinata da un punto di vista scientifico dal Responsabile dell'UOC Cellule Staminali e Terapia cellulare.

7. Rinegoziazione budget con riduzione ricoveri di un giorno e bassa complessità

Obiettivi di piano: riduzione dei ricoveri di un giorno di almeno e dei casi di $PM \leq 0,69$ superiore al 10% rispetto all'anno precedente.

Verifica a consuntivo: riduzione dei ricoveri di un giorno nella misura del 19,3% e dei casi di $PM \leq 0,69$ del 25,1% rispetto all'anno precedente.

I percorsi di miglioramento avviati nelle aree dipartimentali finalizzati al rispetto dei criteri di appropriatezza hanno comportato: la riduzione di 816 casi riguardanti pazienti provenienti da fuori regione con peso medio inferiore o uguale a 0,69.

L'operazione di riconversione ha comportato l'aumento di 306 casi riguardanti pazienti con peso medio superiore a 0,69.

Per i dati di dettaglio si rimanda alle tabelle di riferimento della presente relazione.

8. Ospedale di giorno

Obiettivi di piano: attivazione Ospedale di giorno, verifica volumi di attività nel primo trimestre di piena attività.

Verifica a consuntivo: la rilevazione dei dati di attività ha evidenziato: 19.276 prestazioni ambulatoriali nel mese di ottobre, 20.385 a novembre, 18.789 a dicembre.

Nel rispetto del cronoprogramma l'Ospedale di Giorno è stato reso operativo a partire da settembre 2012.

Tutti i dati di dettaglio relativi al modello organizzativo sono contenuti nella relazione: "Progettazione organizzativa ed avvio dell'attività – 8 ottobre 2012".

9. Stima esiti riduzione PL malattie infettive

Obiettivi di piano: riduzione dei costi diretti ed indiretti in misura proporzionale alla riduzione dei posti letto.

Verifica a consuntivo: riduzione dei costi diretti stimata in € 448.537; riduzione dei costo indiretti stimata in € 516.105.

La stima degli esiti circa la riduzione dei posti letto dell'UOC Malattie Infettive è stata sottoposta al Collegio di Direzione e validata nel tavolo di monitoraggio della seduta di mercoledì 3 ottobre.

I risultati della valutazione fanno riferimento al confronto fra i dati del secondo semestre 2011 e 2012 a fronte della riduzione di 15 posti letto DO.

10. Revisione percorsi chirurgici

Obiettivi di piano:

- approvazione progettazione DS presso l'Ospedale di giorno;
- revisione attività sale operatorie;
- centralizzazione U.O. ORL/Oculistica con riduzione P.L. U.O. Chirurgia

Verifica a consuntivo:

- approvato piano progettuale
- predisposto documento preliminare rilevazione attività di sala operatoria
- avviato percorso organizzativo per centralizzazione unità operative

E' stato costituito il gruppo di lavoro coordinato dal Direttore Sanitario di cui hanno fatto parte i Coordinatori dei Dipartimenti Staff e Lavori, forniture e servizi e delle AAD di Specialità Chirurgiche e Percorso Nascita e Area Intensiva.

L'attività del gruppo di lavoro ha riguardato:

- Approvazione del documento "Progettazione sale operatorie IV piano padiglione 20 – costituzione area day surgery"
- Approvazione del documento "Revisione attività sale operatorie"
- Completamento fase istruttoria riguardante la centralizzazione dell'UOC ORL e oculistica presso il 3° piano pad. 17 UOC Chirurgia

11. Riconversione posti letto

Obiettivi di piano: rideterminazione posti letto con riduzione in degenza ordinaria e DH e attivazioni posti letto area riabilitativa.

Verifica a consuntivo: operato processo di riconversione secondo quanto espresso in tabella seguente.

Con atto deliberativo n. 185 del 2012 si è proceduto alla rideterminazione dei posti letto che ha comportato variazioni secondo quanto di seguito rappresentato:

| | Variazione |
|----------------|------------|
| PL DO | -30 |
| PL DH | -27 |
| Riabilitazione | +18 |
| Hospice | +5 |

12. Revisione percorso nascita

Obiettivi di piano: riduzione nella misura del 3% dei tagli cesarei rispetto all'anno precedente.

Verifica a consuntivo: riduzione conseguita: -2,5%

Sono stati condivisi con il Coordinatore dell'AAD Percorso Nascita e Area Intensiva e i Direttori dell'UOC di Ostetricia e Ginecologia e Patologia Neonatale percorsi di miglioramento riguardanti il percorso nascita finalizzati alla riduzione del numero di tagli cesarei in gravidanze non complicate con neonati a termine ed alla riduzione delle durata della degenza del neonato sano.

In tabella sono riportati i risultati conseguiti nell'anno 2012:

| | 2011 | 2012 |
|---------------|------|------|
| Tagli cesarei | 662 | 645 |

| | 2011 | 2012 |
|-----------------|------|------|
| DM neonato sano | 3,35 | 3,22 |

13. Revisione vitto

Obiettivi di piano: predisposizione programma informatizzato per la prenotazione elettronica dei pasti dalle UU.OO; sviluppo procedure per la distribuzione secondo parametri di sicurezza; avvio di monitoraggio periodico.

Verifica a consuntivo: predisposto il programma informatizzato ancora da mettere a regime; procedura in itinere.

E' stato costituito un gruppo di lavoro coordinato dal Direttore Sanitario di cui hanno fatto parte il Direttore dell'UOC Gestione Risorse il Coordinatore del Dipartimento Servizi Assistenziali e un funzionario del SIA.

È stato predisposto un software per l'ordinazione dei pasti delle unità operativa.

Attraverso i dati del sistema informativo è possibile determinare giornalmente il numero dei pasti richiesti correlandolo a quello dei pazienti presenti in reparto ed al numero dei genitori in assistenza.

14. Rivalutazione fasce A – B radioprotezione operatori

Obiettivi di piano: valutazione personale esposto a radiazioni ionizzanti.

Verifica a consuntivo: riclassificazione di 11 operatori a seguito della verifica.

E' stata effettuata valutazione della classificazione del personale esposto a radiazioni ionizzanti a norma del D. L.vo 230/95 e s.m.i.

Sulla base delle relazioni trasmesse dai Responsabili dei settori interessati e successiva valutazione dell'Esperto Qualificato sono stati riclassificati 11 operatori da Gruppo A a Gruppo B ed 1 operatore da Gruppo B a Gruppo A.

15. Avvio trapianto di rene

Obiettivi di piano: avvio del programma di trapianto di rene presso l'Istituto Gaslini

Verifica a consuntivo: costituito gruppo di lavoro ed espletate le verifiche preliminari per l'adeguamento organizzativo.

E' stata predisposta una bozza di accordo quadro fra AOU San Martino –IST e l'Istituto Gaslini riguardante le prestazioni di trapianto di rene su pazienti pediatriche afferenti alla lista trapianto di rene da cadavere e da donatore vivente.

Le attività che saranno oggetto di specifici protocolli attuativi riguardano:

- attivazione della procedura chirurgica di trapianto renale pediatrico da cadavere da eseguirsi presso l'Istituto;
- attivazione della procedura chirurgica di trapianto renale pediatrico da donatore vivente da eseguirsi presso IRCCS AOU San Martino – IST fra le equipe mediche, chirurgiche ed anestesologiche dei due Enti;
- attività chirurgica, anestesologica ed intensivistica inerente al decorso post operatorio ed alle complicanze dello stesso;

- valutazione “collegiale” chirurgica, anestesiológica e nefrologica inerente alla sussistenza dei requisiti per la preparazione del candidato al trapianto renale;
- attività inerente al prelievo d'organo da cadavere in Istituto o presso altri Ospedali e consegna in Istituto da parte dei Dirigenti Medici dell'IRCCS AOU San Martino – IST.
- attività formativa, di aggiornamento e ricerca a favore del personale Medico ed Infermieristico dei due Enti.

16. Collaborazione interaziendale Galliera – Odontoiatria chirurgia maxillofacciale

Obiettivi di piano: predisposizione accordo quadro; istituzione dipartimento interaziendale.

Verifica a consuntivo: approvazione istituzione dipartimento; prosecuzione dell'attività clinica in regime di collaborazione.

Con deliberazione del Consiglio di Amministrazione n. 62 dell'11 aprile 2011 è stata approvata la convenzione quadro con le E.O. Ospedale Galliera.

Nel corso del 2012 si è provveduto ad approvare l'istituzione del dipartimento interaziendale maxillofacciale fra Gaslini e Galliera.

Con deliberazione n. 8 del 29 ottobre 2012 è stata rettificata la nomina del direttore del dipartimento interaziendale.

17. Revisione e adeguamento dotazioni organiche

Obiettivi di piano: predisposizione atto deliberativo.

Verifica a consuntivo: deliberazione del Consiglio di Amministrazione n.177 del 17.9.2012.

Si è proceduto alla trasformazione dei posti di unità di personale del ruolo tecnico in carico all'assistenza (cat. B) in posti di operatore socio sanitario: tale operazione è stata approvata con deliberazione del Consiglio di Amministrazione n.177 del 17.9.2012, previa consultazione delle organizzazioni sindacali.

18. Razionalizzazione percorsi gare e appalti

Obiettivi di piano: predisposizione procedura.

Verifica a consuntivo: procedura approvata prot.n.39712 del 12 novembre 2012.

È stata predisposta la procedura per la razionalizzazione dei percorsi gare e appalti prevedendo le specifiche competenze attribuite alla relativa UOSD e le modalità per la predisposizione delle richieste attraverso l'utilizzo di un software dedicato.

19. Riduzione del 5% su forniture e servizi

Obiettivi di piano: verifica riduzione 5% su forniture beni e servizi

Verifica a consuntivo: evidenza delle richieste di riduzione effettuate.

| U.O.C. | N° richieste | Risparmio previsto (5 %) | N° riscontri |
|-----------------------------|--------------|--------------------------|--------------|
| Acquisti e Gestione Risorse | 191 | 2.650,00 circa | 83 |
| Servizi Tecnici e Logistici | 55 | 6.150,00 | 23 |

Capitolo 2 – L’Organizzazione

Presidente e Consiglio di Amministrazione



Presidente

Prof. Vincenzo Lorenzelli

Consiglieri

Prof. Amedeo Amato

Dott. Raffaele Bozzano

Dott. Donato Bruccoleri

Dott.ssa Renata Canini

Prof. Giacomo Deferrari

Avv. Bruno Elia

Dott. Antonio Infante

Dott. Ing. Giacomo Parodi

Direttori

Dr. Paolo Petralia, *Direttore Generale*

Prof. Lorenzo Moretta, *Direttore Scientifico*

Dr. Silvio Del Buono, *Direttore Sanitario*

Dott. Paolo Faravelli, *Direttore Amministrativo*

Collegio Sindacale



Presidente

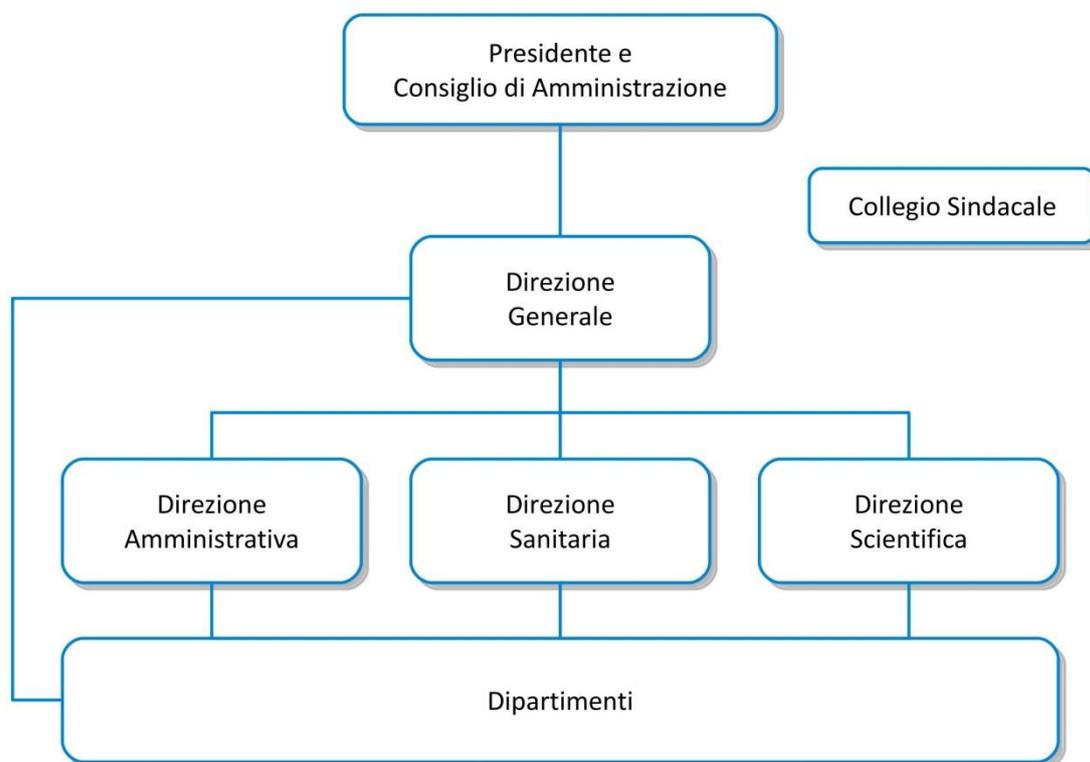
Dott. Aniello Castiello

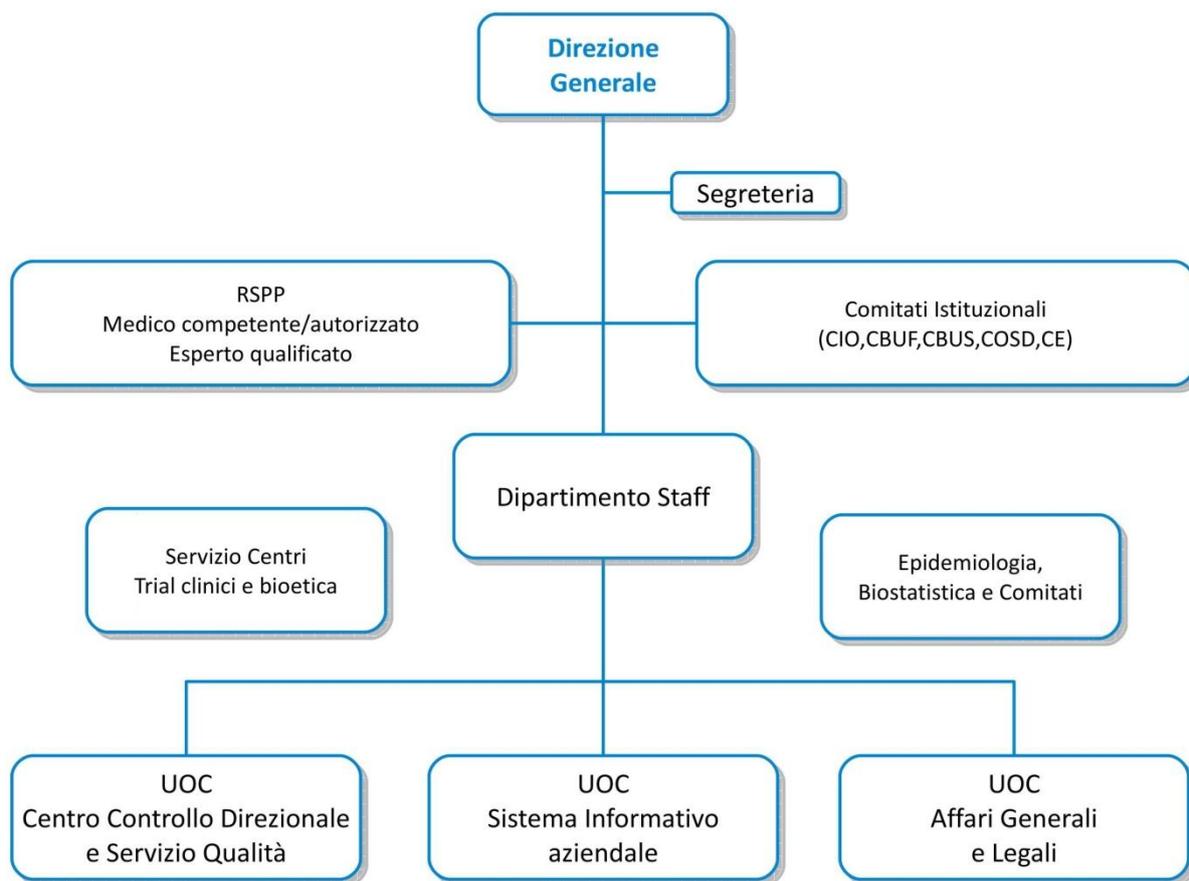
Componenti

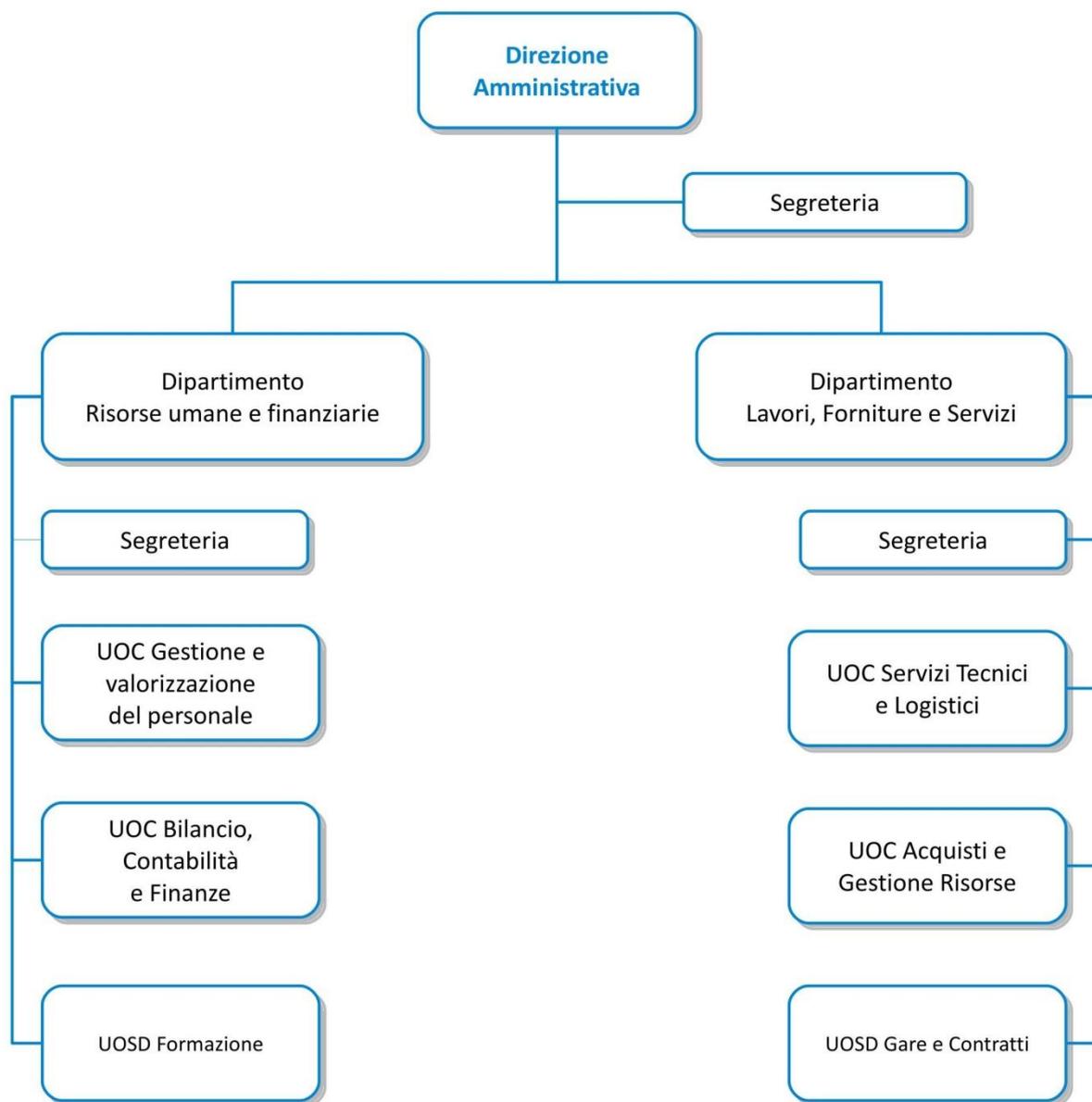
Dott. Luigino Patacchia

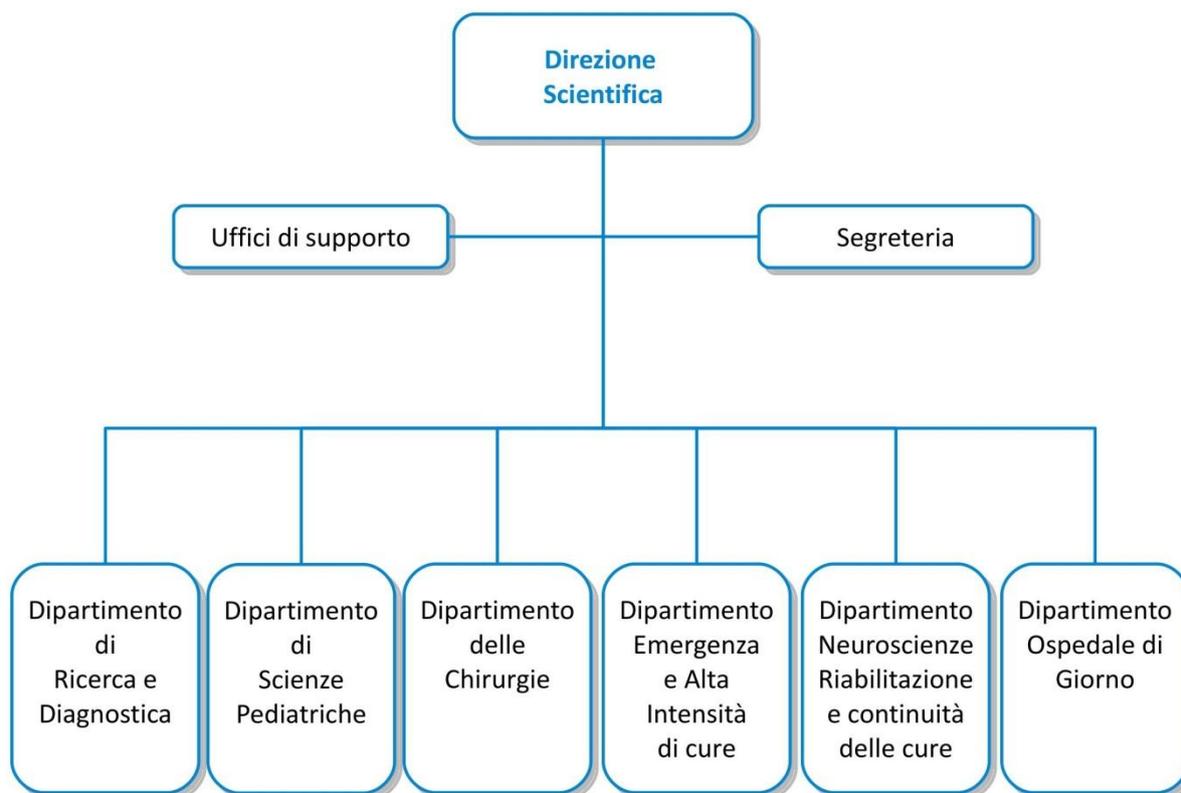
Dott. Ing. Carlo Maggi

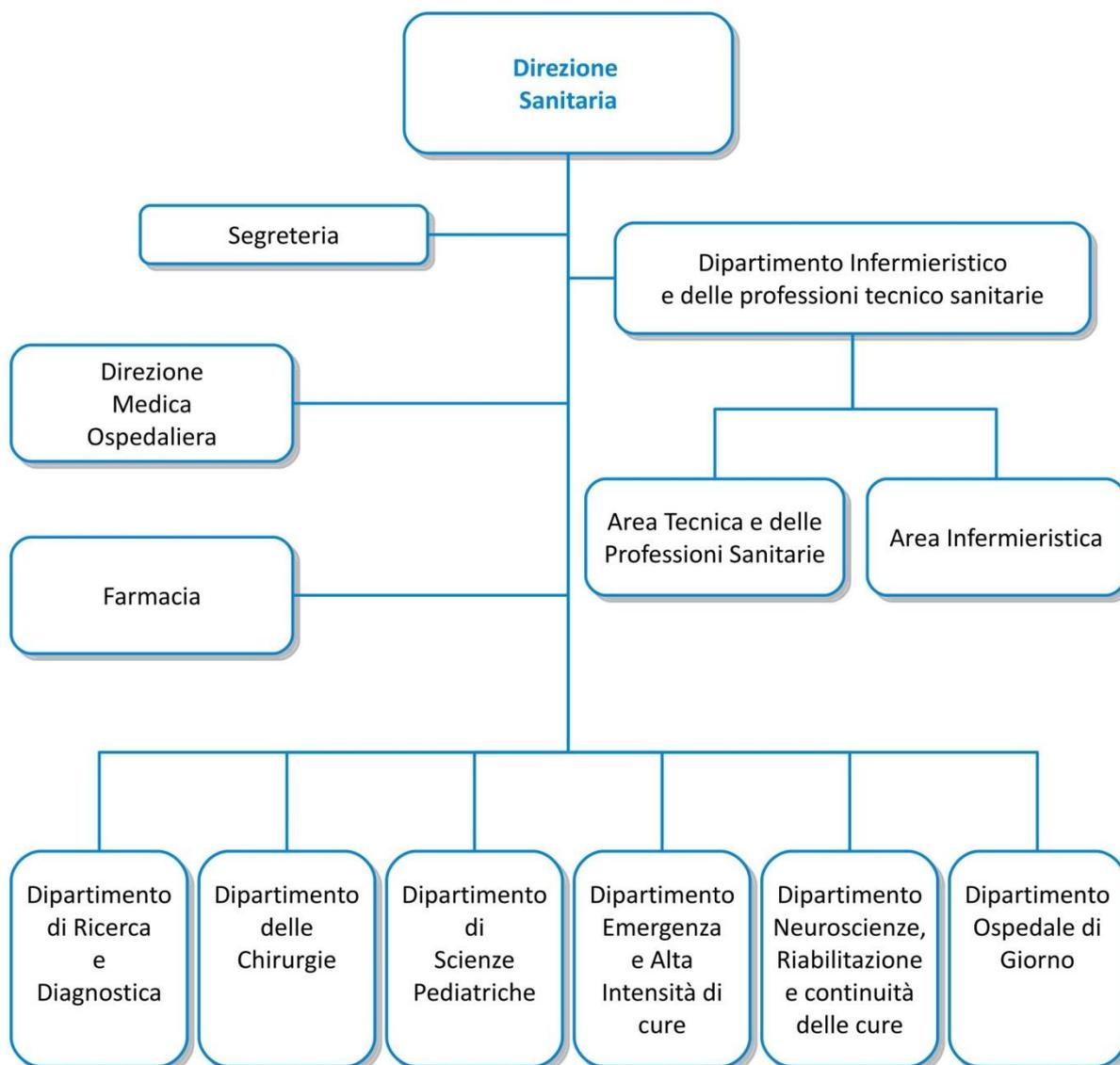
Organigrammi

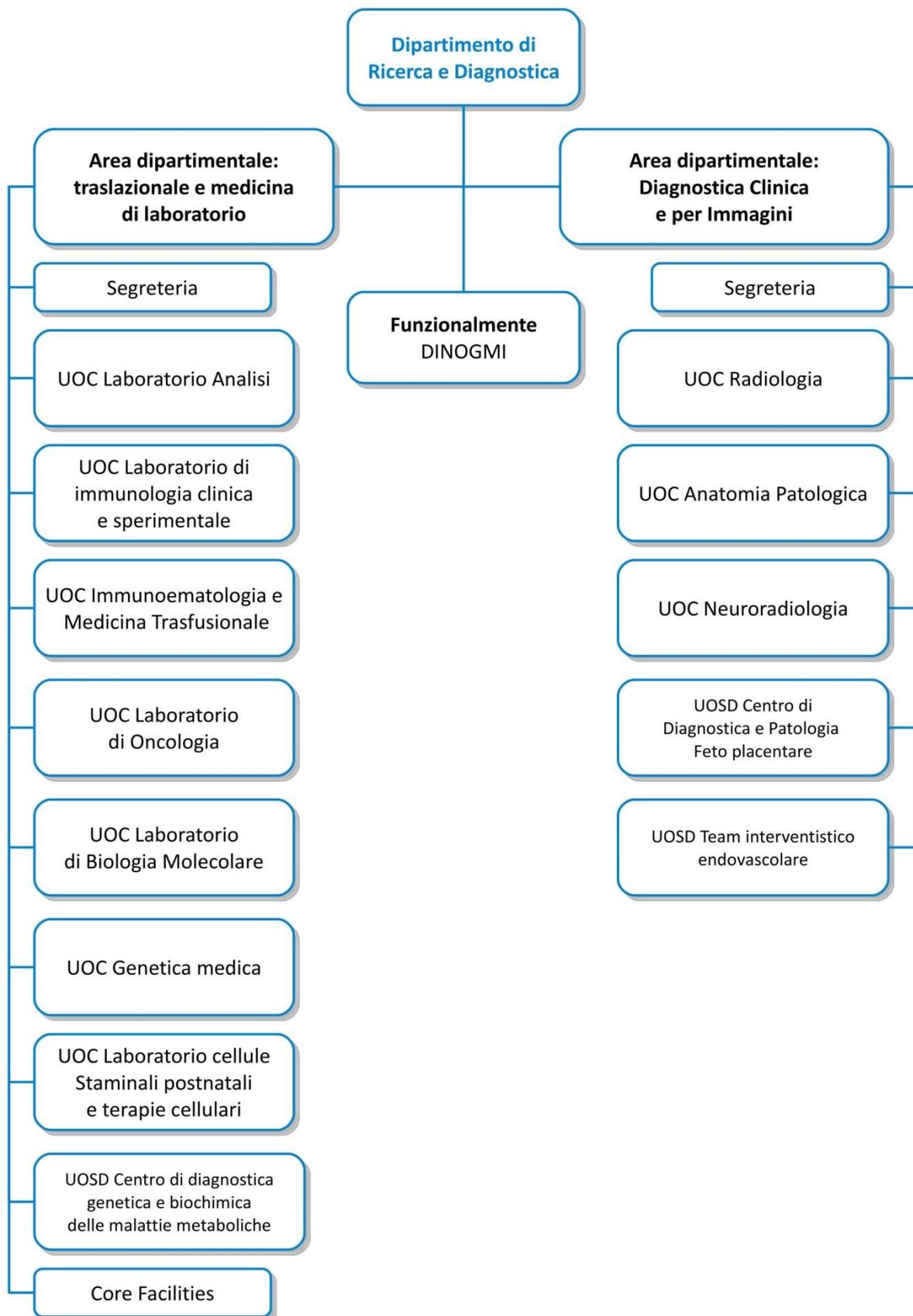


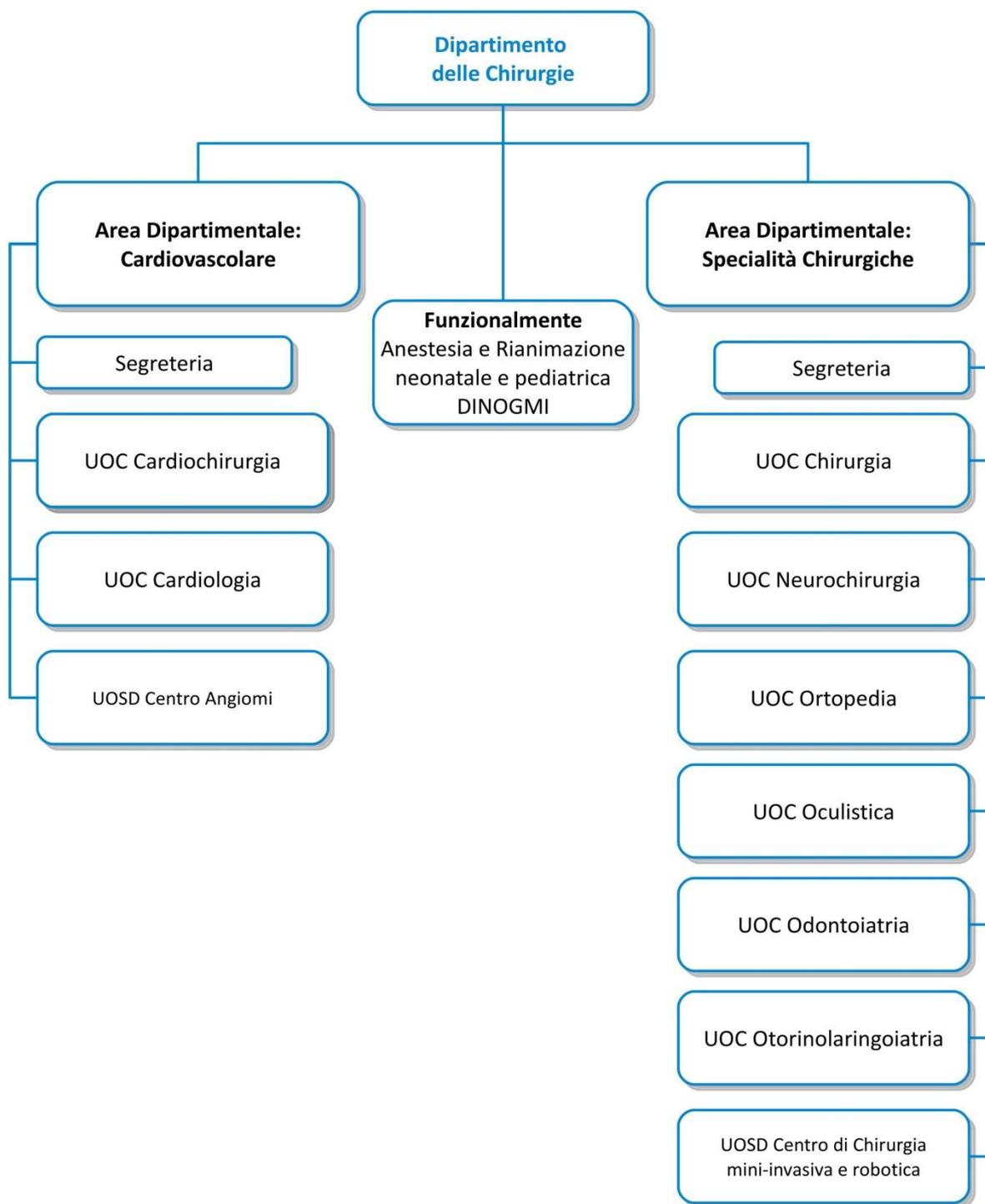


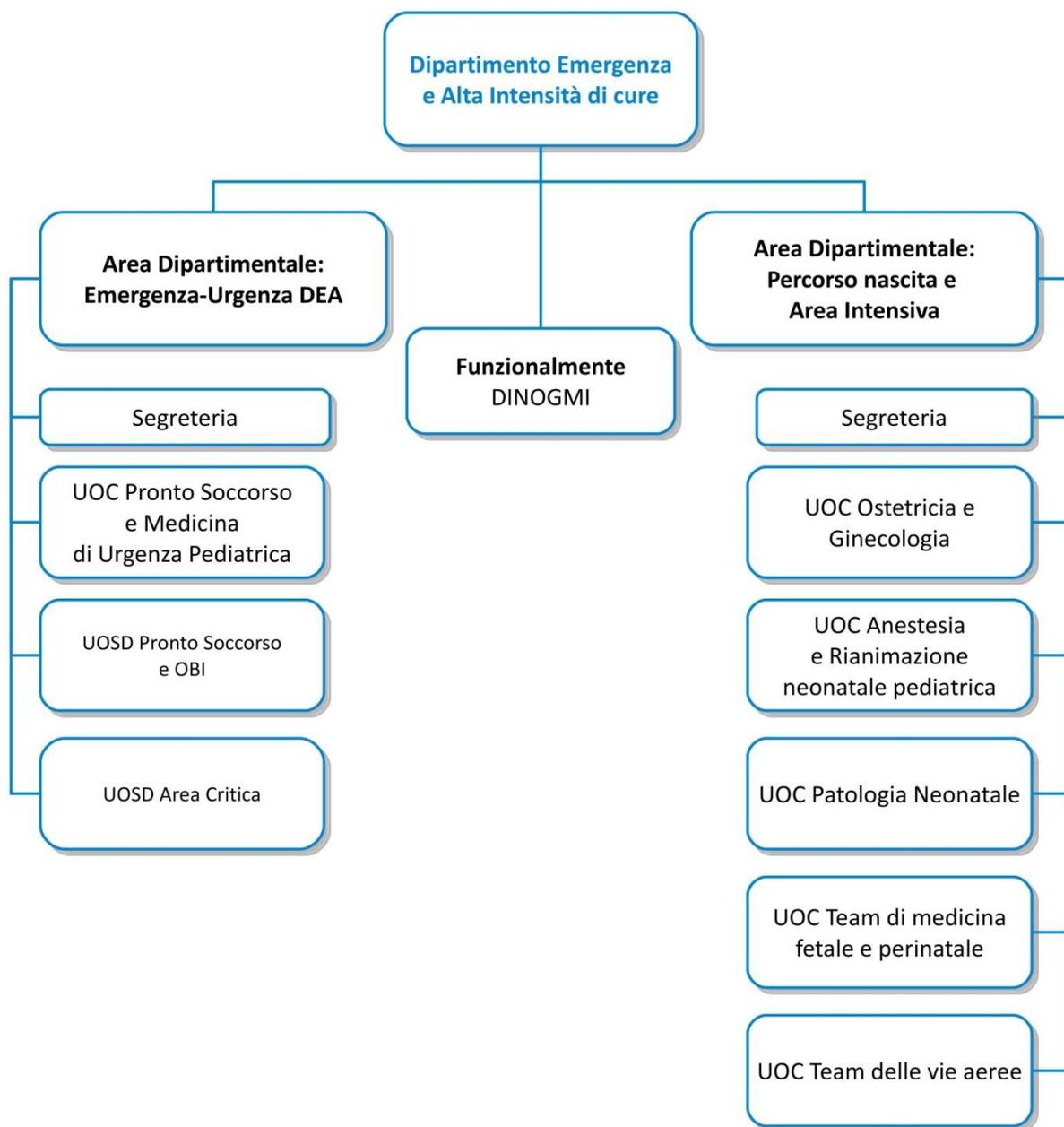


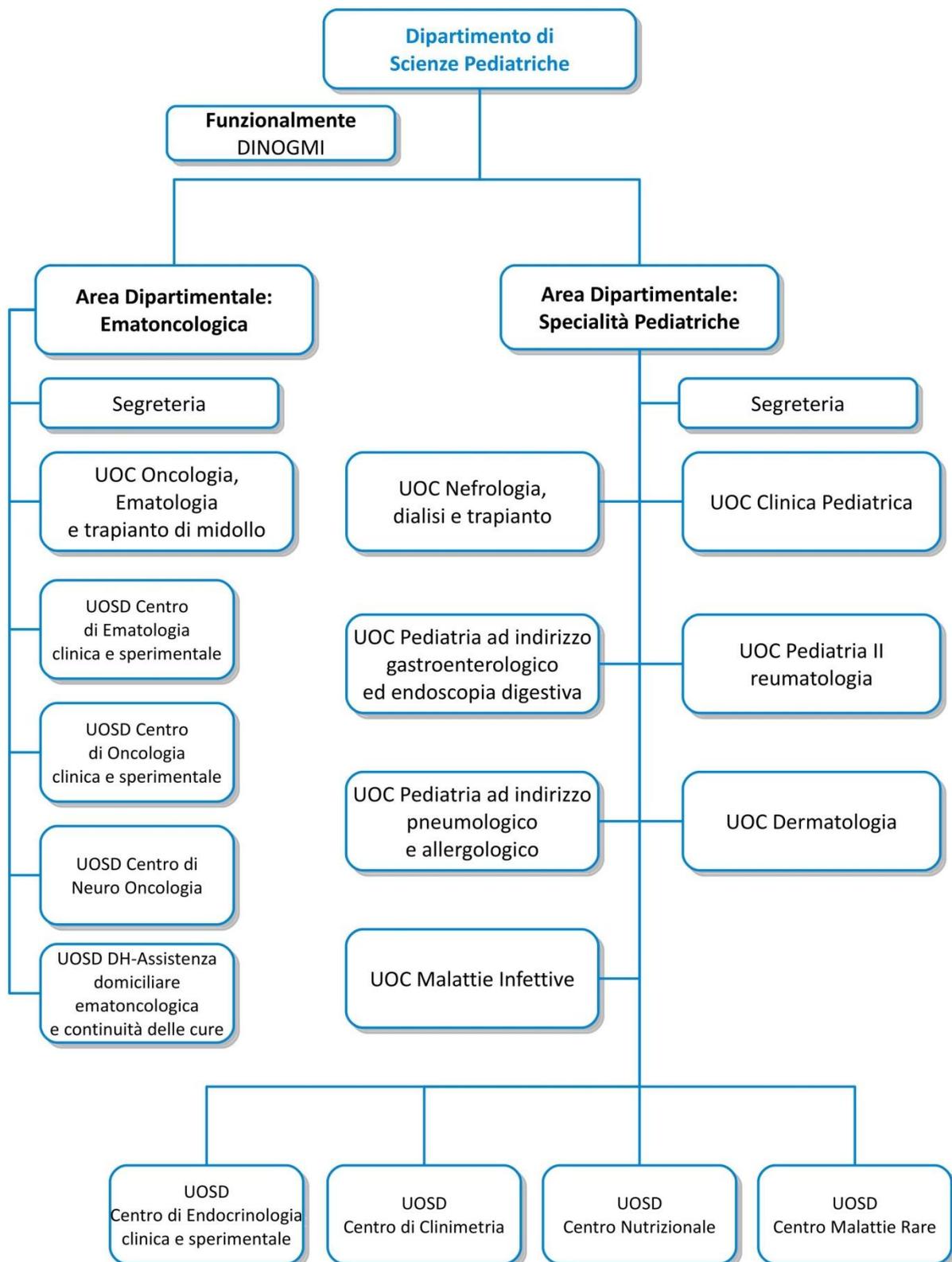


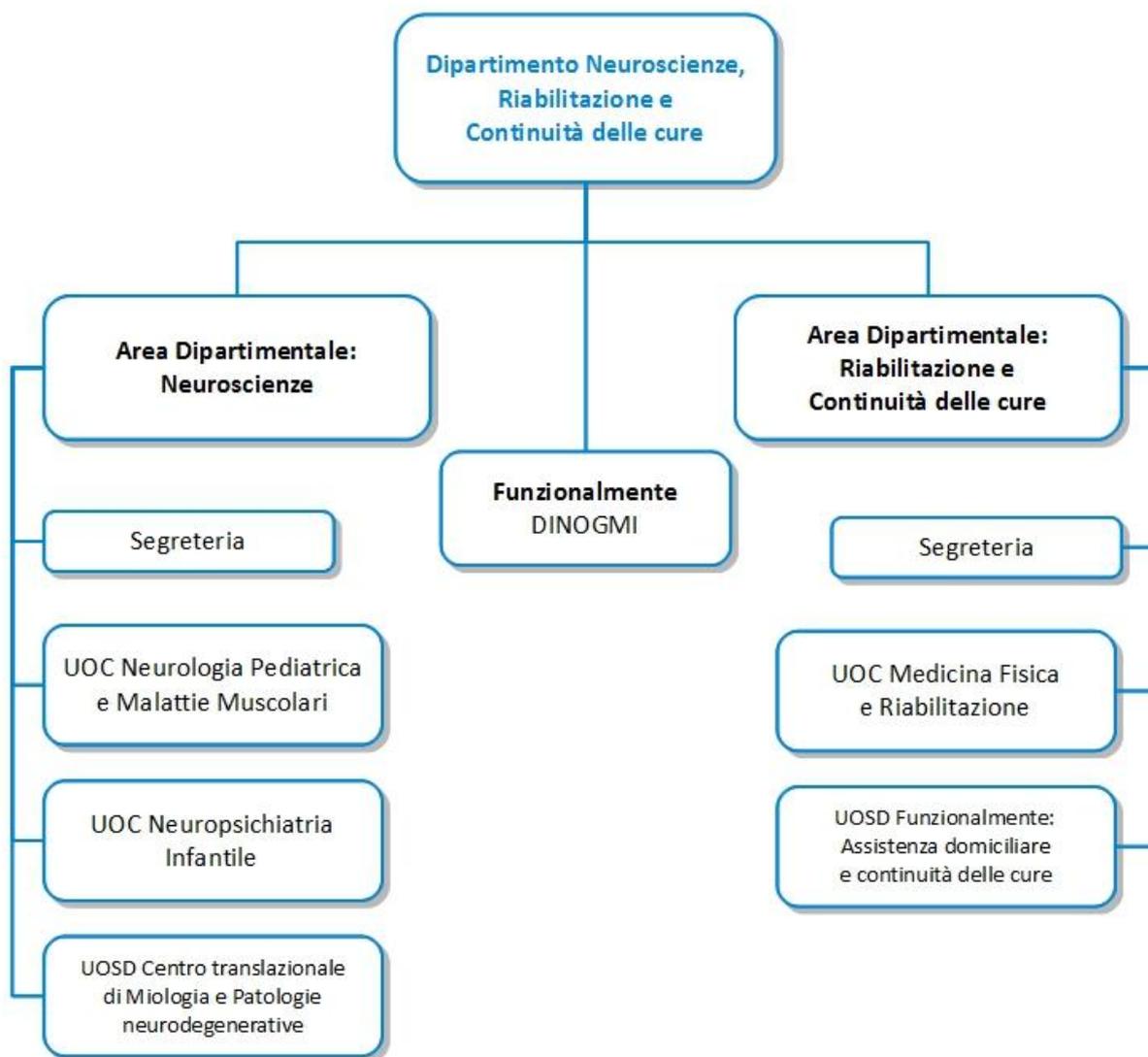


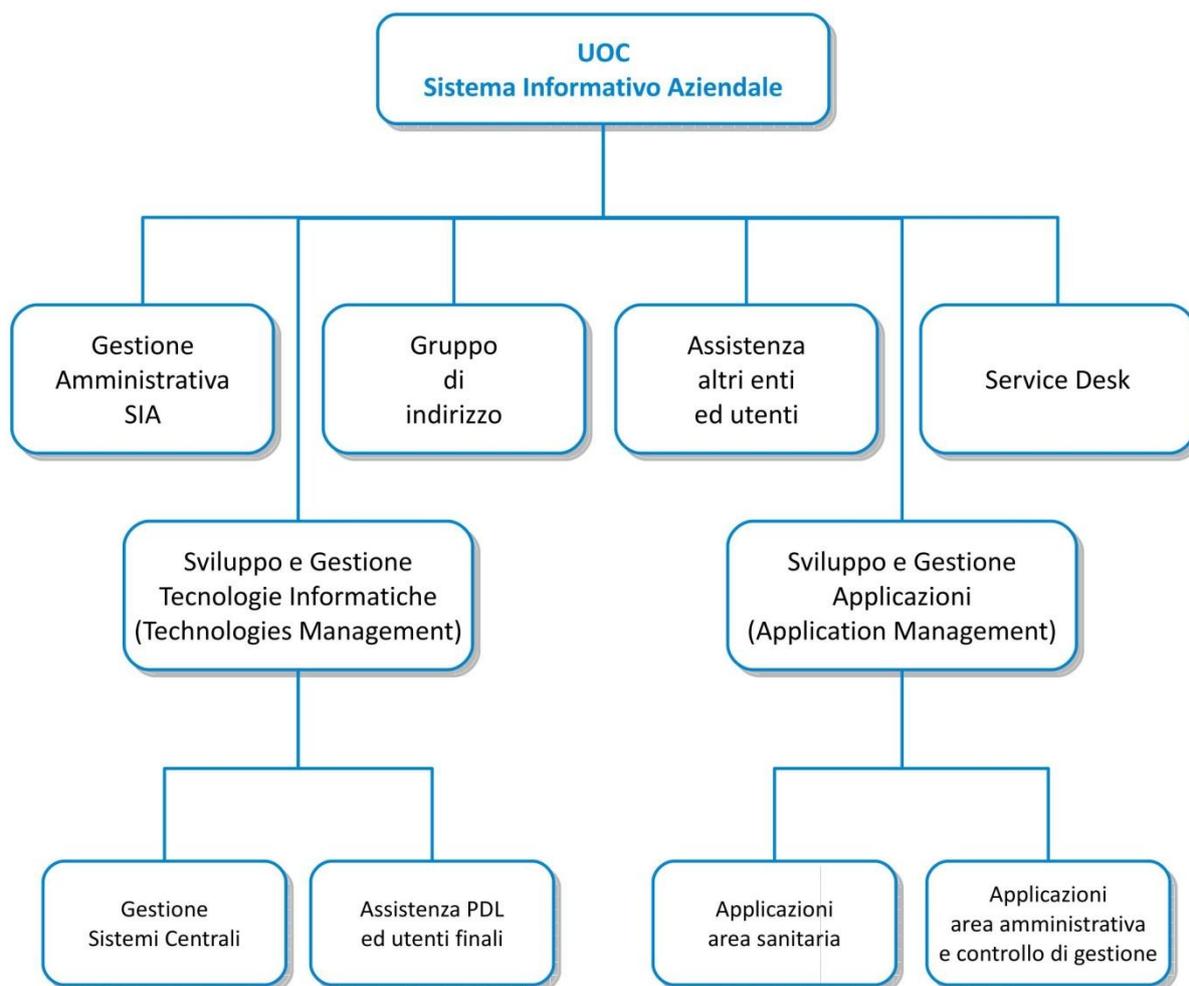


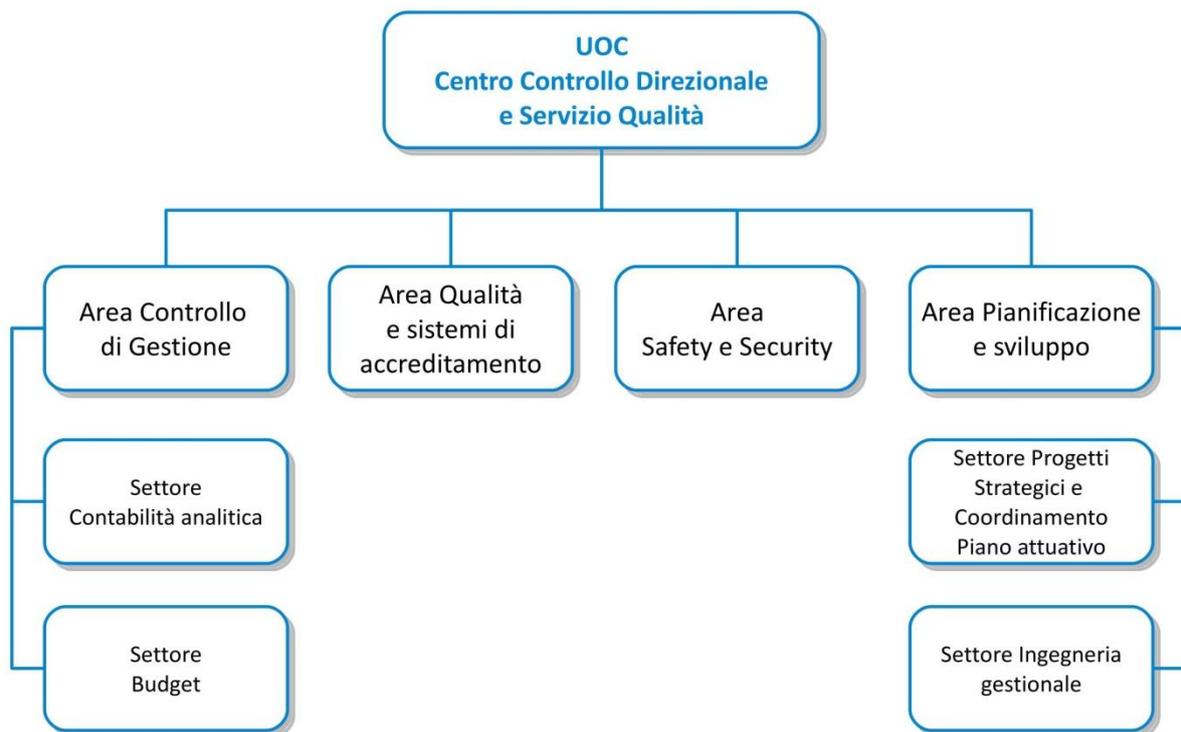


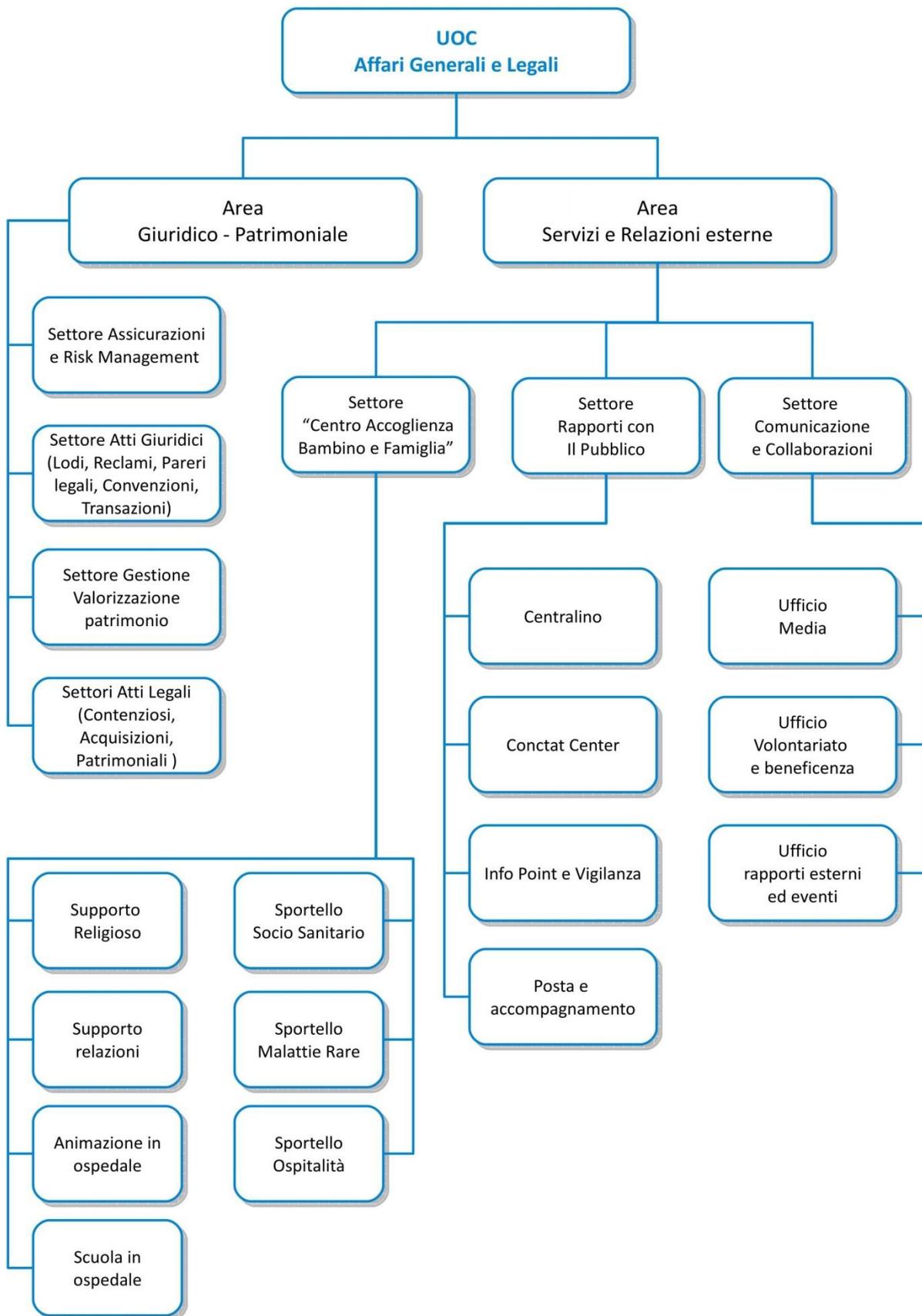














Edifici

Edificio 1

PIANO

T - Fisioterapia

1 - Recupero e Rieducazione Funzionale

2 - Malattie Infettive: Degenze

3 - Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico: Degenze

4 - Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico: Segreteria, Studi medici

4 - Malattie Infettive: Ambulatori, Day Hospital per infezioni in gravidanza e connatali, Studi medici

Edificio 2

PIANO

T - Laboratori Scientifici Core Facilities

1 - Laboratori Scientifici Immunologia e Clinica Sperimentale, Laboratorio Medicina Molecolare, Laboratorio Cellule Staminali Pre-Postnatali e Terapia Cellulare

2 - Laboratorio Biologia Molecolare, Laboratorio Oncologia

3 - Anatomia Patologica

Edificio 3

PIANO

1 - Pneumologia: Degenze, Segreteria

3 - Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico: Direzione, Studi medici, Studio PRINTO

Edificio 4

PIANO

T - Neuropsichiatria infantile: ambulatori, E.E.G.

1 - Neuropsichiatria infantile: Day Hospital, Psicomotricità, Neuropsicomotricità, Settore Psico-Diagnostica, Direzione

2 - Neuropsichiatria infantile: Degenze

Edificio 5

PIANO

1 - Dermatologia: Studi medici

2 - Oculistica: Studio Medico

3 - Oculistica: Studi Medici, Direzione

Edificio 6

Obitorio

Edificio 7

PIANO

T - Consorzio Servizi Speciali

T - Magazzino materiali tecnici

T - Guardaroba Economato Magazzino Lavanderia;

T - Porta carraia di uscita con casse parcheggio

T - Centro Stampa

1 - Servizi Tecnici e Logistici

1 - Bilancio Contabilità e Finanza

2 - Servizio Informatico Aziendale (S.I.A.)

2 - Associazione A.B.E.O.

2 - Associazione Neuroblastoma

2 - Scuola Materna e Elementare

2 - Spogliatoio uomini

3 - Spogliatoio donne

Edificio 8

PIANO

T - Gruppo Elettrogeno; Rimessa Autisti; Laboratorio Meccanici

1 - Servizi Amministrativi Sanitari, Contact Center

1 - Ufficio Comunicazione-Ufficio Stampa

1 - Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità

Edificio 9

Organizzazioni Sindacali Aziendali

Edificio 10

PIANO

3 - DH e Ambulatori di Ostetricia e Ginecologia, Diagnostica pre-natale, Colposcopie, Infertilità, Ecografie

3 - Archivio cartelle cliniche; Genetica Molecolare: Ambulatorio di Genetica Medica; Servizio Dietologia: visita interna dei pazienti ricoverati e Studio Medico e Studio Dietiste

4 - Direzione Sanitaria

4 - Servizio socio sanitario-Assistenti Sanitarie

4 - Servizio Sociale e Ospitalità: back office

4 - Sportello regionale Malattie Rare: back office

- 4 - Servizio prevenzione e protezione Servizio
- 4 - Servizio infermieristico
- 5 - Direzione Scientifica, Biblioteca
- 6 - Psicologia Università di Genova
- 6 - Direzione Scientifica: Servizio di Epidemiologia e Biostatistica
- 7 - Direzione Sanitaria: Servizio Medicina Preventiva e Controllo Infezioni Ospedaliere
- 7 - Scuola media Statale "B. Strozzi"

Edificio 11

Centrale Termica

Edificio 12

PIANO

- T - Immunoematologia e Trasfusionale
- 1 - Nefrologia e Emodialisi degenza, ambulatori e DH
- 1 - Urologia (U.O. Chirurgia)
- 2 - Ematologia e Oncologia: Degenze
- 3 - Patologia Neonatale: Follow-up, Direzione e Studi Medici
- 3 - Ematologia e Oncologia: Direzione, Segreteria e Studi medici
- 3 - Affari Generali e Legali
- 3 - Laboratorio Fotografico
- 3 - Assistenza Domiciliare
- 4 - Patologia Neonatale
- 4 - Ostetricia e Ginecologia: Ambulatori pre ricovero, Sale parto e travaglio, Sale operatorie, Recovery room
- 5 - Accettazione Urgenze Ostetricia, Degenza Ostetricia e Ginecologica, Sala medici, Sale ostetriche, Direzione
- 5 - Nido
- 6 - Palestra corsi di preparazione al parto

Edificio 13

PIANO

- T - Banca CARIGE, Portineria, Rel. Esterne, Uff. Posta interna, Accoglienza
- 1 - Direzione Generale
- 1 - Direzione Amministrativa
- 1 - Presidenza
- 1 - Gestione Personale: Ufficio Assunzioni, Ufficio Protocollo interno
- 2 - Gestione Personale: Previdenza-Giuridico, Aggiornamento Missioni, Rilevamento Presenze, Trattamento Economico

Edificio 14

Parrocchia Gentilizia di San Gerolamo

Edificio 15

PIANO

- T - Farmacia: Magazzino
- 1 - Laboratorio Generale di Analisi
- 2 - Farmacia
- 2 - Laboratorio Generale di Analisi
- 3 - Laboratorio Generale di Analisi
- 3 - Laboratori Scientifici Citogenetica

Edificio 16

PIANO

- T - Clinica Pediatrica: Ambulatori e Day Hospital : Endocrinologia Pediatrica, Fibrosi Cistica, Malattie Infiammatorie croniche ad indirizzo Reumatologico, Diabetologia Pediatrica, Malattie Muscolari e Neurodegenerative
- T - Sala DEXA
- T - Ematologia e Oncologia: DH
- T - Centrale del Latte
- 1 - Aula Magna, Pre-Aula
- 1 - Cappella "Gesù Bambino"
- 1 - Punto Accoglienza, Sala Accoglienza
- 1 - Malattie Muscolari e Neurodegenerative: Degenze
- 1 - Otorinolaringoiatria, Oculistica : Degenze
- 2 - Neurochirurgia: degenza, DH, Ambulatori
- 2 - Radiologia, Ecografia, Angiografia
- 2 - Clinica 2° P: degenza
- 3 - Clinica Pediatrica: degenza
- 3 - Clinica Pediatrica: Laboratorio studio errori congeniti del metabolismo, Laboratorio di diagnosi pre e postnatale, malattie metaboliche
- 3 - Pediatria III Gastroenterologia: degenza
- 4-5 -Laboratori:Genetica Molecolare e Citogenetica. Laboratori: Patologia Muscolare e Neurogenetica

Edificio 17

PIANO

- T - Magazzino Economato, Cucine Generale e Dietetica
- 1 - Anestesia e Rianimazione
- 1 - Sale Operatorie CCV
- 1 - Centralino Telefonico; Mensa
- 1 - Acquisti e Gestione Risorse
- 2 - Sala Emodinamica
- 2 - Chirurgia Pediatrica: Degenze
- 2 - Sale Operatorie di Chirurgia
- 2 - Centrale di sterilizzazione
- 3 - Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia Vascolare: Degenze

- 3 - Chirurgia Pediatrica: Degenze
- 4 - Ortopedia e Traumatologia: Sala gessi, Day Hospital, Sale Operatorie
- 5 - Neurochirurgia: Sale Operatorie
- 5 - Ortopedia e Traumatologia: Degenze

Edificio 18

PIANO

- T - Servizio Dispensa, Laboratorio Elettricisti
- 1 - Bar, Sala Attesa Reparto di Rianimazione
- 2 - T.A.C. e Risonanza Radiologica

Edificio 19

Neuroradiologia Risonanza Magnetica

Edificio 20, Ospedale di Giornata

PIANO 00

- Ambulatori
- PO. 001 Laboratorio di Analisi
- PO. 004 Sala Prelievi
- PO. 005 Sala Prelievi
- PO. 006 Sala Prelievi
- PO. 002 Ortopedia e Traumatologia
- PO. 007 Sala Visita
- PO. 008 Sala Visita
- PO. 009 Sala Rimozione Gessi
- PO. 003 Radiologia
- PO. 011 Sala Diagnostica
- PO. 012 Ecografia
- PO. 013 Ecografia
- PO. 014 Sala Diagnostica
- PO. 015 Sala Diagnostica
- Centro Accoglienza Bambino e Famiglia (C.A.B.E.F.)
- PO. 037 Sportello Ospitalità
- PO. 038 Sportello Segretariato Sociale
- PO. 039 Sportello Orientamento Sanitario e Malattie Rare
- Accettazione Amministrativa
- PO. 042 Chiosco Punto
- Giallo Accoglienza
- Amministrativa
- PO. 040 Coordinatore Ospedale di Giornata
- Accoglienza
- Bancomat
- Caffetteria
- La Bottega Gaslini Onlus
- Nursery (Fasciatoio)

Punto Informazioni

PIANO 01

- Ambulatori
 - P1. 001 Centro Malattie Allergiche
 - P1. 002 Centro Malattie Allergiche
 - P1. 003 Centro Malattie Allergiche
 - P1. 004 Medicina d'Urgenza
 - P1. 005 Gastroenterologia Celiachia Dietologia
 - P1. 006 Cardiologia Centro Angiomi
 - P1. 007 Dermatologia Dermatoscopia Fototerapia
 - P1. 008 Dermatologia
 - P1. 009 Dermatologia Laserterapia
 - P1. 010 Cardiologia Chirurgia Vascolare
 - P1. 011 Cardiologia Chirurgia Vascolare
 - P1. 012 Cardiologia Chirurgia Vascolare
 - P1. 014 Cardiologia Chirurgia Vascolare
 - P1. 038 Audiologia
 - P1. 039 Audiologia
 - P1. 040 Otorinolaringoiatria
 - P1. 041 Logopedia
 - P1. 043 Oculistica
 - P1. 044 Oculistica
 - P1. 045 Oculistica
 - P1. 046 Oculistica
 - P1. 047 Oculistica
 - P1. 049 Oculistica
 - P1. 050 Oculistica
 - P1. 051 Oculistica
 - P1. 052 Oculistica
 - Day Hospital Day Service Ambulatoriale
 - P1. 042 Oculistica
 - P1. 043 Oculistica
 - Accoglienza
 - Nursery (Fasciatoio)
 - Spazio giochi e Genitori
- ### PIANO 02
- Day Hospital Day Service Ambulatoriale
 - P2. 001 Degenza
 - P2. 002 Pneumologia Fisiopatologia Respiratoria
 - P2. 003 Degenza
 - P2. 004 Pneumologia
 - P2. 005 Pneumologia
 - P2. 006 NeuroOncologia
 - P2. 007 Dermatologia

P2. 008 Gastroenterologia Medicina d'Urgenza
 P2. 009 Degenza
 P2. 010 Degenza
 P2. 031 Sala Colloqui
 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 032 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 033 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 034 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 035 Degenza
 P2. 036 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 Cardiochirurgia Chirurgia Vascolare Cardiologia
 P2. 037 Cardiochirurgia Chirurgia Vascolare Cardiologia
 P2. 038 Degenze
 Ambulatori
 P2. 004 Pneumologia
 P2. 005 Pneumologia
 P2. 006 Neuro Oncologia
 P2. 032 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 033 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 034 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 P2. 036 Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
 Accoglienza
 Accettazione
 Punto Informazioni
 Spazio Giochi e Genitori
 Soggiorni "Giochiamo Insieme"
 Zona Pranzo "Mangiamo Insieme"

PIANO 03

Ambulatori
 P3. 001 PrePost Ricovero Neurochirurgia
 P3. 002 PrePost Ricovero Neurochirurgia
 P3. 003 Anestesia
 P3. 004 Chirurgia
 P3. 005 Sala Chirurgia Ambulatoriale Dermatologia
 P3. 016 Sala Consulenze Interdisciplinari
 Accoglienza
 Accettazione
 Punto Informazioni
 Punto Snack
 Spazio Giochi e Genitori

PIANO 05

Ambulatori Odontoiatria
 P5. 001 Odontoiatria 4567
 P5. 002 Odontoiatria 123

Accoglienza
 Accettazione
 Punto Informazioni
 Punto Snack
 Spazio Giochi e Genitori

Pronto Soccorso**PIANO**

T - Pronto Soccorso
 1 - Medicina di Urgenza: Degenze
 2 - Sale Operatorie Chirurgia Pediatrica
 3 - Cardiologia e Chirurgia Vascolare: Degenze e Day Hospital
 4 - Trapianto Midollo Osseo
 5 - Sale Operatorie Neurochirurgia
 5 - Sala Riunioni

Capitolo 3 – Struttura

Direzione Generale:

Comitati Istituzionali

- CIO, Comitato Infezioni Ospedaliere
- CBUF, Comitato Buon Uso del Farmaco
- CBUS, Comitato Buon Uso del Sangue
- COSD, Comitato Ospedale Senza Dolore
- CE, Comitato Etico

Servizio Prevenzione e Protezione

**Responsabile**

Dr.ssa Susy Cappiello

Settore Ambiente – Referente

Dr.ssa Simona Marchesi

Localizzazione

Padiglione 10 – 4° Piano

Referente per la qualità

Sig.ra Roberta Fornaroli

Principale Attività svolta dal Servizio di Prevenzione e Protezione

- Attività di supporto ai soggetti (datore di lavoro, dirigenti, preposti) che, secondo la normativa vigente, hanno responsabilità nel garantire misure di tutela negli ambienti di lavoro
- Elaborazione del documento di valutazione dei rischi ai sensi del D.Lgs. 81/2008
- Promozione di attività di formazione sui temi della sicurezza e del benessere psicofisico
- Diffusione delle informazioni attraverso intranet e pubblicazioni

- Cooperazione costante con il medico competente e tutte le strutture sanitarie e tecniche coinvolte nella costruzione del sistema di gestione della sicurezza.

Obiettivi

- Obiettivo del servizio non è solo assicurare sempre migliori condizioni di salute e sicurezza, ma anche promuovere iniziative volte al benessere dei lavoratori. Le varie attività svolte hanno lo scopo di far percepire la sicurezza e la salute nei luoghi di lavoro non come un insieme di norme e procedure, ma come approccio culturale mirato alla diffusione delle pratiche di sicurezza in ogni ambito lavorativo.

Principali attività svolte dal Settore Ambiente

- Organizzazione, coordinamento e controllo dei processi di raccolta e smaltimento di tutte le tipologie di rifiuti prodotti all'interno dell'azienda ospedaliera, nonché di tutte le tipologie di rifiuti destinati al riutilizzo (circuiti di raccolta differenziata) o allo smaltimento, riferiti ai servizi in gestione appaltata
- Elaborazione di linee guida, protocolli e procedure organizzative di raccolta e smaltimento dei rifiuti sanitari
- Elaborazione dati e statistiche su produzione e smaltimento rifiuti
- Classificazione e inserimento nel flusso gestionale in essere di particolari tipologie di rifiuti prodotti a seguito di modifiche di attività sanitarie e di servizi di supporto
- Controllo radiometrico sui rifiuti sanitari a rischio infettivo prodotti in Istituto tramite strumento Source Finder Mod. T98
- Coordinamento delle attività di campionamento ambientale svolte in Istituto comprese le analisi sulle acque di scarico in fognatura e il controllo sulla corretta disinfezione dei reflui ospedalieri nonché la collaborazione nell'organizzazione dei vari campionamenti ambientali presso le sale operatorie
- Organizzazione, coordinamento e monitoraggio del servizio di pulizia di aree esterne quali vie e piazzali carrabili, viali e scalinate pedonali
- Definizione delle specifiche tecniche e organizzative in materia di tutela ambientale.

Staff

Susy Cappiello, Alice Ascari, Roberta Fornaroli, Simona Marchesi.

Servizio di Medicina Preventiva

Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato

Gruppo infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere (CIO)

Direttore

Dr. Silvio Del Buono

Localizzazione

Padiglione 10 , 7° piano

Coordinatore infermieristico

Ivana Baldelli

Referenti per la qualità

Mauro Piccinini, Ivana Baldelli

Attività

Servizio di Medicina Preventiva, Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato: in staff al Direttore Generale e sotto il coordinamento del Direttore Sanitario.

Attività principali:

- Collaborazione con il Datore di Lavoro e con il Servizio Prevenzione e Protezione nella valutazione dei rischi
- Programmazione ed effettuazione della sorveglianza sanitaria dei lavoratori occupati negli ambienti di lavoro dell'Istituto
- Redazione protocolli sanitari definiti in funzione dei rischi specifici
- Istituzione, aggiornamento e custodia delle cartelle sanitarie e di rischio dei lavoratori
- Informazione dei lavoratori sul significato della sorveglianza sanitaria cui sono sottoposti e sull'esito della sorveglianza sanitaria stessa
- Sopralluoghi negli ambienti di lavoro
- Partecipazione alla programmazione del controllo dell'esposizione ai rischi specifici dei lavoratori
- Sorveglianza attiva di lavoratori portatori di foci patogeni
- Programmazione ed esecuzione delle vaccinazioni per tutto il personale esposto a rischio biologico in relazione ai rischi specifici
- Programmazione e gestione del follow up per infortuni biologici
- Progetti di promozione della salute e del benessere dei dipendenti
- Elaborazione e gestione di procedure (infortunio biologico, tubercolosi, vaccinazioni, alcool e droghe, gravidanza)
- Partecipazione a commissioni, comitati, gruppi di lavoro, quali ad esempio, comitato infezioni ospedaliere, gruppo regionale dei medici competenti aziende sanitarie
- Corsi di formazione ed informazione, partecipazione a convegni e momenti di approfondimento sulle tematiche della sicurezza, salute e prevenzione del personale sanitario.

Gruppo infermieristico CIO, figure identificate dalla Circolare Ministeriale 52/1985

Attività coordinate dalla Direzione Sanitaria e dal Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie

- Partecipa alla definizione delle politiche sanitarie e socio sanitarie atte a tutelare la salute e la sicurezza del cittadino
- Partecipa alla identificazione del rischio infettivo nell'Istituto, mediante studi di sorveglianza e monitoraggio continui
- Partecipa all'identificazione, programmazione, pianificazione e valutazione di interventi di prevenzione, controllo, sorveglianza del rischio infettivo in ambito multiprofessionale e multidisciplinare
- Partecipa alla pianificazione, gestione e valutazione di progetti di formazione, ricerca e innovazione nell'ambito del rischio infettivo
- Partecipa ad attività di supervisione e consulenza sul controllo del rischio infettivo basate sulle evidenze scientifiche evidence based
- Utilizza, nel controllo del rischio infettivo, metodi e strumenti per orientare le scelte e migliorare la qualità degli interventi, in relazione all'evoluzione tecnologica e delle conoscenze
- Gestisce le relazioni attraverso tecniche di comunicazione finalizzate al coinvolgimento dell'utente, del caregiver e degli operatori per il controllo del rischio infettivo
- Promuove il cambiamento nei diversi contesti organizzativi, favorendo l'adesione alle buone pratiche nel controllo del rischio infettivo
- Adotta strategie di apprendimento e aggiornamento continui delle proprie conoscenze e competenze specialistiche

Principali collaborazioni**Servizio di Medicina Preventiva, Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato:**

attività di supporto e di raccordo con il Datore di Lavoro, la Direzione Sanitaria, il Servizio Prevenzione e Protezione, il Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie, l'Esperto Qualificato per la gestione delle tematiche inerenti la tutela dei lavoratori.

Collaborazione con i seguenti Servizi/Unità Operative dell'Istituto: Laboratorio di Analisi e Centro Trasfusionale, Cardiologia, Odontoiatria, Recupero e Rieducazione Funzionale, Pronto Soccorso, Pneumologia, Centro Malattie Allergiche, Emato-Oncologia, Ortopedia, Radiologia, Malattie Infettive, Otorinolaringoiatria, Ostetricia e Ginecologia, Dermatologia, Oculistica, Anatomia ed Istologia Patologica, Nefrologia ed Emodialisi

Collaborazione con i seguenti Enti: Regione Liguria, Ente Ospedaliero Ospedali Galliera, IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino – IST, Università di Genova, ASL Alessandria

Gruppo infermieristico CIO: Gruppo Operativo CIO, Centro di Controllo Direzionale e Servizio Qualità delle Prestazioni, Dipartimenti Istituto, Rete Referenti Infezioni Ospedaliere, CIO e Comitati Regione Liguria, Società Scientifiche Nazionali

Staff**Servizio di Medicina Preventiva, Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato:**

Medico Competente Coordinatore: Mauro Piccinini

Medici Competenti: Mauro Perria, Michela Peluffo, Federica Prati.

Medico Autorizzato: Mauro Perria

Personale infermieristico: Ivana Baldelli, Anna Maria Borsari, Laura Galleu, Patrizia Molinari

Personale Amministrativo: Valentina Camponi

Gruppo infermieristico CIO: Ivana Baldelli, Daniela La Masa, Rosa Anna Sacco

Dipartimento di Staff

Coordinatore: dottor Ubaldo Rosati

U.O.C. Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità

**Direttore**

Dr. Ubaldo Rosati

Localizzazione

Padiglione 8

Referente per la Qualità

Dr. Ubaldo Rosati

Principali attività svolte

Controllo di Gestione

- Implementazione e monitoraggio del sistema di contabilità analitica e direzionale
- Gestione datawarehouse e diffusione delle informazioni
- Pianificazione annuale di budget; monitoraggio trimestrale
- Verifica dei risultati; sviluppo e applicazione delle procedure per la corresponsione del salario di risultato all'area della dirigenza e del comparto
- Sistema di valutazione annuale della dirigenza: verifica dei risultati (in coll. con Ufficio Personale)
- Attività di supporto alle direzioni ed ai centri di responsabilità in relazione all'analisi ed all'adeguamento della struttura organizzativa
- Sperimentazione definizione costi standard in pediatria

Sistemi di Accreditamento e Gestione rischio clinico

- Predisposizione delle procedure per il mantenimento dei sistemi di certificazione e accreditamento secondo quanto previsto dai modelli di riferimento:
- Accreditamento Istituzionale secondo la metodologia assunta dalla Regione Liguria
- Joint Commission International

- Realizzazione audit periodici nelle UU.OO. (in coll. con Direzione Sanitaria, DSA, Farmacia, GOCIO)
- Revisione periodiche cartelle cliniche aperte/chiuso
- Monitoraggio sistema indicatori per la gestione del rischio clinico
- Organizzazione di M&M, FMECA e RCA
- Supporto allo svolgimento di progetti di miglioramento continuo della qualità delle cure
- Realizzazione annuale premio Qualità Gaslini

Security

- Monitoraggio piani sicurezza infrastrutturale (in coll. con Ufficio Tecnico)
- Monitoraggio piani antincendio con esercitazioni periodiche (in coll. con RSPP)
- Pianificazione maxiemergenze, monitoraggio, esercitazioni periodiche

Pianificazione e sviluppo

Segreteria di coordinamento dei programmi attuativi annuali del Piano strategico 2011 – 2015

Il Centro di Controllo delle prestazioni e Servizio Qualità delle Prestazioni opera quale struttura di staff alla direzione Generale; verifica ed analizza mediante valutazione comparative dei costi, delle performances e dei risultati la realizzazione degli obiettivi aziendali; progetta e gestisce il sistema di qualità aziendale nelle sue diverse articolazioni.

Staff

Ubaldo Rosati, Fulvia Cavanenghi, Chiara Giuliano, Pierina Santini.

Contrattisti: Elena Battistini, Francesco-Maria Di Noto.

U.O.C. Affari Generali e Legali

Area Giuridico–Patrimoniale



Direttore f.f.

Dott.ssa Stefania Moncini

Localizzazione

Padiglione 12

Sostituto Direttore e Referente per la Qualità

Sig.ra Cristina Lavanna

Attività

L'Unità Operativa Affari Generali e Legali si articola in due Aree: Area Giuridico-Patrimoniale e Area Servizi e Relazioni esterne.

L' Area Giuridico- Patrimoniale si articola nei seguenti settori:

- **Settore I : Atti Legali – Gestione e Valorizzazione del Patrimonio:** gestione patrimonio immobiliare disponibile, gestione eredità e donazioni, contenzioso, gestione amministrazione immobili, gestione lode e reclami
- **Settore II: Assicurazioni e Risk Management – Atti Giuridici:** gestione sinistri in autoassicurazione, gestione contratti assicurativi, gestione frequenze volontarie e convenzioni tirocini universitari, protocollo e tenuta informatica, recupero crediti

Obiettivi

- Fornire una specifica consulenza e un adeguato supporto giuridico, normativo e pratico alle volontà di donazione da parte di soggetti privati, Associazioni, Fondazioni, Società e Enti e gestire beni mobili e immobili di cui l'Istituto è stato reso destinatario in virtù di disposizioni di ultima volontà o di atti tra vivi con criteri di trasparenza e con la finalità di realizzare la massima redditività degli stessi con il minor costo dell'ente e di curarne una attiva manutenzione e conservazione
- perseguire una efficace, efficiente ed economica gestione del contenzioso nell'ottica di una sua progressiva riduzione e facilitare la risoluzione delle controversie
- attuare un più efficace e puntuale monitoraggio del Rischio sia in relazione all'evolvere della procedura auto-assicurativa per quanto riguarda le fattispecie ricomprese nella stessa, sia per quanto concerne l'andamento tecnico delle polizze assicurative di cui è titolare l'Istituto nell'ottica di una gestione più economica e tempestiva nonché di una valutazione di convenienza fra gli esborsi sostenuti ed il rischio effettivo emergente dal dato statistico

- mettere a disposizione dell'utenza che richiede chiarimenti e delucidazioni una sempre migliore e puntuale consulenza assicurativa
- rinnovare il più stretto coordinamento con l'U.O. Gestione Bilancio e Contabilità al fine di poter continuare a provvedere al recupero dei crediti derivanti da locazioni, concessioni e forniture realizzando così una pianificazione più efficace delle attività da svolgere sia per quanto riguarda situazioni creditorie non ancora risolte sia, in un'ottica di economicità dell'attività amministrativa, per gestire ed ottemperare in modo tempestivo e puntuale i relativi adempimenti
- Il miglior coordinamento con l'U.O. Gestione Bilancio e contabilità ha permesso altresì di poter
- fornire, attraverso la gestione di lodi e reclami, all'Istituto uno strumento idoneo a rilevare e a rispondere rapidamente alle situazioni di disagio e insoddisfazione vissute dall'utente;
- evidenziare, in modo tempestivo, le aree di miglioramento dei vari settori della struttura al fine di intervenire e correggere eventuali disservizi
- recuperare o mantenere la soddisfazione del fruitore
- ridurre al minimo gli effetti dei disagi
- utilizzare le informazioni contenute nei reclami per un continuo miglioramento dell'attività prestata e per raggiungere la piena soddisfazione degli utenti
- curare gli adempimenti tipici degli affari generali dell'Istituto, in particolare prestando attiva collaborazione alla Presidenza e alle Direzioni Generale, Sanitaria, Scientifica ed Amministrativa dell'Istituto

Staff

Stefania Moncini, Nadia Esposto, Enrico Sparviero, Cristina Lavanna, Rosalia Castellini, Diego D'amico, Daniele Incorvaia.

Settore Comunicazione e Collaborazioni

Localizzazione

Padiglione 8

Referente per la qualità

Sig.ra Daniela Mangini

Attività

L'attività si sviluppa in due aree:

- Area Comunicazione e Accoglienza - URP
- Area Informazioni - Ufficio Stampa - Media - Relazioni Esterne ed Internazionali.

Tutte le attività di Comunicazione e Informazione vengono svolte in modo integrato e collaborativo per definire un prodotto (informazione/comunicazione) fruibile sia dall'utente che dal dipendente e/o dal professionista.

- Informazioni
- Beneficenza
- Volontariato
- Materiale Informativo
- Ufficio Stampa

Obiettivi

- L'obiettivo della comunicazione sarà quello di privilegiare l'integrazione dei diversi strumenti di informazione a disposizione con l'obiettivo di facilitare l'accesso degli utenti, intesi come famiglie, dei pazienti intesi come bambini ed adolescenti, dei visitatori, intesi come personaggi pubblici o professionisti nazionali o stranieri e dei dipendenti, intesi come soggetti fondamentali nello scambio comunicativo e professionale, in ogni ordine e grado, per permettere la fruizione dei servizi e delle prestazioni e rendere accessibile l'ospedale in tutti i settori.
- Miglioramento dell'accoglienza, miglioramento e digitalizzazione dell'informazione, semplificazione ed ammodernamento dei rapporti con l'utenza, ricerche di mercato per miglioramento marketing aziendale.

Staff

Daniela Mangini, Lorena Bruzzese, Antonella Formisano, Ivana Catarinolo, Enrico Bernardini, Adriano Torti, Maura Macciò, Chiara Volpi.

U.O.C. Sistema Informativo Aziendale



Direttore

Ing. Simone Lightwood

Localizzazione

Padiglione 7

Sostituto Direttore e Referente per la Qualità

Sig. Gianni Berretta

Principali attività svolte

Il SIA è l'Unita Operativa preposta al governo ed allo sviluppo del sistema informativo aziendale.

I compiti e gli obiettivi del SIA comprendono;

- Governance, definizione delle strategie e sviluppo - Selezione ed adozione delle più efficaci ed efficienti soluzioni ICT - Garantire il continuo funzionamento e costante miglioramento delle performance e della sicurezza dell'infrastruttura IT dell'Istituto - Supporto all'utenza interna per il miglior uso degli applicativi aziendali - Disegno, sviluppo, attivazione e gestione degli applicativi software per l'Istituto - Formazione ed affiancamento del personale interno dell'Istituto - Gestione dei processi di acquisto e gestione dei contratti per beni e servizi in area IT - Collaborazione ed indirizzo delle altre U.O. dell'Istituto relativamente all'adozione ed integrazione di soluzioni IT per il raggiungimento degli obiettivi preposti;

Articolazione SIA

Gestione amministrativa SIA

- Adempimenti normativi acquisti (CIG / CUP ...) - Gestione ordinativi di acquisto - Gestione fatture e pagamenti - Gestione amministrativa fornitori - Gestione protocollo SIA - Gestione archiviazione pratiche di competenza - Gestione amministrativa del personale dell'UO

Sviluppo e gestione tecnologie informatiche (Technologies Management)

Gestione sistemi centrali

- Partecipazione e supporto alla fase di definizione tecnica degli investimenti - Monitoraggio, manutenzione e gestione guasti dei sistemi centrali aziendali - Integrazione, gestione e manutenzione dei database aziendali - Installazione diretta o tramite società esterne di sistemi informatici/informativi aziendali - Conduzione diretta o tramite società esterne sistemi informatici/informativi aziendali - Aggiornamento e manutenzione diretta o tramite società esterne di sistemi informatici/informativi aziendali - Integrazione di sistemi e procedure informatiche di terze parti e/o proprietarie - Implementazione e gestione di politiche di sicurezza per la continuità del servizio ed il disaster recovery - Definizione ed esecuzione di politiche di backup - Definizione, implementazione e gestione dei servizi aziendali di accesso ad Internet - Coordinamento delle attività di Operation management per l'area di competenza - Definizione, implementazione e monitoraggio delle soluzioni di security a tutela dei sistemi e dei dati aziendali - Gestione tecnologie per

videoconferenza - MDM (Mobile Device Management) - Valutazione e supporto delle soluzioni di integrazione tra i sistemi informatici aziendali - Coordinamento dell'attività del personale interno assegnato ai settori di competenza od esterno per progetti afferenti a tali aree -Partecipazione all'attività del SIIR (Sistema Informativo Integrato Regionale)

Assistenza Posti di Lavoro ed utenti finali

- Installazione e manutenzione SW posti di lavoro -Coordinamento dell'attività del personale interno od esterno - Analisi e soluzione di problemi tecnici legati al singolo PdL -Gestione guasti e segnalazioni su hardware di sistemi periferici - Gestione, tracking e monitoraggio guasti - Segnalazioni e richieste di hardware e software di base su sistemi periferici -Gestione database asset informatici e CMS - Monitoraggio stato delle PdL

Sviluppo e gestione applicazioni (Application Management)

Applicazioni area sanitaria

- Supporto alla predisposizione studi di fattibilità per l'introduzione o evoluzione di soluzioni applicative in ambito clinico - Supporta la fase di analisi relativa alla revisione dei processi aziendali in ambito sanitario - Fornisce supporto alle diverse articolazioni aziendali per la valutazione delle scelte per la revisione o introduzione di applicativi informatici in ambito sanitario - Partecipa ai gruppi di lavoro aziendali e regionali - Fornisce supporto alla definizione e realizzazione dei piani di formazione all'utilizzo degli applicativi - Coordina le attività di personale interno o di società terze destinato alla realizzazione di progetti e/o attività di competenza del settore -Coordina la manutenzione correttiva e migliorativa del software applicativo - Coordinamento del personale interno ed esterno, partecipazione alle attività di test di applicazioni e di integrazioni delle stesse - Assistenza agli utenti per l'utilizzo delle applicazioni di area sanitaria - Affiancamento dell'utenza in occasione di start-up di applicativi - Gestione, tracking e monitoraggio guasti, segnalazioni e richieste relativi a problematiche applicative - Gestione escalation e ticketing verso fornitori per assistenza di 2° livello - Formazione del personale all'utilizzo di applicazioni informatiche - - Partecipazione all'attività del SIIR (Sistema Informativo Integrato Regionale) le Gruppi di Lavoro 3 (Sanità Elettronica)

Applicazioni area amministrativa e controllo di gestione

- Supporto alla predisposizione studi di fattibilità per l'introduzione o evoluzione di soluzioni applicative in ambito gestionale - Supporta le verifiche relative al funzionamento delle applicazioni informatiche aziendali di area gestionale - Partecipa ai gruppi di lavoro aziendali inerenti l'analisi di processi ed applicazioni informatiche - Fornisce supporto alla definizione e realizzazione dei piani di formazione all'utilizzo degli applicativi in ambito gestionale - Coordina le attività di società terze destinato alla realizzazione di progetti e/o attività - Coordina la manutenzione correttiva e migliorativa del software applicativo -Coordinamento del personale interno ed esterno, partecipazione alle attività di test di applicazioni e di integrazioni delle stesse - Assistenza agli utenti per l'utilizzo delle applicazioni di area gestionale - Affiancamento dell'utenza in occasione di start-up di applicativi di area gestionale - Gestione, tracking e monitoraggio guasti, segnalazioni e richieste relativi a problematiche applicative - Gestione escalation e ticketing verso fornitori per assistenza di 2° livello - Gestione dei flussi regionali e ministeriali per l'area di competenza - Attività operativa batch e di backoffice relativa all'utilizzo di particolari funzioni di soluzioni in ambito gestionale

Assistenza altri enti ed utenti

- Sviluppo ed amministrazione siti INTERNET - Sviluppo di soluzioni applicative di area - Assistenza e gestione di 1° livello PdL - Assistenza informatica alle attività formative di aula - Gestione fornitori di soluzioni IT

Gruppo di Indirizzo (Steering committe)

Service Desk

Staff

Simone Lightwood, Gianni Berretta, Federica Accomazzo, Daniele Carbonara, Roberto Ceruti, Ivana Mengoli, Fabrizio Nuti, Michele Pesce, Silvia Pozzo, Andrea Reverberi, Roberto Scali, Luca Villa.

U.O.S.D. Epidemiologia, Biostatistica e Comitati



Responsabile

Dr. Riccardo Haupt

Localizzazione

Padiglione 10 – Piano 6

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Centro dati: preparazione modulistica, costruzione e aggiornamento banche dati computerizzate; data entry e controllo di qualità
- Registro Nazionale Neuroblastoma. Data management e analisi statistiche
- Supporto metodologico per la preparazione di protocolli di ricerca e per la gestione di studi clinici ed epidemiologici; calcolo della numerosità campionaria
- Applicazione di tecniche di analisi bi- e multivariata per l'identificazione di fattori di rischio per determinati outcomes clinici
- Applicazione di modelli matematici per analisi statistiche inerenti protocolli di ricerca genetica per lo studio di correlazioni genotipo-fenotipo
- Applicazioni di tecniche di analisi descrittiva multivariata (analisi componenti principali, analisi corrispondenze multiple e analisi fattoriale, ecc.) per l'identificazione e la validazione di criteri classificativi in reumatologia pediatrica
- Registro nazionale soggetti fuori terapia dopo tumore pediatrico (ROT) e sviluppo del "passaporto della guarigione". Follow-up clinico ed epidemiologico dei lungo-sopravvissuti da tumore pediatrico

Principali collaborazioni

- Clinica Pediatrica dell'Università di Milano-Bicocca: Registro Nazionale dei pazienti fuori terapia (ROT)
- CINECA: Creazione di un data-base relazionale per il follow-up di soggetti guariti da tumore pediatrico
- Punti Nascita e Centri di Otorinolaringoiatria Liguri: Progetto di Screening della Sordità Neonatale Regionale (Progetto STERN). Registro Regionale delle ipoacusie congenite neonatali
- "PRINTO" (Pediatric Rheumatology International Trials Organization): Analisi di dati derivanti da trials clinici, e analisi di dati longitudinali derivanti dal Registro di Farmacovigilanza di bambini trattati con Metotrexate o con farmaci biologici

- PanCare network europeo multidisciplinare per il miglioramento della sopravvivenza a lungo termine e la qualità di vita di tutti i cittadini europei che hanno avuto un tumore in età pediatrica o adolescenziale

Staff

Riccardo Haupt, Angela Pistorio, Maria Grazia Calevo.

Centro Accoglienza Bambino e Famiglia – C.A.B.E.F.



Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno

Padiglione 10 – 4° Piano

L'Istituto Giannina Gaslini offre, attraverso il C.A.B.E.F. un'accoglienza personalizzata, prendendosi carico degli aspetti sociali e sanitari, nonché delle eventuali esigenze di ospitalità del bambino e della famiglia in un programma multidimensionale, multidisciplinare, multiculturale e multiconfessionale.

Presso l'Ospedale di Giorno (pad. 20) sono aperti con orario 8,30-15,00 i seguenti Sportelli del Centro Accoglienza Bambino e Famiglia, che operano in modo sinergico e coordinato:

Segretariato Sociale

Lo sportello di front-office per la prima accoglienza e la valutazione dei bisogni sociali delle famiglie rileverà le problematiche di competenza e attiverà gli assistenti sociali (in back-office presso la Direzione Sanitaria-Pad.10), per la presa in carico e la definizione di un percorso di sostegno e accompagnamento specifico per ciascuna famiglia tramite anche il coinvolgimento di educatori e mediatori culturali.

Sportello di Orientamento Sanitario e Malattie Rare

Svolge attività di prima accoglienza (in front-office) per i bisogni sanitari dei pazienti e delle famiglie, anche affette da Malattie Rare, e le indirizza verso i percorsi assistenziali più adeguati.

Con riferimento alle Malattie Rare lo Sportello indirizza gli utenti al back – office (Sportello Regionale Malattie Rare presso la Direzione Sanitaria) per iniziare il necessario percorso terapeutico e/o assistenziale nell'ambito della rete regionale e nazionale.

Presa in carico e prima gestione delle problematiche prospettate.

Sportello Ospitalità

Offre, in front-office, informazioni di base agli utenti, operatori, professionisti, studenti e tirocinanti, per quanto riguarda l'alloggio, il trasporto e tutti gli altri servizi utili alle persone e alle famiglie provenienti da fuori Genova. In back-office, riceve e coordina tutte le richieste di ospitalità, e le indirizza presso i Centri di

Ospitalità convenzionati con l'Istituto. Lo Sportello coordina inoltre le attività di educazione e animazione delle associazioni di volontariato e delle scuole che prestano la loro attività all'interno dell'Istituto.

Supporto Spirituale

Il sostegno morale e spirituale dei Frati Cappuccini e dei Volontari del servizio di animazione è a disposizione delle persone e delle famiglie.

Per le famiglie di religioni non cattoliche, si attiveranno gli opportuni contatti con i rappresentanti della religione di appartenenza per uno specifico sostegno confessionale.

Servizio Sociale Professionale

Il Servizio Sociale è attivo per tutte le Unità Operative. Gli uffici degli assistenti sociali (attività in back-office) sono ubicati presso la Direzione Sanitaria Pad. 10 al 4° piano.

Prestazioni:

- Valutazione dei bisogni, delle risorse personali e familiari, delle risorse della rete interna ed esterna
- Definizione complessiva del progetto individualizzato di assistenza (PIA) in collegamento e integrazione con le prestazioni sanitarie (Rapporto con Dipartimenti e Unità Operative)
- Attivazione di interventi di sostegno e di supporto relazionale:
 - Interventi di assistenza economica per rispondere in particolare ai bisogni primari del bambino e della famiglia e ad altre spese inderogabili connesse al periodo di permanenza in ospedale.
 - Attivazione rete interna Cabef (es. supporto spirituale, educatori, mediatori culturali), coinvolgimento e collaborazione con gli altri Sportelli e il volontariato dedicato.
 - Attivazione rete esterna: Collegamento e collaborazione con i servizi territoriali (sociali, educativi e sanitari) e rapporti con l'autorità giudiziaria.

Staff

Michela Bazzari, Marco Martinoli, Angela Andrei, Maddalena Ferrando, Andrea Ferreccio, Paola Guglieri, Rosa Pallino, Anna Sonja Tramaglino, Alessandra Asquasciati, Daria Gemme, Simona Letizia, Maria Antonella Nasseti, Michela Ottonello, Raffaella Tedeschi, Federica Seghi.

Direzione Amministrativa:

Dipartimento Lavori, Forniture e Servizi

Coordinatore: Ingegnere Gaetanino Tufaro

U.O.C. Acquisti e Gestione Risorse



Direttore

Dott.ssa Rosella Picco

Localizzazione

Padiglione 17

Referente per la qualità

Dott.ssa Rossella Fossa

Principale Attività svolta

Acquisizione e gestione dei beni e servizi necessari allo svolgimento delle attività assistenziali e di ricerca dell'Istituto.

L'Unità Operativa è suddivisa in due aree: Provveditorato ed Economato.

Obiettivi

Soddisfare il fabbisogno dei richiedenti assicurando la miglior qualità, tenuto conto della popolazione pediatrica cui si rivolge l'attività dell'Istituto, nel rispetto dei principi dell'economicità e della trasparenza.

Provveditorato

L'attività è svolta da settori individuati per categoria merceologica:

- Farmaci, reagenti, diagnostici, materiali di medicazione, gas medicali, contratti di service per laboratori e reparti, apparecchiature per ricerca in conto capitale
- Apparecchiature tecnico-scientifiche e sanitarie, arredi e mobili, acquisto materiale monouso per pulizia, per convivenza e guardaroba, appalti di servizi (assicurazioni, broker, lavanderia, tesoreria, bar), Coordinamento protocollo informatico
- Presidi sanitari e chirurgici, materiale al consumo per Laboratori Analisi e Radiologia, materiale protesico, strumentario medico-chirurgico
- Acquisto generi alimentari, gare appalto per servizi diversi (necroscopici, traslochi e trasporti, disinfestazione e derattizzazione). Acquisto cancelleria, stampati, libri e pubblicazioni

- Materiale al consumo: software, hardware, libri, trasporti, attrezzature e relativa contabilità per ricerca corrente e finalizzata. Acquisto di mobili ed arredi e di materiale fotografico. Gestione servizi di trasporto (corrieri)

Economato

L'attività è svolta da quattro settori individuati in base alle gestioni effettuate:

- Coordinamento e controllo dei vari settori, autorizzazione delle spese economali, controllo dei servizi in proprio ed appaltati, gestione del personale interinale e del servizio di pulizia e sanificazione
- Gestione anagrafiche, codifica dei prodotti economali e informatizzazione delle richieste. Coordinamento e controllo dei Magazzini Dispensa e Generale
- Gestione inventario e modifiche inventariali, gestione fuori uso e commissione
- Gestione anagrafiche, codifica dei prodotti economali e informatizzazione delle richieste. Controllo del Magazzino Dispensa, inventario, protocollo informatico, raccolta dati per la Regione sui dispositivi medici
- Creazione cespiti, gestione inventario e modifiche inventariali, donazioni, gestione fuori uso e commissione, protocollo informatico
- Controllo dei servizi appaltati (lavanolo, distributori automatici, pulizia delle aree comuni)
- Segreteria ed archivio, gestione del personale e rilevazione presenze U.O.C. Acquisti e Gestione Risorse, gestione Fondo Economale e relativi acquisti, Foresteria (secondo le direttive del Dirigente) controllo trasporti interni in proprio ed in appalto, tenuta schede HACCP, indicazioni relative all'accesso al servizio mensa

Staff

Rosella Picco, Patrizia Corrias, Rossella Fossa, Bartolomeo Olcese, Ornella Olivero, Sandro Silani, Matilde Vaccatello, Federica Giberti, Patrizia Boero, Luca Brizzi, Elisabetta Mei, Domenico Pecora, Daniela Accerbis, Laura Crescini, Marco Cappelli, Gabriella Olcese, Maria Baglieri, Marina Bianchi, Claudia Bruzzese, Livianna Romei, Marco Campora, Alessandra Della Rovere, Danilo Stefani.

U.O.C. Servizi Tecnici e Logistici



Direttore

Ing. Gaetanino Tufaro

Localizzazione

Padiglione 7

Referente per la qualità

Ing. Alessandro Gallo

Competenze

Area Manutenzione e Logistica

- **Settore Manutenzione impianti tecnologici**
 - conduzione e manutenzione centrali termiche
 - conduzione e manutenzione cabine elettriche di trasformazione 15.000/380 Volts
 - manutenzione e verifiche gruppi elettrogeni per alimentazione elettrica di riserva
 - manutenzione e verifiche gruppi statici di continuità per alimentazione elettrica di sicurezza
 - manutenzione e verifiche impianti di produzione e distribuzione gas medicali, aspirazione e gas anestetici
 - conduzione e manutenzione centrali di condizionamento, di regolazione e di produzione fluidi freddi
 - manutenzione dell'impianto per la produzione dell'acqua calda sanitaria (bollitori)
 - manutenzione impianti distribuzione acqua surriscaldata, calda sanitaria e ad uso riscaldamento
 - manutenzione impianti distribuzione energia elettrica
 - manutenzione impianti distribuzione aria condizionata
 - manutenzione impianti distribuzione gas medicali, aspirazione e gas anestetici
 - manutenzione impianti idraulici
 - manutenzione apparecchi frigoriferi a bassa pressione (frigoriferi, congelatori, camere fredde, fabbricatori di ghiaccio)
 - gestione e coordinamento ditte di manutenzione
 - controllo emissioni in atmosfera
 - verifiche chimico-fisiche
 - bonifica amianto (escluso il monitoraggio di competenza Servizio Prevenzione e Protezione)
 - conduzione impianti grigliatori e smaltimento reflui
 - conduzione impianti prevenzione legionella
 - pulizia impianti di condizionamento
- **Settore Manutenzione strutture edili**
 - manutenzione ordinaria strutture edili, serramenti, ambiente esterno
 - segnaletica interna ed esterna
 - gestione e coordinamento ditte di manutenzione
- **Servizi logistici:**
 - gestione magazzino articoli tecnici e loro distribuzione

- servizi logistici e trasporti;

Area Tecnologie sanitarie e Comunicazioni

- **Settore Ingegneria Clinica**
 - gestione e coordinamento servizio ingegneria clinica
- **Settore TLC**
 - gestione e manutenzione impianti di telefonia fissa e mobile
 - manutenzione rete informatica
- **Servizi vari**
 - gestione servizio manutenzione aree a verde
 - gestione e coordinamento autisti
 - gestione automezzi di servizio
 - gestione impianti di prevenzione incendi
 - gestione impianti di sicurezza
 - gestione impianti e strutture elisuperficie
 - gestione e coordinamento squadra emergenza antincendio
 - gestione ascensori e montalettighe

Servizio appalti, contratti e attività amministrative

- procedure di appalto (procedure aperte, ristrette e negoziate) per affidamento lavori, forniture di beni e servizi)
- forniture di beni e servizi mediante convenzioni CONSIP e Me.P.A.
- stipulazione contratti di appalto
- autorizzazioni subappalti
- stipulazione e rinnovi contratti manutenzione apparecchiature biomediche e di sicurezza
- comunicazioni Osservatorio Lavori Pubblici ex art. 7 D.Lgs 12 aprile 2006, n.163. accertamenti antimafia
- contenziosi
- liquidazione fatture
- monitoraggio interventi edilizia ospedaliera ex art. 20 legge 67/88
- incarichi professionali progettazione, direzioni lavori, collaudo, ed incentivi ex art.90-91-92 D.Lgs 12 aprile 2006, n.163.
- istanze autorizzazioni edilizie
- autorizzazioni attività sottoposte al controllo di prevenzione incendi
- comunicazioni enti preposti strutture in c.a.
- gestione personale unità operativa
- procedure di acquisto e ordinativo articoli tecnici
- liquidazione fatture forniture articoli tecnici

Ufficio Progettazione e gestione nuove opere

- studi di fattibilità
- progettazioni preliminari, definitive ed esecutive
- elaborazione progetti in ambiente autocad
- gestione appalti nuove opere di edilizia ospedaliera
- adempimenti catastali relativi al patrimonio immobiliare (disponibile e indisponibile)
- rapporti con gli enti preposti al rilascio di autorizzazioni edilizie (Comune, Soprintendenza ai Beni Ambientali e Architettonici, Provincia, ecc.)

Staff

Gaetanino Tufaro, Claudio Dellepiane, Alessandro Di Vito, Stefania Ortu, Silvana Crovetto, Cleta Gosti, Riccardo Volpi, Fabio Roberto, Alessandro Gallo, Cristina Marongiu, Matteo Ragazzoni, Ottavio Bracco, Alessio Marchelli.

Dipartimento Risorse Umane e Finanziarie

U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza

**Direttore**

Dott.ssa Stefania Moncini

Localizzazione

Padiglione 7

Referente per la qualità

Sig. Vittorio Pedemonte

Attività

L'U.O.C. Bilancio Contabilità e Finanza, struttura di staff della Direzione Amministrativa, è articolata nei seguenti settori:

- Servizio Bilancio (Staff)
- Servizio Contabilità e Auditing
- Servizio Entrate
- Servizio Spese
- Servizio Budgeting

Staff

Stefania Moncini, Paola Burlando, Claudia Cerchi, Laura Cirinei, Annunziata Di Fronzo, Romina Durante, Ferruccio Gennari, Enrica Gris, Vittorio Pedemonte, Sandro Pliocenico, Patrizia Rosella, Roberto Tassarì.

U.O.C. Gestione e valorizzazione del Personale



Direttore

Dott. Alberto Bolognesi

Localizzazione

Padiglione 13

Referente per la qualità

Dott.ssa Michela Massone

Principale Attività svolta

L'Unità Operativa Complessa svolge la propria attività attraverso una organizzazione che prevede cinque settori.

Ogni settore, attraverso una figura direttiva – Coordinatore di Settore, svolge compiti tecnici specifici.

Ambiti di competenza Settore Giuridico/Aggiornamento:

- Pratiche del personale relative all'aggiornamento (compresi rapporti con la Scuola)
- Rimborsi Missioni/Aggiornamenti
- Tenuta dati/documentazione dotazione organica
- Dati relativi a statistiche varie collegate a dotazione organica, organizzazioni sindacali (permessi sindacali, iscritti, provvedimenti relativi)
- Anagrafe delle prestazioni
- Dati relativi alle assunzioni obbligatorie
- Conto annuale (per la parte di competenza)
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza Settore Contratti di collaborazione:

- Pratiche per procedure comparative (da emissione bando a tutti i provvedimenti conseguenti)
- Esecuzione pratiche per affidamento borse di studio di competenza
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Assunzioni–Rapporti di lavoro:

- Assunzioni
- Trasferimenti
- Part-time
- Dimissioni
- Fascicolo personale
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza Sezione Concorsi :

- Emissione bandi
- Ritiro domande

- Istruzione pratiche concorsuali
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza settore Economico:

- Trattamento economico
- Applicazioni contrattuali
- Variazioni retribuzione mensile
- A.N.F.
- Detrazioni d'imposta
- Mod. C.U.D./Mod. 730/Mod. 770
- Prestiti (I.N.P.D.A.P./finanziarie private)
- Conto annuale (per quanto di competenza)
- Conguaglio fiscale fine anno
- Certificazioni con trattamento economico
- Conguagli annuali liquidazioni varie
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza settore Previdenza:

- Esecuzione pratiche previdenziali
- Pensioni
- T.F.R./T.F.S.
- Riliquidazione pratiche previdenziali
- Certificazioni/documenti relativi ai periodi contributivi
- Contributi
- Modulistica I.N.P.S. per indennità disoccupazione
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza settore Rilevazione Presenze:

- Quantificazione elementi accessori stipendiali
- Certificazioni relative I.N.A.I.L.
- Assegnazione badge
- Giustificazioni assenze
- Variazioni di reparto
- Attribuzione limiti assenze
- Implementazione/Variazione turni all'interno del programma
- Gestione reperibilità
- Verifica progetti-obiettivo
- Comunicazioni ai reparti circa le rilevazioni mensili
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza settore Matricolare:

- Denuncia infortuni/Gestione certificati di malattia
- Congedi e permessi vari
- Aspettative
- Diritto allo studio (150 ore)
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Staff

Alberto Bolognesi, Rita Scribano, Domenica Bruno, Patrizia Pozzolo, Giulio Tonna, Carla Corana, Laura Musso, Michela Massone, Roberta Cappelli, Lorella Scarpa, Marco Accerbis, Carmelina Meli, Maria Casilli, Rosati Rosalba, Eleonora Macchiò, Antonella Ircolò, Elena Di Benedetto, Liviana Nicora, Carla Parodi, Lorena Barbè, Carolina Vinci, Carla Paci, Marina Aironi, Laura Berlingheri, Davide Bisinella.

Direzione Scientifica



Direttore

Prof. Lorenzo Moretta

Localizzazione

Padiglione 10 – 5° Piano

Referente per la qualità

Dr.ssa Rosa Bellomo

Curriculum Vitae et Studiorum del Professor Lorenzo Moretta

Prof. Lorenzo Moretta

Nato a Genova il 26/09/1948

Coniugato, due figli

| | | |
|--------------------------------|-----------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Istruzione | 1966 | Maturità classica, Genova |
| | 1972 | Laurea in Medicina e Chirurgia cum laude, Università di Genova |
| Specializzazioni: | | Microbiologia Medica (1974); Immunologia Clinica ed Allergologia (1982) |
| Incarichi professionali | 1972-80 | Assistente presso l'Istituto di Microbiologia, Università di Genova |
| | 1976-77 | "Visiting Scientist" presso il Dept. of Pediatrics and Microbiology, Cancer Center, University of Alabama, Birmingham, USA |
| | 1980-84 | Direttore dei laboratori di "Clinical Immunology" del Ludwig Institute for Cancer Research di Losanna, Svizzera |
| | 1984-90 | Professore associato di Immunopatologia, Università di Genova e Direttore dei laboratori di Immunopatologia dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova |
| | 1990-1991 | Professore Straordinario di Patologia Generale, Università di L'Aquila |
| | 1991-1994 | Professore Straordinario di Immunologia, Università di Torino, Sede di Novara |
| | 1994-oggi | Professore Ordinario, Cattedra di Patologia Generale, Università di |

| | | |
|--------------|--------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | | Genova. |
| | 1994-2000 | Direttore dei laboratori di Immunopatologia dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro presso il Centro di Biotecnologie Avanzate, Genova |
| | 1996-1997 | Presidente, Società Italiana di Immunologia e Immunopatologia |
| | 1998-2000 | Vice Direttore Scientifico dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova |
| | Dal 1-11-2000-oggi | Direttore Scientifico dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova |
| | 2009-2012 | President Elect, European Federation of Immunological Societies (EFIS) |
| | 2012- | President, European Federation of Immunological Societies (EFIS) |
| Premi | 1989 | Lyon's Prize per il miglior contributo italiano all'Immunologia/Oncologia (insieme a R. Foà) |
| | 1998 | Cancer Research Institute W.B. Coley Award for Distinguished Research in Basic and Tumor Immunology (insieme a K. Kärre e a R. Steinman) (New York) |
| | 1998 | Biotec Award per l'eccellente contributo alla ricerca italiana nell'ambito delle biotecnologie (insieme a A. Mantovani e E. Pinna) (Siena) |
| | 1999 | The IInd PISO International Prize for Research (insieme a A.S. Fauci) (Cagliari) |
| | 2000 | Premio Invernizzi per la Medicina (Milano) |
| | 2000 | Premio San Salvatore 2000 per l'eccellenza nella ricerca biomedica in immunologia ed in oncologia (Lugano) |
| | 2001 | Yvette Mayent Prize, Institut Curie (insieme a K. Karre e A. Moretta) per gli studi sulle cellule NK del sistema immunitario (Paris) |
| | 2001 | Novartis Award for Basic Immunology (insieme a K. Kärre e W. Yokoyama) (Stockholm) |
| | 2001 | Premio Regionale Ligure per il contributo fondamentale alla ricerca scientifica (Genova) |
| | 2002 | Premio Galeno per l'eccellenza nella carriera universitaria (Milano) |
| | 2003 | Medaglia "Cristoforo Colombo" per Meriti Scientifici (Genova) |
| | 2004 | Riconoscimento quale "Eminente Studioso italiano" Università di Genova (highly cited scientist, ISI) (Genova) |
| | 2006 | Premio "Guido Venosta" (FIRC/AIRC) per l'eccellenza nella ricerca sul cancro (Roma) |
| | 2011 | Premio "Delfini d'Argento" (Cascina) |

| | | |
|--------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|
| Principali memberships su invito / cooptazioni: | 2000 | Accademia Europaea |
| | 2003 | European Molecular Biology Organization (EMBO) |
| | 2003 | Gruppo 2003 (highly cited scientists) |
| | 2009 | Accademia dei Lincei |
| Onorificenze | 2006 | Commendatore della Repubblica per alti meriti scientifici (Roma) |
| Publicazioni Internaz. in extenso | oltre 570 | |
| “Impact factor” Totale | Oltre 3300 | |
| N° totale di citazioni bibliografiche | Oltre 37.000 (è nell’elenco degli “Highly Cited Scientists” secondo ISI) | |
| H-index | 110 (Via Academy, Top Italian Scientists) 108 (ISI) | |

Il Prof. Lorenzo Moretta, Professore Ordinario di Patologia Generale e di Fisiopatologia presso l’Università di Genova. E’ attualmente Direttore Scientifico dell’IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova.

Il Prof. Moretta ha compiuto studi che vengono ritenuti fondamentali in Immunologia e nella terapia di tumori e leucemie. Sua é stata la prima definizione delle sottopopolazioni di linfociti T nell’uomo. Questi studi hanno fornito la base per la comprensione di malattie che coinvolgono il sistema immunitario quali immunodeficienze e malattie autoimmuni. La pubblicazione relativa é stata identificata come **"Citation Classic"** dai Current Contents Life Science (vol.28, n.50, 16 dicembre 1985) essendo stata citata oltre 1500 volte. Il Prof. Moretta é Autore di oltre **570** pubblicazioni in extenso su riviste e libri internazionali di notevole prestigio ed é stato in assoluto **il ricercatore italiano più citato** nella letteratura scientifica **in un periodo di 10 anni** (1977-87, come riportato dalla rivista "THE SCIENTIST", Current Contents, February 19, 1990).

Ad oggi, il numero di citazioni bibliografiche totali riferite alle sue pubblicazioni è di oltre **37000**. Il Prof. Moretta risulta tra gli “Highly Cited Scientists” dell’Institute of Scientific Information (ISI), lista di cui fa parte un numero limitato di ricercatori italiani. Il suo **h-index** è **110**. Inoltre, in una recente analisi di Via Academy, il Prof. Moretta è stato individuato tra i 188 autori (su un totale di oltre 3 milioni di autori in tutte le discipline) con un H-index ≥ 100 . Solo 6 italiani operanti in Italia appartengono a questa categoria. Questi dati rappresentano un importante indicatore di come le ricerche compiute dal Prof. Moretta e dai suoi collaboratori abbiano un notevole impatto sulla ricerca biomedica internazionale.

Il Prof. Moretta é membro o è stato membro dell’Editorial Board delle seguenti riviste internazionali: Trends in Immunology (Immunology Today), European Journal of Immunology, International Immunology, Immunology Letters, Human Immunology, European Journal of Inflammation.

E’ stato cooptato quale membro di Accademie esclusive quali: l’**“Accademia Europaea”** (dal 2000), l’**Accademia dei Lincei** (dal 2009) e l’**European Molecular Biology Organization (EMBO)** dal 2003.

Il Prof. Moretta é abitualmente invitato ai principali Meeting Internazionali (e nazionali) di Immunologia in qualità di speaker e/o chairman di Simposi e sessioni plenarie. E’ inoltre invitato annualmente a proporre “nominations” per il premio Nobel per la Medicina e la Fisiologia e per altri premi internazionali di grande prestigio.

Il gruppo di ricerca diretto dal Prof. Moretta svolge ricerche di base e applicate all’immunologia dei tumori e ai trapianti di midollo osseo per la terapia di gravi forme di leucemie acute. Le ricerche sono principalmente focalizzate sui linfociti T e sui linfociti NK dell’uomo.

Un contributo fondamentale del laboratorio diretto dal Prof. Moretta in stretta collaborazione con il Laboratorio diretto dal Prof. Alessandro Moretta, Professore Ordinario di Istologia presso l'Università di Genova, è rappresentato dalla definizione dei meccanismi alla base della funzione NK (uccisione di cellule tumorali) con la scoperta di una serie di nuovi recettori inibitori specifici per molecole HLA di classe I (denominati KIR) e dei recettori responsabili dell'attivazione delle cellule NK e dell'induzione dei processi di uccisione delle cellule tumorali. I geni che codificano per questi recettori sono stati clonati nel laboratorio del Prof. Moretta. Nel complesso oltre 15 nuove molecole recettoriali sono state identificate e clonate dal gruppo del Prof. Moretta. Le conoscenze acquisite sulle cellule NK e sui loro recettori sono alla base di importanti risultati nella terapia delle leucemie acute ad alto rischio basati sull'identificazione di "mismatches" tra recettori KIR delle cellule NK del donatore e alleli HLA di classe I del paziente (tipicamente, nel trapianto aploidentico da genitore). Questi studi sono stati realizzati con notevole successo in pazienti pediatrici con leucemie acute ad alto rischio dal Prof. Lorenzo Moretta in collaborazione con i Proff. Alessandro Moretta e Franco Locatelli.

In genere, le scoperte compiute dal Prof. Moretta e dai suoi collaboratori hanno avuto un notevole impatto sulla ricerca biomedica anche per le applicazioni all'immunoterapia dei tumori solidi e delle leucemie e alle immunodeficienze e hanno valso al Prof. Moretta premi e riconoscimenti internazionali di notevole prestigio (vedi elenco nella tabella).

Staff

Segretaria Direttore Scientifico

Cinzia Miriello (Università)

Segreteria ed editoria del Direttore

Stefano Canu

Cura le attività amministrative inerenti le Ricerche in cui è direttamente coinvolto il Direttore Scientifico e le attività di Editor e/o di Referee per varie Riviste Internazionali svolte dallo stesso.

Segreteria Direzione Scientifica

Roberta Fossati

Attività di segreteria, ordini di cancelleria e di manutenzione strutturale, logistica posta interna.

Segreteria Scientifica

Laura Diamanti

Provvede alla raccolta delle pubblicazioni, all'aggiornamento del data base degli Autori e alla rendicontazione della produttività scientifica (monitoraggio IF).

Segreteria Seminari Scientifici

Orietta Poggi

Gestione amministrativa e logistica dei Seminari scientifici e di attività culturali.

Segreteria Amministrativa

Maria Gabriella Marinari

Giuseppina Fabbri

Giorgio Sangalli

Anna Cesarini

Vincenza Nalbone

Eva Canepa

Manuela Aloe

Gestione amministrativa e rendicontazioni dei finanziamenti da parte del Ministero della Salute (ricerca corrente e finalizzata) e di vari Enti pubblici e privati.

Sezione Grafica

Anna Cesarini

Realizza elaborazioni di fotografie e stampati da inserire nelle presentazioni di relazioni scientifiche per relatori a congressi internazionali e nazionali.

Predisporre ed elabora immagini e tabelle per pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e nazionali. Composizione e revisione tipografica del Report Annuale.

Elaborazione grafico-contabile delle rendicontazione intermedie e finali dei progetti di ricerche correnti e finalizzate, ministeriali e regionali e di Enti vari per l'erogazione dei relativi fondi. Gestisce i vari indirizzari per l'inoltro della corrispondenza della Direzione Scientifica.

Biblioteca

Angela Carbonaro

Orietta Poggi

Fornisce servizio Bibliosan, di "document delivery" per il personale interno ed il personale esterno. Si occupa inoltre della formazione e informazione degli utenti per il migliore utilizzo delle risorse disponibili.

Traduzioni e Consulenza Linguistica

Anna Capurro

Si occupa della traduzione, redazione e revisione linguistica in lingua straniera (inglese e francese) di articoli scientifici, progetti di ricerca, consuntivo annuale della attività di ricerca, contratti e convenzioni, accordi di collaborazione, linee guida e protocolli clinici, varia documentazione clinico/sanitaria. Traduzione di documentazione relativa all'accreditamento dell'Istituto da parte di organismo internazionale (JCI).

Relazioni Scientifiche e Brevetti

Rosa Bellomo

Vincenza Nalbone

Mantiene i rapporti tra la Direzione Scientifica e il Ministero della Salute, la Regione Liguria ed altri Enti o Istituzioni pubbliche e private Nazionali che finanziano la ricerca. Assiste il Direttore Scientifico e i Ricercatori dell'Istituto alla progettazione, gestione e rendicontazione scientifica della Ricerca Finalizzata e Ricerca Corrente.

Coordina la redazione della Relazione Scientifica annuale ministeriale.

Referente Sistema di Gestione per la Qualità della Direzione Scientifica.

Progetti e attività di ricerca internazionali

Thomas Wiley

Fornisce un servizio di supporto per i ricercatori dell'Istituto per il reperimento di informazioni e documentazioni relative ai programmi di ricerca promossi da enti ed agenzie internazionali (quali la Commissione Europea, l'European Science Foundation, la NATO Science Program), nonché per la preparazione, gestione e rendicontazione dei progetti svolti. Inoltre fornisce consulenza per opportunità per la Ricerca offerte da enti nazionali o internazionali in merito a borse di studio, soggiorni all'estero o a ricercatori stranieri che trascorrono un periodo di formazione/collaborazione presso il Gaslini.

Ufficio Sperimentazioni Cliniche Applicate alla Pediatria (USCP)

Ornella Della Casa Alberighi

Gli obiettivi dell'USCP sono:

Fornire un servizio altamente qualificato volto a supportare la preparazione e gestione di proposte di ricerca clinica e di piani di sviluppo clinico di farmaci e di farmacovigilanza applicati alla Pediatria.

Progettare e condurre studi clinici collaborativi in Pediatria (da studi di Fase 1 a studi di Fase 4 - farmacovigilanza), con reti specialistiche di Istituti Pediatrici di eccellenza, con istituzioni nazionali (Istituto Superiore di Sanità) ed internazionali (Comunità Europea, Orphanet), con enti regolatori (EMA ed FDA, AIFA) ed aziende farmaceutiche nazionali ed internazionali.

Svolgere specifiche attività di formazione continua del personale sanitario che effettua la sperimentazione clinica in Pediatria.

Direzione Sanitaria:



Direttore

Dr. Silvio Del Buono

Localizzazione

Padiglione 10 – 4° Piano

Referente per la qualità

Dr.ssa Antonella Ciucci



Attività

La Direzione Sanitaria svolge attività di guida strategica per i servizi sanitari, a fini tecnico-organizzativi ed igienico sanitari. L'attività di indirizzo e coordinamento, di supporto e verifica nei confronti dei responsabili dei servizi sanitari pone quale obiettivo quello di integrazione dei differenti settori al fine di produrre la migliore risposta possibile alla richiesta sanitaria.

Nell'ambito del Governo Clinico promuove, in collaborazione con le diverse aree, nuove modalità organizzative tese al raggiungimento degli obiettivi stabiliti in campo clinico-assistenziale e favorisce il miglioramento continuo della qualità dei servizi e la salvaguardia degli standard di assistenza quale contesto facilitante "l'eccellenza" delle prestazioni.

Il Direttore Sanitario effettua valutazioni di adeguatezza delle risorse rispetto ai piani di attività previsti dalla pianificazione aziendale, collaborando in questo modo alla definizione del budget.

Definisce, in sinergia con le altre competenze aziendali la programmazione ed il raggiungimento dei progetti relativi agli aspetti della sicurezza e della prevenzione in ambito sanitario.

Opera perché venga assicurata, in collaborazione con la Direzione Amministrativa, la predisposizione del piano degli interventi edilizi e delle attrezzature.

Il Direttore Sanitario esprime pareri sulle progettazioni edilizie dell'Azienda in merito agli aspetti igienico-sanitari.

Favorisce l'elaborazione di idonei programmi di formazione e aggiornamento continuo per il personale sanitario.

Supporta il Direttore Generale nelle problematiche, a valenza sanitaria, che vedano coinvolte Istituzioni, parti sociali, associazioni di volontariato ed Enti Locali.

Il Direttore Sanitario è inoltre:

- Membro del Consiglio di Amministrazione
- Membro del Comitato Tecnico Scientifico
- Membro del Comitato di Budget
- Membro Comitato Etico
- Membro Comitato di garanzia Ospedale Sicuro
- Presidente Comitato Buon Uso del Sangue
- Presidente Comitato Buon Uso del Farmaco
- Coordinatore del Comitato per il Controllo Infezioni Ospedaliere
- Coordinatore Commissione HACCP
- Membro della Commissione Regionale per l'Emergenza Sanitaria
- Referente per i lavori del Comitato Provinciale per l'Emergenza
-

Il Direttore Sanitario si avvale inoltre dell'attività di :

- Servizio Socio Sanitario
- Ufficio cartelle cliniche
- Centrale di Sterilizzazione
- Controllo Infezioni Ospedaliere
- Settore ambiente
- Ufficio Medico Competente
- Servizio di Dietologia
- Dipartimento dei Servizi Assistenziali (Area Infermieristica)
- Dipartimenti Assistenziali
- Unità Operativa Farmacia

Staff

Silvio Del Buono, Maria Beatrice Chiozza, Antonella Ciucci, Laura Massone, Gianni Macrina, Antonio Grieco.

- *Segreteria*

Claudia Costa, Alessandra Traverso, Gian Paolo Falqui, Clara Filippelli , Stefano Panichi

- *Cartelle Cliniche*

Diega Canizzaro, Mariangela Di Gennaro, Claudia Colucci

- *Sportello Malattie Rare*

Michela Bazzari, Milena Ferrando, Andrea Ferreccio

U.O.C. Farmacia



Direttore

Dr.ssa Rossella Rossi

Localizzazione

Padiglione 15

Referente per la qualità

Dr.ssa Paola Barabino

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Formulazione, allestimento e approvvigionamento di farmaci, galenici, magistrali e officinali, di soluzioni disinfettanti, di reattivi per laboratorio, di preparazioni pediatriche orfane non reperibili in commercio, preparazione di monodosi per uso pediatrico e neonatale
- Centralizzazione dell'allestimento di chemioterapici antitumorali, farmaci antivirali mutageni, anticorpi monoclonali
- Attività di Farmacosorveglianza, coordinamento delle segnalazioni avverse da farmaci e dispositivi medici per l'Osservatorio del Ministero della Salute
- Partecipazione al Comitato Etico dell'Istituto
- Gestione dell'Osservatorio della sperimentazione Clinica
- Partecipazione attiva ai progetti del Comitato Infezioni Ospedaliero
- Gestione delle prescrizioni offlabel
- Gestione dei farmaci in Sperimentazione clinica e allestimento delle terapie
- in doppio cieco
- Documentazione e informazione sul farmaco rivolto al personale sanitario ed a utenza esterna
- Monitoraggio qualitativo dei tetti di radioattività per l'attività di assistenza e di ricerca dei laboratori
- Mantenimento della Certificazione ISO 9001 per tutte le attività della Farmacia e secondo Joint Commission per quanto riguarda la gestione del farmaco
- Distribuzione Diretta di farmaci ad alta criticità assistenziale e ad alto costo

Principali collaborazioni

- Università degli Studi di Genova ed Università degli Studi di Torino, Milano e Pisa per l'attività di tirocinio pratico professionale per laureati in Chimica e Tecnologie
- Farmaceutiche, laureandi in Farmacia e specializzandi in Farmacia Ospedaliera.
- AIFA/Ministero della Salute per l'Osservatorio Nazionale sulle Sperimentazioni Cliniche.

- AIFA/Ministero della Salute per la Rete Nazionale di Farmacovigilanza.
- Istituto Superiore di Sanità per il monitoraggio delle reazioni avverse da farmaci che hanno comportato un ricovero ospedaliero
- Regione Liguria per la gestione dei flussi della farmaceutica
- Scuola Professionale “Lorenza Gaslini” per corsi di formazione rivolti a personale sanitario medico e non medico”

Staff

Rossella Rossi, Paola Barabino, Tullia Emanuelli, Chiara Francesca Intra, Ines Lorenzi, Eleonora Panetta, Federica Morotti.

U.O.S. Servizi Amministrativi Sanitari



Responsabile

Dott. Luigi Bertulla

Localizzazione

Padiglione 8 – Piano Terra

Padiglione 20 – Piano Terra

Referente per la qualità

Dott. Luigi Bertulla

Attività

- Accettazione ricoveri e prestazioni ambulatoriali
- Gestione amministrativa anagrafiche utenti e CUP
- Gestione amministrativa pratiche cittadini stranieri
- Funzioni di supporto ai reparti per la gestione "amministrativa" dei pazienti
- Riscossioni pagamenti per attività alberghiera nei reparti e documentazione sanitaria richiesta dai pazienti
- Gestione flussi informativi sanitari richiesti da Regione, Ministeri ed altri Enti
- Gestione amministrativa liste di attesa
- Supporto alle Unità Operative ed al sistema informativo per la manutenzione ed aggiornamento degli archivi informatici utilizzati per le procedure di propria competenza
- Fatturazione prestazioni sanitarie a terzi (Enti, Ospedali, Privati)
- Gestione amministrativa dell'attività libero professionale in regime di ricovero ed ambulatoriale negli spazi aziendali ed esterni e dell'attività aziendale a pagamento.
- Predisposizione contratti e deliberazioni per lo svolgimento di attività sanitaria a favore o richiesta ad Enti e soggetti terzi, finalizzata all'acquisto/vendita di prestazioni sanitarie
- Prenotazioni ambulatoriali ed informazioni di carattere sanitario (Contact Center)

Obiettivi

- Favorire il percorso "amministrativo" del paziente per le prestazioni sanitarie erogate
- Fornire supporto operativo alle Unità Operative/Servizi per gli aspetti di specifica competenza
- Consentire l'adempimento del debito informativo richiesto dal SSR e da altri Enti
- Consentire all'Istituto l'acquisizione dei ricavi derivati dalle attività istituzionali, a pagamento ed in regime di libera professione

Staff

Luigi Bertulla, Antonietta Comite, Mirella Berlengiero, Elisabetta Velo, Paola Pavan, Angela Callà, Mauro Burlando, Letizia Frisone, Emiliana Scarpa, Giovanna Tamborra, Tania Caputo, Silvana Aslangul, Valentina Di Donato, Federica Servidei, Emanuela Giudici, Maragliano Giovanna, Morana Simona, Barbara Carruzzo.

Contact Center

Graziana Demarchi, Debora Cantini, Antonella Palazzo, Elisabetta De Nisi, Loana Pasquali, Roberta Mameli, Maria Luisa Bozzo.

Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie

Coordinatore: dottoressa Maria Lucia Sperlinga



Direttore

Dr.ssa Maria Lucia Sperlinga

Localizzazione

Padiglione 10

Referente per la qualità

Dr.ssa Maria Lucia Sperlinga

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il Dipartimento è orientato fondamentalmente allo sviluppo organizzativo e professionale. Opera in sinergia con le altre Direzioni dell'Istituto per il raggiungimento della "Mission Aziendale". Collabora con i diversi sistemi organizzativi e professionali interni all'Azienda in ottica multidisciplinare.

Obiettivi

Il Dipartimento propone linee operative e criteri per assicurare un impiego razionale della risorsa umana e partecipa:

- alla definizione degli obiettivi Aziendali/Dipartimentali ed alla loro realizzazione
- alla sperimentazione di modelli organizzativi per intensità di cura rispondenti alla domanda di assistenza espressa dall'utenza, coerenti con gli obiettivi dell'Istituto ed orientati alla personalizzazione delle cure ed all'integrazione multidisciplinare
- alla definizione delle dotazioni organiche Aziendali, per i profili professionali rappresentati e provvede alle assegnazioni di personale
- al reclutamento/selezione del personale infermieristico e di supporto
- alla realizzazione di progetti di ricerca multidisciplinari
- alla definizione di iniziative Aziendali inerenti l'accreditamento e la qualità e collabora alla realizzazione delle stesse
- alla definizione del "Sistema Aziendale per la valutazione del personale", in particolare per il personale dei profili afferenti
- alla realizzazione di interventi finalizzati alla prevenzione delle infezioni ospedaliere

- ai lavori del Comitato Etico

Inoltre:

- promuove, progetta e realizza, attraverso meccanismi operativi e criteri definiti, l'organizzazione la gestione decentrata delle risorse umane assegnata alle Aree di Aggregazione Dipartimentale, comprensiva della mobilità d'urgenza
- formula e realizza proposte di aggiornamento e formazione del personale

Attualmente è in fase di definizione l'organigramma ed il funzionigramma relativo all'organizzazione dell'Area Tecnica e delle Professioni Sanitarie.

Staff Infermieristico

M. Lucia Sperlinga, Marina Picconi, Anna Maria Urbano, Anna Valdata, Maria Teresa Lolla, Ceruso Marina, Milvia Subbrero.

Dipartimento delle Chirurgie

Area Dipartimentale Cardiovascolare

Coordinatore: dottor Lucio Zannini

U.O.C. Cardiochirurgia



Direttore

Dr. Lucio Zannini

Localizzazione

Padiglione 17 – Piano Terra- Blocco Operatorio

Padiglione DEA – 3° Piano: Reparto Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Ambulatorio e Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Lauralba Di Sabato (Sala Operatoria)

Gabriella Magioncalda (Degenza)

Patrizia De Berardinis (Ambulatori PAD.20)

Daniela Trucco (Day Hospital Pad. 20)

Referente per la qualità

Dr. Giuseppe Cervo

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'U.O.C. di Cardiochirurgia, si occupa della diagnosi e del trattamento dei bambini con cardiopatie congenite o acquisite in età pediatrica. In collaborazione con l'U.O.S.D. Team delle vie aeree si occupa della diagnosi e cura delle patologie vascolari coinvolgenti la trachea (anelli vascolari), nonché del trattamento diretto delle patologie tracheali. In collaborazione con l'UOC di Pediatria II – Reumatologia tratta patologie rare dell'albero arterioso (arterite di Takayasu).

Svolge ricerca clinica su vari aspetti della circolazione extracorporea, dell'assistenza meccanica respiratoria e al circolo e della protezione miocardica.

In collaborazione con ASL3 Liguria e ICLAS Rapallo, ha sviluppato la rete GUCH che permette la diagnosi, la cura e la riabilitazione dei pazienti cardiopatici congeniti in età adulta.

Attività chirurgica

Gli interventi chirurgici eseguiti dai medici della U.O.C. riguardano il cuore, i vasi sanguigni e la trachea.

- Correzione delle cardiopatie congenite complesse nei neonati, in particolare trasposizione dei grossi vasi, ipoplasia del cuore sinistro, truncus arteriosus, anomalie totali dei ritorni venosi polmonari etc

- Correzione elettiva precoce (generalmente entro il 1° anno di vita) delle cardiopatie congenite, per limitare i danni successivi e per evitare la ripetizione degli interventi e dello stress familiare
- Trattamento degli anelli vascolari e delle complicazioni tracheali
- Trattamento delle stenosi tracheali congenite o acquisite
- Trattamento integrato della malattia di Takayasu
- Trattamento ibrido delle cardiopatie congenite complesse
- Presso il Centro ICLAS avviene il trattamento chirurgico delle cardiopatie congenite in età adulta

Attività di Ricerca

Efficacia del fenoldopam mesilate nel controllo dell' ischemia splancnica durante circolazione extracorporea nei pazienti pediatrici

Obiettivo: valutare se il trattamento con Fenoldopam mesilate (al dosaggio di 0.2 /Kg/min), sia in grado di migliorare la perfusione del distretto splancnico e limitare l'insorgere di acidosi lattica durante CPB nei pazienti pediatrici. Il trattamento verrà giudicato efficace se la percentuale di pazienti con iperlattatemia a fine CPB si ridurrà da 40% circa, valore atteso derivato dalla nostra analisi retrospettiva, al 20%.

Descrizione: Lo studio prevedeva l'arruolamento di 54 pazienti e si è concluso nella prima metà del 2012. I dati registrati sono stati archiviati in un Database dedicato e sono stati elaborati dal punto di vista statistico. I risultati sono in fase di definizione, insieme alla stesura preliminare dell'articolo da pubblicare.

L'end point primario è stato raggiunto e non sono stati riportati eventi avversi legati alla somministrazione del farmaco. Verranno valutati anche come Obiettivi secondari: le variazioni della diuresi oraria durante CPB e durante le prime 6 ore post operatorie e le variazioni dei lattati plasmatici durante le prime 6 ore postoperatorie.

Profilo di espressione genica nello scompenso cardiaco avanzato: identificazione e validazione di nuovi biomarcatori

Obiettivo: L'obiettivo del progetto è di scoprire nuovi biomarcatori partendo dall'analisi del profilo di espressione genica del muscolo cardiaco in pazienti pediatrici affetti da scompenso cardiaco in cardiopatie congenite e sottoposti ad intervento chirurgico presso l'U.O. C. di Cardiochirurgia (Gaslini).

Descrizione: L'identificazione di nuovi biomarcatori dotati di maggiore sensibilità e specificità è essenziale per migliorare la gestione dello scompenso cardiaco. Questi ultimi permettono l'ottimizzazione degli approcci terapeutici correnti con beneficio del malato e riduzione delle degenze ospedaliere. Sono stati arruolati dall'U.O.C. di Cardiochirurgia pazienti pediatrici con cardiopatie congenite selezionate e sottoposti ad intervento chirurgico. Con la collaborazione della U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare, dove il materiale raccolto viene studiato, si sta proseguendo la centralizzazione dei campioni prelevati presso la biobanca-BIT dell'Istituto. Il materiale raccolto viene studiato tramite analisi del profilo di espressione genica del muscolo cardiaco mediante la tecnologia microarray.

Principali collaborazioni

Prof. Pascal Vouhé – Hôpital Necker, Parigi: Chirurgia della trasposizione congenitamente corretta dei grossi vasi (doppio Switch); chirurgia dell'aorta (tecnica di Ross); chirurgia dell'atresia polmonare con DIV e MAPCA in epoca neonatale.

Progetti cooperazione

Formazione personale medico/infermieristico e realizzazione interventi cardiocirurgici

Kosovo cardiologia pediatrica – Ospedale di Pristina e Ministero della Sanità del Kosovo

Kurdistan Ospedale Universitario Sulimania e Ministero della Salute Kurdistan (in collaborazione con il Policlinico Le Scotte di Siena)

Marocco sviluppo nuova attività di cardiocirurgia pediatrica. Ospedale Al Azahar di Rabat

Staff

Lucio Valerio Zannini, Anna Maria Carleo, Giuseppe Cervo, Franco Lerzo, Giuseppe Panizzon, Elena Ribera, Francesco Santoro, Alfredo Virgone, Lauralba Di Sabato, Gabriella Magioncalda, Patrizia De Berardinis, Daniela Trucco.

U.O.C. Cardiologia



Direttore

Dr. Maurizio Marasini

Localizzazione

Padiglione 17 – Piano Terra: Sala Emodinamica, Servizio di Cardiologia

Padiglione DEA – 3° Piano: Reparto Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giornata: Ambulatori–Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Gabriella Magioncalda

Sig.ra Patrizia De Berardinis (Ambulatori PAD.20)

Referente per la qualità

Dr. Giuseppe Cervo, Dr. Alessandro Rimini

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

All'interno del Dipartimento vengono svolte tutte le più moderne attività di diagnosi e terapia non chirurgica nell'ambito della cardiologia prenatale, neonatale e pediatrica. Vengono inoltre seguiti e trattati i pazienti pediatrici e giovani adulti affetti da cardiopatia congenita operata e non. Queste attività comprendono:

- Cardiologia prenatale: Diagnosi prenatale precoce (a partire dalla 16° settimana di età gestazionale) delle cardiopatie congenite con ecocardiografia fetale e in casi selezionati mediante Risonanze Magnetica fetale, counseling multidisciplinare (ostetrico / cardiologico / cardiochirurgico / genetico / pediatrico, psicologico), controllo evolutività della cardiopatia fetale, parto programmato con possibilità di accoglienza gratuita della gestante.
- Valutazione clinica globale dei bisogni del neonato, del bambino e del giovane adulto affetto sia da patologia cardiaca, sia da patologia vascolare compresa l'attività di consulenza psicologica e di counseling rivolta sia al paziente pediatrico, sia al nucleo familiare
- Cardiologia funzionale del Neonato Prematuro
-
- Attività di Consulenza comprensiva di esami strumentali specifici a pazienti ematologici, oncologici, nefrologici, metabolici, ortopedici, chirurgici, pneumologici, infettivi, neurologici ecc...
- Ecocardiografia: ecocardiografia mono e bidimensionale, color–Doppler, tissue color Doppler, eco–stress, ecocardiografia funzionale, ecocardiografia transesofagea, ecocardiografia tridimensionale
- Angio–Risonanza Magnetica e angio–Tomografia Computerizzata Cardiaca in collaborazione con il Servizio di Radiologia
- Elettrocardiografia, Holter ECG, Holter pressorio
- Prove da sforzo cardiopolmonari: Valutazione funzionale del cardiopatico congenito in storia naturale o operato
- Controlli Pace–maker e ICD
- Cateterismi cardiaci: cateterismi diagnostici invasivi e test farmacologici per valutare l'efficacia terapeutica in condizioni particolari quali l'ipertensione polmonare

- Cateterismi interventzionali: procedure interventzionali transcateretere che comprendono valvuloplastiche e angioplastiche polmonari e aortiche; rivascolarizzazione di vasi occlusi e perforazione di valvole polmonari atresiche mediante sonde a radiofrequenza; posizionamento di stents; embolizzazioni mediante “coil o device” di vasi anomali e chiusura di difetti interatriali, difetti interventricolari, Dri arteriosi
- Elettrofisiologia: Tilt test; studi elettrofisiologici transesofagei; studi invasivi diagnostici e terapeutici con ablazione di vie anomale e focolai ectopici mediante sonde a radiofrequenza impianto e sostituzione di pace-maker e ICD
- Attività Didattica nell’ambito del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, della Scuola di Specializzazione in Pediatria, della Scuola di Specializzazione in Cardiologia e della Scuola di Scienze Infermieristiche dell’Università degli Studi di Genova

Progetti di ricerca

Studio multicentrico sull’Ambrisentan nell’ipertensione polmonare in età pediatrica (Dr. Rimini)

Studio multicentrico sulla malattia di Hirschsprung (fenotipizzazione) in collaborazione con l’UOC Chirurgia Pediatrica

Principali collaborazioni

Prof. Daniel Sidi – Hôpital Necker Enfants Malades, Parigi

Progetti Cooperazione

Formazione personale medico/infermieristico e realizzazione interventi cardiocirurgici

Kosovo Cardiologia pediatrica – Ospedale di Pristina e Ministero della Sanità del Kosovo

Camerun Cardiac Center di Shisong, progetto “Cuore per l’Africa” in collaborazione con l’Associazione bambini cardiopatici nel mondo.

Staff

Maurizio Marasini, Sara Bondanza, Enrico De Caro, Monica Pellegrini, Alessandro Rimini, Alessandra Siboldi, Gianluca Trocchio, Margherita Serafino, Giulia Tuo, Maria Derchi, Gabriella Magioncalda, Patrizia De Berardinis, Daniela Schenone.

U.O.S.D. Centro Angiomi



Responsabile

Dr. Pietro Dalmonte

Localizzazione

Padiglione 17, Padiglione DEA: Reparto Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giornata: Ambulatori–Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Gabriella Magioncalda

Sig.ra Patrizia De Berardinis (Ambulatori Pad. 20)

Referente per la qualità

Dr. Giuseppe Cervo

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il Centro Angiomi dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova fa parte del Dipartimento Cardiovascolare, e coordina, gestisce e realizza una attività multidisciplinare nel campo delle anomalie vascolari in età pediatrica riconosciuta a livello nazionale

Secondo le indicazioni scientifiche internazionali (classificazione ISSVA), le anomalie vascolari comprendono due grandi capitoli: le lesioni proliferative, nella maggior parte dei casi rappresentate dagli Emangiomi Infantili, e le lesioni malformative, indicate come Malformazioni Vascolari Propriamente Dette.

Si tratta di lesioni ubiquitarie ed eterogenee, che possono interessare qualunque distretto corporeo, con un'incidenza molto elevata, stimata dalla letteratura medica del 6–8% per gli emangiomi e dell'1.5 % per le malformazioni vascolari. L'estrema variabilità della sede, del tipo di tessuto e degli organi coinvolti può determinare un'altrettanto ampia eterogeneità dei quadri clinici, e quindi necessitare di diversi e complessi percorsi diagnostico–terapeutici.

Inoltre, le anomalie vascolari possono essere espressione di sindromi complesse e quadri malformativi rari; in questi casi l'approccio clinico, diagnostico e terapeutico, che già per definizione è multidisciplinare, si avvale di ulteriori specifici approfondimenti e necessita del coinvolgimento di un numero elevato di professionalità.

L'approccio terapeutico agli emangiomi prevede l'utilizzo di terapia medica precoce (beta bloccante) antiangiogenetica, associata alla terapia chirurgica precoce a scopo estetico o funzionale degli emangiomi a localizzazione facciali (a prevalente localizzazione labiale, nasale, palpebrale)

Per le malformazioni vascolari, l'approccio terapeutico prevede la procedura di scleroterapia (malformazioni venose e/o linfatiche o, comunque, a basso flusso), embolizzazione (malformazioni ad alto flusso di tipo artero–venoso o arteriolo–capillare), chirurgia e trattamenti ibridi; questi ultimi associano nella stessa seduta trattamenti di scleroterapia/embolizzazione) ed interventi chirurgici.

In un elevato numero di casi, le procedure chirurgiche vengono effettuate in ottica di multidisciplinarietà, con la contemporanea presenza in sala operatoria di: chirurgo plastico, chirurgo vascolare o chirurgo maxillo–faciale per le localizzazioni cervico–faciali; chirurgo vascolare e ortopedico per le localizzazioni degli arti; chirurgo vascolare e chirurgo pediatrico o cariochirurgo per le localizzazioni addominali e toraco–mediastiniche.

La presenza di un chirurgo plastico nell'organico del Centro Angiomi consente di effettuare procedure di chirurgia estetica e plastico–ricostruttiva nei primi anni di vita, e di sviluppare l'impiego della espansione tissutale (sia tradizionale sia osmotica) nel bambino.

Il Centro Angiomi è infine referente dell'Istituto e a livello nazionale per le malattie rare vascolari , e collabora con Centri nazionali ed internazionali per la cura e la gestione di sindromi rare quali la S. di Gorahm Stout (sindrome dell'osso fantasma), l'emangioendotelioma kaposiforme (S. di kasabach Merritt), la Sindrome di PHACE, l'angiodisplasia linfatica viscerale.

Nel campo della ricerca, il Centro Angiomi è attualmente dedito allo studio genetico e del metabolismo osseo nella Sindrome di Gorahm Stout, ed è parte attiva del progetto di realizzazione di un gruppo di studio europeo su tale sindrome, che comprende anche la definizione di linee guida per protocolli terapeutici standardizzati.

Principali collaborazioni

- Prof Patrick Diner – Hôpital Trousseau, Parigi Chirurgia Plastico ricostruttiva maxillo facciale per patologia vascolare malformativa e tumorale cervico–facciale
- Prof Claude Laurian – Clinique Bizet, Parigi (Chirurgia delle malformazioni vascolari muscolo scheletriche complesse)
- Dr Michel Wassef– Hôpital Lariboisiere, Parigi (Anatomia e Citologia patologica delle malformazioni vascolari complesse)
- Dr Juan Carlos Lopez Gutierrez, Dipartimento di Pediatria e Chirurgia Pediatrica, Universidad Autonoma de Madrid (S. di Gorahm)

Staff

Pietro Dalmonte, Nadia Vercellino, Daniela Leonardini, Gabriella Mangioncalda, Patrizia De Berardinis.

Area Dipartimentale Specialità chirurgiche

Coordinatore: dottor Armando Cama

U.O.C. Chirurgia



Direttore f.f.

Dr. Piero Buffa

Localizzazione

Padiglione 17

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Marina Callegari (2° Piano)

Suor Fernanda (3° Piano)

Sig.ra Oriana Senarega (Blocco Operatorio)

Referente per la qualità

Prof. Girolamo Mattioli, Dr. Ludovico Muller

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Chirurgia Generale
- Chirurgia Oncologica
- Chirurgia Toracica e delle vie aeree
- Chirurgia Neonatale
- Urologia
- Trauma center e chirurgia d'urgenza
- Chirurgia con approccio mini- invasivo (laparoscopica, toracosopia, etc)
- Ricerca clinica e di base sulle malformazioni dell'apparato digerente (reflusso gastro- esofageo, atresie, malattia di Hirschsprung, malformazioni anorettali, etc)
- Attività diagnostica avanzata per lo studio dell'innervazione e della motilità intestinale (biopsie rettali per suzione e laparoscopiche, pH- Impedenzometria, etc)

Principali collaborazioni

- Prem Puri, Our's Lady Hospital, Dublin, Irlanda
- Paul Tam, University of Hong Kong, Cina
- Keith Georgeson, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA
- Klaas Bax, Chirurgia pediatrica, Università di Utrecht, Olanda
- Dick Tibboel, University of Rotterdam, Olanda
- Gordon Alexander MacKinlay, Royal Hospital for Sick Children, Edimburgo, UK

Principali collaborazioni Interdipartimentali

- Nefrologia, pneumologia, gastroenterologia, oncologia, pediatria, rianimazione, DEA

Principali collaborazioni Interdisciplinari

- Nefrologia (infezioni delle vie urinarie, uropatie ostruttive, malformazioni complesse)
- Ortopedia (trattamento della scoliosi per via anteriore toraco-addominale)
- Pneumologia (malattia adenomatoide cistica, sequestro polmonare, enfisema lobare, empiema pleurico, pectus excavatum, sindrome di Poland)
- Clinica Pediatrica (splenopatie, malattia da reflusso gastro-esofageo, ipospadia, criptorchidismo, varicocele, ernia inguinale, fimosi)
- Centro Spina Bifida (vescica neurologica, regressione caudale, tethered cord, incontinenza urinaria e fecale)
- Emato- oncologia (neuroblastoma, tumore di Wilms, epatoblastoma, sarcomi, linfomi, accessi venosi impiantabili)
- Clinica pediatrica ad indirizzo gastroenterologico (Nutrizione artificiale, Disglanglionosi Intestinali, malattie infiammatorie croniche, reflusso gastroesofageo)
- ORL, Pneumologia e UTI (trattamento chirurgico delle malformazioni complesse delle vie aeree)
- Ginecologia ed Ostetricia (diagnosi prenatale e counseling per le malformazioni Congenite)

Staff

Piero Buffa, Giovanni Maria Bisio, Fabio Faranda, Silvio Ferretti, Giuseppe Fratino, Girolamo Mattioli, Cinzia Mazzola, Alberto Michelazzi, Ludovico Muller, Alessio Pini Prato, Fabio Sanfilippo, Pierluigi Scarsi, Michele Torre, Marina Callegari, Clara Kokkatil (Suor Fernanda), Oriana Senarega, Francesca Roncallo, Antonella Romanelli, Conforti Rossella, Carlo Carlini.

U.O.C. Neurochirurgia



Direttore

Dr. Armando Cama

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maura Gazzo

Sig.ra Sabrina Dallaturca (Sala operatoria)

Referente per la qualità

Dr. Alessandro Consales

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

La neurochirurgia pediatrica ha il compito di fornire un approccio diagnostico e chirurgico a patologie quali: traumi cranio-encefalici e vertebro-midollari, idrocefalia, cisti aracnoidee e malformazioni cistiche della fossa cranica posteriore, tumori della teca cranica e della colonna vertebrale; cavernomi ed altre malformazioni vascolari (angiomi, fistole artero-venose, etc.) tumori cerebrali e del midollo spinale, complesso malformativo di Chiari, spina bifida e altri disrafismi cranio-spinali (lipomi, lipomielomeningocele, midollo ancorato, idromielia, diastematomielia, etc.), spasticità (paralisi cerebrale infantile) e altri disordini del movimento, epilessia farmaco-resistente.

Principali collaborazioni

- Dr. Philippe Gros, Department of Biochemistry, McGill University, Montreal, QC, Canada
- Zoha Kibar, Ph.D, University of Montreal, Department of Obstetrics and Gynecology, CHU Sainte Justine Research Center, Montreal, Canada
- Shoumo Bhattacharya, Dept of Cardiovascular Medicine, University of Oxford, Wellcome Trust Centre for Human Genetics, Oxford UK
- Dr. Richard H. Finnell, IBT, Texas A&M University System Health Science Center, Houston, Texas USA
- Dr. Stylianos E Antonarakis, Department of Genetic Medicine and
- Development, University of Geneva Medical School, and University Hospitals of Geneva, Switzerland
- Dr. Torsten Pietsch, Professor of Bonn Medical Center, Bonn, Germany

Staff

Armando Cama, Alessandro Consales, Marco Pavanello, Gianluca Piatelli, Giuseppe Ravegnani, Valeria Capra, Pierluigi Bruschetti, Maura Gazzo, Sabrina Dallaturca.

U.O.C. Oculistica



Direttore

Prof. Paolo Capris

Localizzazione

Padiglione 16: Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Ambulatori

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Tiziana Caridi (Degenze)

Sig.ra Patrizia De Berardinis (Ambulatorio)

Sig.ra Sabrina Dallaturca (Sala operatoria)

Sig.ra Daniela Trucco (DH OdG)

Referente per la qualità

Dr. Carlo Sburlati

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Diagnosi e chirurgia dello strabismo in età pediatrica e adolescenziale
- Chirurgia della cataratta congenita, traumatica, secondaria e complicata ed impianto di cristallino artificiale
- Diagnosi e cura dei glaucomi congeniti ed infantili incluso l'impianto di valvole drenanti
- Chirurgia della patologia palpebrale, delle patologie orbitarie tumorali e oftalmoplastica
- Immunologia oculare, diagnosi e terapia delle uveiti
- Centro per il controllo ed il trattamento della retinopatia del pretermine
- Neuroftalmologia
- Clinica delle affezioni oculari nei difetti neurologici della linea mediana
- Retina Medica – Angiografia digitale retinica con fluoresceina e indocianina
- Tomografia a coerenza ottica (OCT) per lo studio della retina e della papilla ottica
- Ecografia oculare e orbitaria, Ecobiometria oculare e Pachimetria corneale
- Elettrofisiologia, potenziali visivi evocati (PEV), elettroretinografia (ERG), elettrooculografia (EOG)
- Trattamento Laser della Retina e del Segmento anteriore (anche in anestesia generale o sedazione per pazienti poco collaboranti in regime di Day Hospital)
- Esame del campo visivo (Perimetria Computerizzata e manuale cinetica)
- Valutazione oculistica per trattamenti riabilitativi in pazienti ipovedenti

Attività clinica e aree di eccellenza / Linee di Ricerca

- Incidenza di uveite nelle artriti giovanili croniche di recente diagnosi
- Prevalenza e caratteristiche clinico-oftalmologiche dell'infiammazione oculare nei pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile

- Studio delle fibre nervose retiniche peripapillari nella Sindrome di Sturge Weber
- Studio delle anomalie coroideali nella Neurofibromatosi
- Studio delle malformazioni oculari con particolare riferimento al glaucoma congenito
- Studio epidemiologico della malattia di Fabry
- Affezioni oculari nei difetti neurologici della linea mediana
- Coinvolgimento oculare nel megacolon
- Trattamento della Retinopatia del pretermine mediante laserterapia
- Prevenzione farmacologica della Retinopatia del Prematuro
- Imaging della papilla ottica nel glaucoma congenito e infantile
- Studio degli effetti indesiderati della terapia antiglaucomatosa
- Studio della patologia tumorale orbitaria
- Centro di riferimento per le malattie rare

Principali collaborazioni

- Clinica Oculistica, Università di Genova: glaucoma, analisi della papilla ottica
- Divisione Oculistica IRCCS San Martino – IST Genova: chirurgia vitreoretinica
- Dept of Ophthalmology, University of Lausanne, Svizzera: glaucoma
- Servizio di Immunovirologia Oculare Università La Sapienza –Roma: uveiti
- Clinica Pediatrica II, Università di Genova: uveiti
- Istituto David Chiossone Genova: processi riabilitativi per bambini e adolescenti ipovedenti
- U.O. Patologia Neonatale G.Gaslini. progetto PREVENTROP: Studio prevenzione della Retinopatia del prematuro in collaborazione con la Lund University of Sweden

| | | |
|----------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Barabino Arrigo, Gandullia Paolo, Calvi A, Vignola Silvia, Arrigo Serena, De Marco Riccardo. | Sudden blindness in a child with Crohn's disease. | WORLD J GASTROENTERO 2011;17(38):4344–6. |
| Iester M, Capris E, De Feo F, Polvicino M, Brusini P, Capris Paolo, et Al. | Agreement to detect glaucomatous visual field progression by using three different methods: a multicentre study. | BRIT J OPHTHALMOL 2011;95:1276–83. |
| Iester M, Corallo G, Capris E, Capris Paolo. | Agreement in detecting glaucomatous visual field progression analysis and Humphrey overview printout. | EUR J OPHTHALMOL 2011;21(5):573–9. |
| Camicione P, Fodor E, Pannarello S, Barabino S. | Retinal peripapillary nerve fiber layer thickness in a 13-year-old boy with neuromyelitis optica | Eur J Ophthalmol. 2010 Mar–Apr;20(2):485–8. 8..Ophthalmology Unit, Giannina Gaslini Institute, Genova, Italy. |
| Midena E, Vujosevic S, Cavarzeran ScD, for the Microperimetry Study Group, Capris Paolo. | Normal values for fundus perimetry with the microperimeter MP1. | OPHTHALMOLOGY 2010;117:1571. |

Staff

Paolo Capris, Carlo Sburlati, Riccardo De Marco, Simona Panarello, Enrico Priolo, Paola Camicione, Enrica Spaletra, Elisa Tassara, Marina Mistretta, Luana Di Vicino, Tiziana Caridi, Rossella Conforti, Patrizia De Berardinis, Sabrina Dallaturca, Daniela Trucco.

U.O.C. Odontoiatria



Direttore f.f.

Dr. Roberto Servetto

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno – 5° Piano

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Laura Ailunno

Referente per la qualità

Sig.ra Laura Ailunno

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

In regime ambulatoriale di LEA vengono eseguite le seguenti prestazioni:

- visita odontostomatologica
- visita ortodontica
- prevenzione dentale (sigillanti, applicazioni di fluoro educazione sanitaria ed igiene orale) e cura conservativa ed endodontica delle carie dentali denti decidui e permanenti.
- estrazioni dentali
- terapia delle malattie gengivali e parodontali
- trattamenti ortodontici funzionali e di tipo fisso multibrackets
- trattamento ortodontico nelle malformazioni cranio facciali
- trattamento protesico di tipo fisso e rimovibile
- chirurgia orale pediatrica

Tutte queste prestazioni vengono eseguite anche su pazienti fragili e diversamente abili, eventualmente con ricovero e anestesia generale, in assenza di collaborazione da parte del minore.

Viene inoltre svolta attività di consulenza a favore di altre Unità Operative dell'I.G.G. con possibile erogazione di prestazioni odontostomatologiche.

In anestesia generale, in sala operatoria, si eseguono interventi chirurgici. L'Unità Operativa effettua ogni anno complessivamente circa 20 interventi chirurgici in urgenza in anestesia generale.

Principali collaborazioni

- Centri disabili regionali e nazionali (CEPIM, ANFFAS)
- S.I.O.H. (Società Italiana Odontoiatra per Handicap)
- SILPS (Società Italiana labiopalatoschisi e sindromi cranio facciali)
- ANDI (Associazione nazionale dentisti italiani)
- SIP (Società Italiana Pediatria)

- SIC (Società Italiana di Celiachia)
- U.O. Odontostomatologia Ospedale Galliera (Genova)
- U.O. Chirurgia Maxillo Facciale Ospedale Galliera (Genova)
- Università di Genova Corso di laurea in Odontoiatria, Corso di Laurea in Scienze infermieristiche, Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva, Scuola Specialità in Pediatria, presso la quale il medico del Reparto riveste il ruolo di Professore a contratto

Staff

Roberto Servetto, Laura Ailunno.

U.O.C. Ortopedia



Direttore f.f.

Dr. Silvio Boero

Localizzazione

Padiglione 17

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Fulvia Esibiti

Sig.ra Paola Cassano (Day Hospital)

Referente per la qualità

Dr. Filippo Senes

Attività di Ricerca

Utilizzo della tecnica della crescita guidata nelle eterometrie congenite degli arti inferiori e nelle deviazioni assiali post-traumatiche in associazione con la de-epifisiodesi.

Modificazioni morfologiche della componente fibro-cartilaginea e fibro-ligamentosa del piede.

Tubercolosi vertebrale in pazienti pediatriche.

Proposta di una nuova tecnica chirurgica per la correzione del gomito flessa in esiti paralisi ostetrica del plesso brachiale.

Principali collaborazioni

- Service de Chirurgie Infantile et Orthopédie, Hôpital d'Enfants de La Timone, Marseille
- Laboratoire de BioMécanique – Centre National de la Recherche Scientifique, Paris (scoliosi, ortopedia dello sport)
- Clinica Ortopedica dell'Università di Genova (chirurgia protesica).
- Clinica Ortopedica dell'Università Campus Biomedico di Roma.
- Dipartimento di Meccanica e Costruzione delle Macchine – Facoltà d'Ingegneria dell'Università di Genova
- ACAR onlus, Associazione Conto alla Rovescia
- AISAc, Associazione Italiana Studio Acondroplasia
- BS Associazione Bambini Speciali

Staff

Silvio Boero, Antonio Andaloro, Flavio Becchetti, Nunzio Catena, Mauro Di Stadio, Paolo Famà, Sandro Gregorio, Giorgio Marrè Brunenghi, Maria Beatrice Michelis, Filippo Senes, Simone Riganti, Paola Cassano, Fulvia Esibiti, Filippo Senes.

U.O.C. Otorinolaringoiatria



Direttore

Dr. Vincenzo Tarantino

Localizzazione

Padiglione 16 – Piano Terra

Padiglione 17: degenza

Padiglione 20 – Ospedale di giorno: Ambulatori / Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Tiziana Caridi

Sig.ra Daniela Trucco – Ospedale di Giorno Day Hospital

Sig.ra Patrizia De Berardinis – Ospedale di Giorno Ambulatori

Referente per la qualità

Dr. Andrea Melagrana

Attività Clinica e Aree di eccellenza / Attività di Ricerca

- Prevenzione, diagnosi e trattamento della sordità infantile e dei disturbi del linguaggio
- Vengono fornite le seguenti prestazioni
- Screening audiologico neonatale: otoemissioni acustiche, prodotti di distorsione
- Potenziali evocati uditivi ad alta frequenza
- Inquadramento multidisciplinare del bambino ipoacusico
- Trattamento medico e chirurgico della patologia otologica
- Diagnosi e cura dei disturbi dell'equilibrio e della postura
- Diagnostica e trattamento della patologia adenoidea e tonsillare
- Diagnostica e trattamento della patologia delle ghiandole salivari
- Diagnostica e trattamento della patologia laringea e tracheale
- Diagnostica e trattamento della patologia del collo

Principali collaborazioni

- U.O.C. Anestesia e Rianimazione, U.O.C. Pediatria ad indirizzo pneumologico ed allergologico, e U.O.C. Chirurgia, formazione e organizzazione di un gruppo multidisciplinare dedicato alle patologie delle vie aeree di pertinenza clinica, chirurgica e intensivistica, in collaborazione con Dr. P. Monnier, Ospedale Universitario Losanna
- Università di Pisa U.O. Otorinolaringoiatria Audiologia e Foniatria per la chirurgia delle protesi acustiche impiantabili.
- Rete Audiologica Regionale: Centro di coordinamento Regionale per lo screening, la diagnosi e la cura delle sordità infantili
- U.O.C. Neurochirurgia: approccio combinato chirurgia neurootologica.

Staff

Vincenzo Tarantino, Roberto D'Agostino, Andrea Melagrana, Adelina Porcu, Tiziana Caridi, Luana Di Vicino, Patrizia De Berardinis, Daniela Trucco.

Dipartimento di Ricerca e Diagnostica

Area Dipartimentale Ricerca Traslazionale e Medicina di Laboratorio Coordinatore: dottor Giovanni Melioli

U.O.C. Genetica Medica



Direttore

Prof. Roberto Ravazzolo

Localizzazione

Padiglione 16: U.O.C. Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Molecolare

Padiglione 15: U.O.S. di Citogenetica

Referenti per la qualità

Dr.ssa Ivana Matera

(Genetica Molecolare)

Dr. Marco Bertorello (U.O.S. Citogenetica)

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'U.O.C. Genetica Medica si è occupata principalmente di ricerca su malattie genetiche rare seguendo le seguenti strategie:

- identificazione di geni responsabili per malattie ereditarie monogeniche
- messa a punto di metodi diagnostici per malattie ereditarie monogeniche
- messa a punto di nuovi strumenti diagnostici mediante tecnologia di Next Generation Sequencing
- studi su meccanismi patogenetici di malattie ereditarie monogeniche
- studi su approcci di genomica funzionale per identificare inter-relazioni tra geni malattia
- studi su approcci terapeutici innovativi per malattie genetiche rare
- studi su anomalie citogenetiche responsabili di malattie genetiche rare
- studi su sbilanciamenti genomici mediante Comparative Genomic Hybridization

Risultati ottenuti recentemente hanno riguardato: Fibrosi Cistica, Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita; Malattia di Hirschsprung; Malattia di Alexander; Fibrodisplasia Ossificante Progressiva; Difetti di innervazione intestinale; Anomalie congenite del rene e delle vie urinarie (CAKUT); Febbri Ricorrenti da causa genetica; Anomalie congenite degli arti; Sindrome di Poland; Modello animale di Atassia Cerebellare; Sindrome Nail Patella.

Principali collaborazioni

- Fred Kaplan e Eileen Shore, The University of Pennsylvania, School of Medicine: Meccanismi patogenetici della Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
- Petra Seemann, Max Planck Institute for molecular genetics e Charite, CVK, Berlin: Meccanismi del signaling delle BMP nello sviluppo embrionale e nelle malattie
- Maria Pia Rastaldi, IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Fondazione D'Amico per la Ricerca sulle Malattie Renali, Milano: Studi sul ruolo del recettore mGlu1 nella funzione renale
- Giambattista Bonanno, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Genova: Ruolo dei recettori mGlu1 e mGlu5 nella neurodegenerazione e nei meccanismi di eccitotossicità
- International Consortium on Hirschsprung Disease: dal 2004, stabilito tra gruppi a Baltimora, Pargi, Groningen, Hong Kong, Siviglia e Genova (nostro laboratorio)
- Seconda Divisione Pediatrica e Laboratorio di Immunologia di Malattie Reumatiche, Istituto G. Gaslini: Aspetti genetici e diagnosi molecolare di malattie autoinfiammatorie
- Pascale Fanen, INSERM 955 (equipe 11), Université Paris-Est: Studio dei meccanismi d'azione delle mutazioni che causano fibrosi cistica
- Carlos Flores, Centro de Estudios Científicos (CECS), Valdivia, Chile: Espressione e funzione della proteina TMEM16A

Staff

Roberto Ravazzolo, Margherita Lerone, Isabella Ceccherini, Angela Elvira Covone, Cristina Cuoco, Patrizia Fiorio, Juan Luis V. Galiotta, Cristina Morerio, Simona Porta, Patrizia Ronchetto, Aldamaria Puliti, Renata Bocciardi, Ivana Matera, Marco Bertorello, Francesco Caroli, Giuseppe Santamaria, Loredana Velo.

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale



Direttore

Dr. Gino Tripodi

Localizzazione

Padiglione 12 – Piano Terra

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Gabriella Nulchis

Referente per la qualità

Dr. Diego Fabio Ardenghi

Articolazione Organizzativa

U.O.S.: Terapie Aferetiche

Settori: Prelievo per donazione sangue intero, aferesi produttive mono e multicomponent, produzione e validazione emocomponenti; analisi infettivologiche in ELISA e biologia molecolare; immunoematologia eritrocitaria e piastrinica; citometria a flusso; diagnostica avanzata patologie autoimmuni; criopreservazione emocomponenti e precursori emopoietici

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Monitoraggio immunoematologico di pazienti trapiantati con Cellule Staminali Emopoietiche (CSE)
- Studio e monitoraggio immunoematologico delle alloimmunizzazioni eritrocitarie in gravidanza
- Aferesi terapeutica in pazienti pediatrici
- Protocolli di predeposito di sangue frazionato in pazienti destinati a chirurgia complessa in elezione
- Raccolta di CSE da sangue periferico mediante aferesi in pazienti pediatrici di basso peso
- Trattamento della GvHD acuta e cronica mediante fotochemioterapia extracorporea
- Monitoraggio Immunocitofluorimetrico del sangue periferico in pazienti stimolati con citochine a scopo autotrapianto di CSE
- Monitoraggio Immunocitofluorimetrico del sangue periferico in pazienti trattati con fotochemioterapia extracorporea
- Valutazione quali-quantitativa di espianti midollari e raccolte di CSE da sangue periferico
- Manipolazione minore e criopreservazione di CSE
- Diagnostica complessa delle patologie autoimmuni
- Studio e reclutamento di donatori di linfociti “third party” per la terapia cellulare in pazienti trapiantati con CSE omologhe
- Il SIMT risulta certificato ISO 9001 ed. 2000 dal 2003 ed è parte integrante del Programma Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche dell'IRCCS G. Gaslini certificato secondo gli standard europei JACIE dal giugno 2011

- Principali aree di ricerca: Selezione di donatori di linfociti mediante aferesi per il trattamento di infezioni intercorrenti in pazienti trapiantati con CSE; Validazione di protocolli per la raccolta e la selezione di linfociti patogeno-specifici in donatori sani; valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche in soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni.

Principali collaborazioni

- Sezione di Istologia – Dipartimento di Medicina Sperimentale Università degli Studi di Genova
- IBMDR Registro Nazionale Donatori di Midollo Osseo – Genova
- Cattedra di Immunologia Clinica – Università degli Studi di Genova
- Rete Regionale dei Servizi Trasfusionali

Staff

Gino Tripodi, Marina Martinengo, Mariapina Montera, Marco Risso, Francesca Cottalasso, Cinzia Lo Giudice, Fulvia Sindaco, Diego Fabio Ardenghi, Massimo Solari, Daniela Bisi, Laura Bocciardo, Claudio Cermelli, Fabio Gallino, Mario Iannachino, Cristina Malavasi, Piero Messana, Maurizio Meta, Giuseppe Molè, Paola Nardi, Paola Petrone, Paolo Pietrasanta, Simona Rastelli, Corrado Schiazza, Patrizia Toselli, Gabriella Nulchis, Angelo Arleo, Cecilia Brighenti, Simonetta Bosio, Silvia Cecchini, Nadia Fornaro, Pietrina Mangiavillano, Lucia Noviello, Cinzia Nuara, Loredana Tenerini, Olga Schenone.

U.O.C. Laboratorio Analisi



Direttore

Dr. Giovanni Melioli

Localizzazione

Padiglione 15

Coordinatori Tecnici

Sig. Ennio Biagini, Sig. Rodolfo Pessina

Referente per la qualità

Sig.ra Anna Maria Rabagliati

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il Laboratorio di Analisi svolge indagini diagnostiche nei settori di ematologia, coagulazione, biochimica clinica, endocrinologia, infettivologia, tossicologia, farmacologia clinica, batteriologia, virologia, biologia molecolare ed allergologia. Le aree di eccellenza sono rappresentate dalla Batteriologia e Biologia Molecolare (controllo delle infezioni ospedaliere), Virologia Molecolare, Farmacocinetica e Farmacodinamica, Allergologia Molecolare e Funzionale, Coagulazione (primo, secondo e terzo livello) e Screening neonatali. Da qualche tempo il Laboratorio di Analisi dispone di un Laboratorio di Analisi Mobile per il monitoraggio di pazienti “domiciliari” con patologie complesse.

Le attività di ricerca sono prevalentemente indirizzate allo studio del significato clinico di nuovi biomarcatori, all’analisi degli intervalli di riferimento in pediatria, al sequenziamento genomico con sistemi di nuova generazione (NGS), alle metodologie innovative di dosaggio di farmaci in LC-MS. Inoltre, l’allergologia molecolare e le nuove aree di sinergismo tra allergia ed infezioni in pediatria costituiscono un settore di ricerca per diagnosi e terapie innovative.

Principali collaborazioni

- Unità di Virologia Molecolare, Dibr San Raffaele Milano
- Allergologia e Pneumologia, Università di Genova
- Malattie infettive, Università di Genova
- Arthur J. Atkinson, Northwestern University, Feinberg School of Medicine(USA)

Staff

Giovanni Melioli, Roberto Bandettini, Roberto Biassoni, Raffaella Cozzani, Fabio Facco, Salvatore Mangraviti, Paolo Montaldo, Angelo Claudio Molinari, Carmela Cirillo, Eddi Di Marco, Luisa Pescetto, A. Maria Rabagliati, Luigia Ricagni, Rossella Ricci, Graziana Manno, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Giuliana Cangemi, Maura Aquila, Maria Patrizia Biccocchi, Paolo Perutelli, Patrizia Morelli, Ennio Biagini, Rodolfo Pessina, Chiara

Bernardini, Margarita Pastoriza Dal Valle, Rosella Vagheggi, Amato Stefano, Bacchiddu Gianfranco, Bagnasco Roberto, Barbagallo Laura, Bazurro Gyada, Benvenuti Massimo, Bernardini Gabriella, Bologna Roberto, Bonifazio Paola, Bottini Federico, Bruni Claudio, Bugnone Daniela, Cacciani Angela, Casalaro Antonella, De Rosas Piera, Della Rocca Vincenzo, Di Maira Giovanni, Facco Emilio, Fazzini Paolo, Fenu Maria Laura, Filippetti Manuela, Formiga Antonella, Fraternali Elisabetta, Gaggero Domenico, Galeazzi Gianna, Gallo Afflitto Calogero, Garaventa Marco, Gatti Carla Cinzia, Guidi Fabrizio, Maffei Vanda, Maffia Angelo, Marcomini Laura, Marotta Fernando, Orsi Anselmo, Pannese Teresa, Parodi Giorgio, Pasquarella Emilio, Pellettieri Anna, Punturieri Maria, Reli Erika, Scarfò Angela Enrica, Stella Mauro, Talio Marina, Truzzi Fosca, Vailati Daniele, Valente Vittorio, Ventrella Valter.

U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare



Direttore

Dr. Luigi Varesio

Localizzazione

Padiglione 2, P. 2

Referente per la qualità

Dr.ssa Alessandra Eva

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il laboratorio di Biologia Molecolare opera nel campo della ricerca pre-clinica in biologia molecolare e della transizione verso la ricerca clinica e si prefigge di sviluppare e sperimentare: 1) protocolli di terapie innovative; 2) nuove metodiche di diagnostica avanzata; 3) definizione dell'espressione genica del tessuto patologico. Le patologie di primario interesse sono le neoplasie, le lesioni infiammatorie e le malattie genetiche rare. Il laboratorio collabora sia con strutture dell'Istituto che con diversi laboratori italiani e stranieri.

Genomica Funzionale e Bioinformatica Clinica

Il laboratorio di Biologia Molecolare comprende un'unità di genomica funzionale dedicata all'analisi dei profili di espressione genica, dell'espressione dei micro-RNA. La tecnologia del microarray permette di definire i livelli di espressione genica, di micro-RNA regolatori o le anomalie cromosomiche.

Il gruppo di Genomica Funzionale si occupa della caratterizzazione molecolare (espressione genica, miRNA) dei campioni che pervengono alla Biobanca Integrata Tessuto-genomica (BIT) dell'Istituto Gaslini. I dati risultanti dalle singole analisi vengono integrati e correlati con i dati clinici dei pazienti presenti in biobanca. Il gruppo bioinformatico sviluppa le piattaforme per la condivisione dei dati. Questo approccio è diretto alla diagnostica molecolare e a nuove strategie di ricerca. L'unità di bioinformatica clinica è responsabile dell'identificazione e dell'utilizzo di algoritmi per l'analisi dei risultati del microarray e la definizione di gruppi di geni che hanno valore prognostico nei tumori e in altre patologie.

Meccanismi di trasformazione cellulare

L'oncogene Dbl è un fattore di scambio (GEF) per le GTPasi della famiglia Rho le quali regolano numerose funzioni cellulari normali ed una molteplicità di processi tumorali importanti tra cui la trasformazione cellulare, la sopravvivenza, l'invasività, la metastatizzazione e l'angiogenesi. Il nostro gruppo di ricerca è interessato da tempo alla caratterizzazione delle proprietà della proteina codificata dall'oncogene Dbl. Questa proteina, come molte altre GEF finora identificate e caratterizzate, in seguito ad alterazioni strutturali è in grado di trasformare cellule normali in coltura in cellule tumorali.

Patofisiologia e trattamento della glicogenosi di tipo 1a

Studio della Glicogenosi di Tipo 1a (GSD-1a). La GSD-1a è una malattia congenita causata dalla non funzionalità di una proteina presente nel fegato, la glucosio-6-fosfatasi (G6Pasi), che è importante per il

controllo del metabolismo degli zuccheri. A seguito di questa mutazione il metabolismo del glucosio è molto alterato ed è compromessa la funzionalità epatica e renale, spesso in modo particolarmente grave. La Dr. Eva ha organizzato all' interno del laboratorio un'unità di ricerca per applicare le cellule staminali ematopoietiche alla cura della terapia della GSD-1a . Inoltre, si sta mettendo a punto un modello animale per studiare approcci terapeutici alla glicogenosi 1b che causa una carenza di globuli bianchi (neutrofili) associata ad un' alta suscettibilità all' infezione.

Microambiente del tessuto e Patofisiologia dell'ipossia

La presenza di aree di ipossia, una diminuzione della tensione di ossigeno che origina da un'inappropriata vascolarizzazione e/o un eccessivo consumo di ossigeno, e' una caratteristica comune dei tumori maligni e di numerose altre situazioni patologiche, quali condizioni ischemiche (ad esempio infarto del miocardio e ischemia cerebrale), infiammazione cronica (ad esempio artrite reumatoide e aterosclerosi), infezioni batteriche e ferite. L'ipossia crea un microambiente unico capace di influenzare l'espressione genica, il fenotipo e le risposte funzionali sia delle cellule del tessuto d'origine che dell'infiltrato infiammatorio e rappresenta quindi un parametro determinante per l'architettura tissutale, l'evoluzione di un tumore, le reazioni infiammatorie e immunitarie e la risposta alle terapia. Studi sperimentali e clinici sottolineano il ruolo critico dello stimolo ipossico nella patogenesi dei tumori solidi e delle patologie infiammatorie croniche. E' in corso di caratterizzazione la risposta del neuroblastoma (NB) all'ipossia, condizione di carenza di ossigeno che caratterizza il microambiente tumorale e che influenza la composizione e l'evoluzione della massa neoplastica e propone di sviluppare approcci terapeutici innovativi per il trattamento del NB basati sulla risposta del tumore a questo stimolo.

BIT (Biobanca Integrata Tessuto-genomica)

Il laboratorio di Biologia molecolare è responsabile della componente genomica della Biobanca Integrata Tessuto- genomica (BIT) dell' Istituto G. Gaslini che è stata recentemente accreditata a livello della Regione Liguria. La (BIT) rappresenta una nuova struttura in cui il materiale biologico viene analizzato e caratterizzato in base a criteri morfologici ed istochimici associati ad informazioni di espressione genica del tessuto attraverso tecnologie le più innovative. La BIT raccoglie materiale proveniente dalla struttura in cui ha sede, e da altre esterne. L'unità di Anatomia Patologica è responsabile della collezione, del frazionamento e dello stoccaggio iniziale del campione oltre che della caratterizzazione istopatologica del tessuto. Parte del campione biologico viene trasferito presso il laboratorio di Biologia Molecolare dove viene trattato per l'estrazione di DNA, RNA e proteine. Viene valutata la qualità dei derivati genomici e viene criopreservata in apposito ambiente controllato. Il DNA viene sottoposto ad analisi mediante CGH array. Il profilo di espressione genica viene valutato tramite microarray piattaforma Affymetrix. I prodotti della BIT rappresentano una risorsa indispensabile per lo studio delle patologie per l'identificazione di nuovi biomarcatori della malattia, e per la scoperta di nuovi bersagli terapeutici. Il database associato alla BIT è una sorgente continua di informazione che si aggiorna nel tempo e che serve da guida e supporto per il disegno di una terapia sempre più mirata e personalizzata.

Principali collaborazioni

- Prof. G. Melillo (NCI, Frederick, USA): microarray, ipossia ed espressione genica
- Dr. Janice Chou (NIH, NICHD HDB, Bethesda, USA): glicogenosi di tipo 1a, terapia genica
- Prof. Bruce Zwillig (Dept. of Microbiology, Ohio State University, Columbus, USA): macrofagi e monociti
- Prof. G. Forni (Dip. Scienze Chimiche e Biologiche, Università di Torino):immunologia dei tumori
- Dr. Yi Zheng (Dept. of Biochemistry, University of Tennessee, Memphis, USA): GTPasi, trasduzione del segnale
- Dr.ssa Fiorella Altruda (Dip. Genetica, Biologia e Chimica Medica, Torino): topi knock- out e knock-in per il gene Dbl

- Prof.ssa Mara Torrisi (Dip. Medicina Sperimentale, Policlinico Umberto I, Roma): immunofluorescenza, microscopia elettronica
- Prof.ssa Isabella Screpanti (Dip. Medicina Sperimentale e Patologia, Università La Sapienza, Roma): immunologia dei tumori, linfociti T, modelli animali
- Prof.ssa Maria Cristina Mingari (Dip. Oncologia, Biologia, e Genetica, Università di Genova) Recettori inibitori, NK
- Dr. Maurizio Luisetti (Ist. di Tisiologia e Malattie Respiratorie, Policlinico S.Matteo, Università di Pavia, Pavia): tumori polmonari, immunoistochimica
- Dr. Giuseppe Lungarella (Università degli Studi di Siena): patologia polmonare, istochimica, modelli animali
- Dr. Bruno Bembi (Unità di Malattie Metaboliche, I.R.C.C.S. Burlo Garofolo, Trieste): malattie metaboliche, glicogenosi, diagnosi
- Dr. David Munroe (SAIC A Division of Science Applications International Corporation, Frederick, USA): istomicroarray, cDNA microarray, nanotecnologie.
- Dr. Ulrich Pfeffer (Laboratory of Molecular Oncology, National Cancer Research Institute, Genova): microarray, PCR
- Dr. Domenico Ribatti (Department of Human Anatomy and Histology, University of Bari Medical School, Bari): angiogenesi
- Dr Ada Sacchi (Istituto Regina Elena, Dipartimento Oncologia Sperimentale, Laboratorio Oncogenesi Molecolare, Roma Italia) Chip on Chip
- Prof.ssa Mirella Giovarelli (Istituto di Microbiologia, Università di Torino) : Cellule dendritiche
- Prof. Alessandro Verri (DISI, Università degli studi di Genova): bioinformatica
- Dr. Rogier Veerdesteg (AMC, University of Amsterdam): neuroblastoma
- Dr. Frank Berthold (Clinical Oncology at the University of Köln Children's Hospital, Germany): neuroblastoma
- Dr. Oppenheim Joost (Frederick Cancer research and Development Center, USA): infiammazione
- Dr. Carol Thiele (National Institute of Health, USA): neuroblastoma
- Dr. Alberto Martini (Dipartimento di pediatria e specialità pediatriche, Istituto G. Gaslini Genova): reumatologia
- Dr. Lucio Zannini (U.O.C. Cardiocirurgia, Istituto G. Gaslini Genova): cardiocirurgia
- Dr. Marina Vignolo (Clinica Pediatrica, Istituto G. Gaslini Genova): obesità
- Dr. Massimo Vitale (S.C. Oncologia Sperimentale D, IST– Istituto Nazionale per la Ricerca sul cancro, Genova): infiammazione
- Dr. Edoardo Raposio (Unità di Chirurgia Plastica, Università degli Studi di Genova):chirurgia plastica
- Prof. Claudio Brunelli (Dipartimento di Medicina Interna, Università degli studi di Genova): obesità

Staff

Luigi Varesio, Alessandra Eva, Maria Carla Bosco.

U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale



Direttore

Prof.ssa Cristina Bottino

Localizzazione

Padiglione 2

Referente per la qualità

Dr.ssa Michela Falco

Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Linfociti Natural Killer (NK): identificazione e caratterizzazione dei meccanismi molecolari che regolano la funzione delle cellule NK nell'uomo.
- Analisi dell'attività anti-tumorale dei linfociti NK e identificazione di nuovi marcatori tumorali.
- Microambiente tumorale: analisi dei meccanismi in grado di modificare il reclutamento e la funzione delle cellule NK in sede tumorale.
- Studio delle interazioni tra cellule NK, e altre cellule del sistema immunitario (macrofagi, cellule dendritiche, cellule staminali mesenchimali) in soggetti sani e pazienti neoplastici
- Trapianto di cellule staminali emopoietiche (HSC) in pazienti pediatrici leucemici: studio del genotipo/fenotipo KIR nei potenziali donatori di HSC, selezione del donatore con la migliore attività NK anti-leucemica e correlazione statistica con i dati clinici post-trapianto (sopravvivenza, recidive). Analisi della maturazione e funzione dei linfociti NK dopo trapianto di HSC.
- Immunodeficienze congenite: studio della funzione del sistema immunitario in pazienti con Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis (FHL) e X-linked lymphoproliferative disease (XLP, Duncan disease)
- Malattie autoimmuni: caratterizzazione di nuovi marcatori sierologici e ruolo patogenetico degli agenti infettivi.

Principali collaborazioni

- Prof. A. Moretta, Dr. S. Sivori, Dr. R. Castriconi, Dr. F. Bellora, Dr. G.M. Spaggiari (Di.Me.S), Prof. A. De Maria (DISSAL), Prof. E. Fulcheri (DISC), Università di Genova
- Prof. M.C. Mingari, Di.Me.S, Università of Genova e IRCCS S.Martino-IST, Genova
- Dr. D. Pende, Dr. M. Vitale, Dr. P. Vacca, Dr. A. Pessino, IRCCS S.Martino-IST, Genova
- Prof. F. Locatelli, Ospedale Bambino Gesù, Roma e Università di Pavia
- Dr. M. Aricò, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze
- Prof. A. Mantovani, Istituto Clinico Humanitas IRCCS, e Università degli Studi di Milano

- Prof. L. Zitvogel, Institut Gustave Roussy and Université Paris Sud–XI, Villejuif, France
- Prof. Miguel López–Botet, Universitat Pompeu Fabra, Barcelona, Spain
- Prof. C. Lunardi (Dip. Medicina), Prof. L. Frulloni (Gastroenterologia), Università di Verona
- Dr. G. Zanoni, Azienda Ospedaliera di Verona

Staff

Cristina Bottino, Antonio Puccetti, Claudia Cantoni, Michela Falco, Stefano Regis, Grazia Maria Spaggiari, Claudia Alicata, Francesca Bisio, Francesca Canegallo, Medico, Laura Chiossone, Marzia Dolcino, Fabrizio Loiacono, Francesco Marras Biologo, Simona Minghelli, Martina Serra, Martyna Kolosowska.

U.O.C. Laboratorio di Oncologia



Direttore

Dr. Vito Pistoia

Localizzazione

Padiglione 2 – 1° Piano

Referente per la qualità

Dr. Danilo Marimpietri

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

La mission del Laboratorio di Oncologia è la ricerca traslazionale sui tumori pediatrici; gli obiettivi principali sono lo sviluppo di approcci terapeutici innovativi capaci di colpire selettivamente le cellule tumorali e lo studio del microambiente tumorale al fine di svelare i meccanismi che promuovono la crescita neoplastica. I tumori più studiati sono il neuroblastoma e le neoplasie emopoietiche, con particolare riferimento a leucemie e linfomi pediatrici. Il Laboratorio di Oncologia è anche impegnato in attività di diagnostica avanzata nei settori delle immunodeficienze, delle malattie linfoproliferative pediatriche e del neuroblastoma.

Principali collaborazioni

- Prof. Giorgio Trinchieri, NCI, Frederick, USA
- Prof. Soldano Ferrone, Hillman Cancer Center, Pittsburgh, USA
- Prof. Domenico Ribatti, Dipartimento di Anatomia e Istologia Umana, Università di Bari
- Dr. Angelo Corti, Istituto San Raffaele, dIBIT, Milano
- Dr. Silvano Ferrini, IST, Genova
- Prof. Giuseppe Basso, Oncologia Pediatrica, Università di Padova
- Prof. Francesco Di Virgilio, Patologia Generale, Università di Ferrara
- Prof. Antonio Uccelli, Clinica Neurologica, Università di Genova
- Prof. Nicola Giuliani, Ematologia, Università di Parma
- Prof. Emma Di Carlo, Anatomia Patologica, Università di Chieti
- Prof. Franco Locatelli, Dipartimento Ematologia e Oncologia Pediatrica, Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof. Fabio Malavasi, Dipartimento di Genetica, Università di Torino
- Prof. Franz Blaes, University of Giessen, Germany
- Prof. Holger Lode, University of Greisswald, Germany

- Prof. Arturo Sala, Brunel University, London
- Prof. Ruth Ladenstein, St. Anna Children Hospital, University of Vienna, Austria
- Prof. Roberto Chiarle, Università di Torino
- Dr. Maurilio Ponzoni, Anatomia Patologica, Istituto San Raffaele, Milano
- Dr. Francesco Bertoni, IOR, Bellinzona, Switzerland
- Prof. Alessandro Moretta, DIMES, Università di Genova
- Prof. Maria Cristina Mingari, DIMES, Università di Genova
- Prof. Cristina Bottino, Laboratorio di Immunologia, Istituto G. Gaslini
- Prof. Roberto Ravazzolo, Laboratorio di genetica Molecolare, Istituto G. Gaslini
- Prof. Silvia Deaglio, Università di Torino
- Prof. Paolo Bianco, Università La Sapienza, Roma
- Prof. Angelo Vacca, Università di Bari

Staff

Vito Pistoia, Irma Airoldi, Anna Corcione, Maria Valeria Corrias, Annalisa Pezzolo, Mirco Ponzoni, Ignazia Prigione, Paola Bocca, Danilo Marimpietri.

U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari

Direttore f.f.

Dr. Francesco Frassoni

Localizzazione

Padiglione 2 – 1° piano

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'attività del Laboratorio verte sulle seguenti linee:

- Cellule Staminali Emopoietiche (HSC): Valutazione dell'espressione dei geni che presiedono al self-renewal (staminalità) prima e dopo trapianto, ricostituzione dei progenitori emopoietici in soggetti adulti e pediatrici.
- Ontogenesi del sistema emato-linfopoietico: Valutazione fenotipica e funzionale dei progenitori emopoietici e non emopoietici nel sangue e nel funicolo cordonale di neonati a termine e pre-termine.
- Microambiente: Isolamento, caratterizzazione fenotipica e funzionale ed espansione di cellule mesenchimali staminali da diversi tessuti.
- Modello Zebrafish: Mappatura di geni correlati con lo sviluppo del sistema emopoietico nell'embrione e nell'animale adulto, sviluppo dei relativi mutanti.
- Efrine: espressione di Eph. 3 come marker tumorale diagnostico in pazienti con Leucemia Acuta

Principali collaborazioni

Il laboratorio collabora sia con strutture dell'Istituto che con i seguenti centri di ricerca di base e clinica nazionali ed internazionali:

- Dott.ssa Francesca Bonifazi, Dipartimento di Ematologia Oncologia e Medicina di Laboratorio-Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna
- Dott.ssa Daniela Cilloni Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche Biologiche, Università degli Studi di Torino- Ospedale San Luigi, Orbassano (Torino)
- Dott.ssa Franca Fagioli, Dipartimento Scienze Pediatriche, Ospedale Regina Margherita, Torino
- Prof. Franco Locatelli, Dipartimento di Onco-Ematologia pediatrica e Medicina Trasfusionale- Istituto Di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Prof. Alessandro Moretta, Dipartimento di Medicina Sperimentale (DIMES)- Laboratori di Immunologia Molecolare - Università degli Studi di Genova, Genova
- Prof. Michele Piana, Dipartimento di Matematica-Università degli Studi di Genova, Genova
- Dott. Vittorio Rosti, Laboratorio di Epidemiologia Clinica- Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico Policlinico San Matteo, Pavia
- Prof. Gianmario Sambuceti, Dipartimento delle Tecnologie Radiologiche, UOC di Medicina Nucleare-IRCCS Azienda ospedaliera San Martino-IST, Genova

- Prof. George Q Daley, Division of Pediatric Hematology/Oncology, Children’s Hospital Boston and Harvard Medical School-Harvard Stem Cell Institute, Boston USA
- Prof. Tsvee Lapidot, Department of Immunology- Weizmann Institute of Science, Rehovot –Israele

Staff

Francesco Frassoni, Marina Podestà.

U.O.S.D. Centro di Diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche



Responsabile

Dr.ssa Mirella Filocamo

Localizzazione

Padiglione 16

Referente per la qualità

Sig.ra Raffaella Mazzotti

Attività del laboratorio

- Il Laboratorio esegue sia attività di diagnosi biochimica e/o molecolare sia di ricerca in malattie genetico-metaboliche rare, con particolare specializzazione nel campo delle malattie lisosomiali e di rare malattie genetiche neurodegenerative. Per patologie molto rare, quali Picnodisostosi e Pelizaeus-Merzbacher, è centro di riferimento internazionale. E' inoltre centro di riferimento nazionale per l'attività diagnostica prenatale.
- Il laboratorio è attrezzato per la crioconservazione di materiale biologico. I campioni, provenienti da pazienti con malattie genetiche rare, sono raccolti nella "Biobanca di cellule e DNA da pazienti affetti da malattie genetiche" (<http://dppm.gaslini.org/biobank>), attiva dal 1976.
- La Biobanca Genetica (IGG-GB), accreditata nel 2010 dalla Regione Liguria (D.G.R. n. 34-2010), fornisce da sempre un importante servizio per i pazienti e le loro famiglie, ed è fonte di campioni biologici rari per la comunità biomedica internazionale. Nell'ambito scientifico la Biobanca ha supportato un elevato numero di progetti di ricerca ricevendo appropriata citazione in oltre 150 pubblicazioni su riviste indicizzate.
- Supportata da progetti finanziati da Telethon (www.telethon.it) sin dal 1993, la IGG-GB è attualmente parte della 1ª Rete Italiana di Biobanche Genetiche (Telethon Network of Genetic Biobanks, www.biobanknetwork.org). Nell'ambito di quest'ultimo progetto Telethon, avviato nel 2008, la Dottoressa Mirella Filocamo, responsabile dell' IGG-GB, ha il ruolo di coordinare a livello nazionale 10 Biobanche Genetiche.

Principali attività di ricerca

- Coordinamento Network Italiano di Biobanche Genetiche
- Caratterizzazione molecolare/funzionale di alleli mutanti e correlazioni genotipo/fenotipo in malattie lisosomiali e in disordini della mielina
- Caratterizzazione di nuovi meccanismi di correzione, a livello di RNA, di mutazioni genomiche in Mucopolisaccaridosi II
- Analisi di meccanismi patogenetici in M. lisosomiali tramite studi in modello animale Zebrafish

Principali collaborazioni

- Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, A.O. Universitaria “Santa Maria della Misericordia”, Udine
- Faculté de Médecine, Clermont Ferrand, Cedex, France
- Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale INSERM, Paris, France
- Institute of Medical Genetics, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, UK
- IRCCS Bambino Gesù, Roma
- Dipartimento di scienze per la salute della donna e del bambino, Università di Firenze
- Biopolimeri e Proteomica, Azienda Ospedaliera Universitaria IRCCS San Martino–Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro IST, Genova
- Dipartimento di chimica, biochimica e biotecnologie per la medicina, Università di Milano
- Dipartimento di scienze biomediche – Università di Padova
- Istituto Nanoscienze, Pisa
- Istituto Neuroscienze – CNR, Pisa
- IRCCS Stella Maris, Pisa
- Research and Development Unit, Department of Genetics, CGMJM, INSA, Portugal
- CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences
- Department of Cell Research and Immunology, Tel Aviv University, Ramat Aviv, Israel

Staff

Marina Stroppiano, Fabio Corsolini, Raffaella Mazzotti, Susanna Lualdi, Serena Grossi, Barbara Tappino, Federica Lanza, Giorgia Stroppiana, Sara Galotto, Lorena Casareto.

Area Dipartimentale Diagnostica Clinica e per Immagini Coordinatore: dottor Claudio Gambini

U.O.C. Anatomia Patologica



Direttore

Dr. Claudio Gambini

Localizzazione

Padiglione 2

Referente per la qualità

Sig. Federico Comanducci

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Anatomia e Istologia Patologica svolge attività di diagnosi, prognosi e ricerca.

Le attività di diagnostica comprendono esami su campioni di cellule e di tessuti a supporto di interventi chirurgici, diagnosi e ricerca scientifica.

Diagnostica microscopica citologica su cellule di campioni liquidi da versamento o da esfoliazione o prelevati mediante agoaspirazione e spazzolato di cute e/o mucose e midollo.

Diagnosi istologica, su tessuti e organi, mediante esame estemporaneo intraoperatorio su campioni biotipici ed esame su preparati istologici stabili di piccole biopsie endoscopiche o chirurgiche e di pezzi operatori semplici o complessi.

La diagnostica microscopica si avvale inoltre di metodiche aggiuntive quali istochimica, istoenzimatica, immunoistochimica, microscopia a fluorescenza e in luce polarizzata, citometria a flusso, ricerche mediante tecniche biomolecolari di agenti infettivi quali HPV, Epstein Barr virus, CMV, ecc, determinazioni di oncogeni e utilizzo di tecnica FISH o CISH per individuazione di amplificazione o di riarrangiamento di geni di significato prognostico o diagnostico (amplificazione di MYCN, delezione di 1p36, delezione di 11q, riarrangiamento MYC, Bcl2, Bcl6, amplificazione CERB- B2, EGFR, trisomie, studio dei geni RREB1, MYB, CCND1, CEP 6 - associati a lesioni melanocitarie quali melanoma, Spitz Atipico, ecc).

L'Anatomia Patologica offre supporto a diverse attività di diagnostica e di ricerca in campo dell'oncologia pediatrica. In particolare l'U.O.C. è centro di riferimento nazionale ed europeo per l'inquadramento e lo studio dei tumori neuroblastici periferici.

Dal 1995 ha costituito un archivio istologico di questi tumori e partecipa a un programma nazionale per garantire un'elevata e omogenea qualità nell'inquadramento clinico, istologico e bio-molecolare dei bambini affetti da tumore neuroblastico periferico afferenti ai centri AIEOP sia al momento della diagnosi che nelle altre tappe cruciali della malattia attraverso:

- corretta diagnosi istopatologica

- caratterizzazione bio-molecolare
- studio della malattia circolante e midollare.

Per quanto riguarda il punto 3, l'U.O.C. è centro nazionale di riferimento, in quanto ufficialmente riconosciuto quale rappresentante italiano al Gruppo di Studio Europeo sul midollo della SIOPEX, in grado di effettuare esami immunocitochimici con anti- GD2 per lo studio della malattia residua minima circolante nei pazienti affetti da tumore neuroblastico periferico.

L'U.O.C. di Anatomia Patologica, in cooperazione con l'U.O.C. di Biologia Molecolare dell'Istituto, ha organizzato una Biobanca Integrata di Tessuto- Genomica (BIT) accreditata dalla Regione Liguria, nel rispetto della tutela dei diritti e della riservatezza di ogni persona.

La Biobanca Integrata di Tessuto raccoglie materiale proveniente sia dall'Istituto Gaslini sia da strutture esterne; i materiali biotecnici e di exeresi vengono processati dall'anatomo patologo che li campiona e, nella sua funzione diagnostica, certifica la conformità del campione ai requisiti della biobanca.

La Biobanca integrata di Tessuto - Genomica garantisce la conservazione, distribuzione e analisi dei tessuti normali e patologici. L'analisi del materiale conservato nella BIT Tessuto, da parte della sezione Genomica, permette l'identificazione e lo studio di marcatori biomolecolari ed è essenziale per l'associazione tra l'aspetto istologico e il profilo molecolare del tumore.

Gli aspetti essenziali della Biobanca si configurano nella rintracciabilità del campione e anonimato, nella proprietà del materiale biologico, nel divieto di commercializzazione, nella conservazione del consenso informato e nell'accesso e controllo da parte dell'interessato sulle proprie informazioni.

La biobanca integrata è la risposta coordinata, organizzata e collaborativa alle esigenze diagnostiche, prognostiche, terapeutiche, di raccolta e utilizzo del materiale per ricerca, di tutela dei diritti del paziente e permette di trarre il massimo delle informazioni da un campione limitato tramite approccio multidisciplinare.

Principali collaborazioni

- SIOPEX-R-NET (European Society of Paediatric Oncology Neuroblastoma Research Network). Creazione di un network per la condivisione – in via telematica – dei principali aspetti diagnostici dei casi a maggiore complessità, rarità e/o ricaduta terapeutica e di ricerca scientifica ha i centri afferenti – rappresentati dalle sedi dei centri di riferimento nazionale:
- Univ. Clinic of Pathology, Wahringer Gurtel 18-20, A-1090 Vienna, Dott. Gabriele Amann. Dept. of Pathology Rikshospitalet, Sognsvannsveien 20, N-0027 Oslo, Dott. Klaus Beiske Histopathology Pathology Dept. St. James's University Hospital, Beckett Street UK, Leeds LS9 7TF, Dott. Catherine Culinane Departamento de patologia, Facultad de medicina, Avda Blasco Ibanez 17, E-46010 Valencia, Dott. Samuel Navarro; Service de Pathologie, Hopital Robert Debré, EA3102 Université Paris 7, 48 Boulevard Sérurier F – 75019 Paris, Prof. Michel Peuchmaur;
- Università di Padova e Istituto di Anatomia Patologica per le neoplasie dei tessuti molli e per i tumori rari dell'infanzia e Laboratorio di Oncologia per lo studio biologico-molecolare del rhabdomyosarcoma e del tumore di Ewing/PNET;
- Servizio di Anatomia Patologica dell'Istituto Ortopedico Pini di Milano per la patologia neoplastica ossea;
- King's College dell'Università di Londra per la patologia epatica;
- Ospedale St. John's dell'Università di Londra per la patologia cutanea;
- Istituto Nazionale Tumori di Milano per i tumori renali pediatrici;
- Institut für Neuropathologie Sigmund-Freud-Strabe Bonn, Deutschland, Prof. T. Pietsch per la Neuropatologia; Anatomia Patologica Dip. Medicina Sperimentale, Roma, Prof. F. Giangaspero per la Neuropatologia oncologica;

- Childrens Hospital of Los Angeles, Dipartimento di Patologia Prof. H. Shimada, Coordinatore INPC (International Neuroblastoma Pathology Committee).

Staff

Claudio Gambini, Maria Cristina Coccia, Paolo Nozza, Cesarina Savioli, Angela Rita Sementa, Federico Comanducci.

Contrattisti biologi: Francesca Negri, Katia Mazzocco, Raffaella Defferrari.

U.O.C. Neuroradiologia



Direttore

Dr. Andrea Rossi

Localizzazione

Padiglione 19

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Claudia Ricci

Coordinatore tecnico

Sig. Piero Sorrentino

Referente per la qualità

Sig. Piero Sorrentino

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'attività clinica dell'U.O.C. Neuroradiologia si articola lungo due principali direttrici: diagnostica delle patologie del sistema nervoso centrale (encefalo e midollo spinale) e del suo contenente, e terapia interventistica endovascolare e percutanea delle malformazioni vascolari del distretto endocranico, cervico-facciale e rachideo.

Attività diagnostica

L'attività diagnostica si basa in maniera prevalente sull'utilizzo della Risonanza Magnetica (RM) e della Tomografia Computerizzata (TC).

RM

L'unità RM in dotazione (Philips Intera Achieva vers. 2.6, potenza di campo 1.5 Tesla), ubicata presso il Padiglione RM, è una apparecchiatura di ultima generazione fornita di tutte le dotazioni tecnologiche avanzate che consentono, oltre a studi morfologici convenzionali di altissima qualità, anche applicazioni di natura funzionale quali studi della diffusione e del tensore della diffusione (trattografia), perfusione sia con metodica di suscettibilità dinamica che con arterial spin labeling, spettroscopia con tecniche a voxel singolo e di chemical shift imaging tridimensionale, e RM funzionale per studio dell'attivazione corticale (tecnica BOLD).

La metodica RM è utilizzabile nel neonato, nel bambino e adolescente. Nel caso il paziente non sia collaborante (per motivi di età o sulla base del quadro clinico) gli esami vengono svolti in regime di sedazione profonda con la collaborazione del personale dell'UO Anestesia e Rianimazione; in questo caso è richiesto il ricovero in ambiente ospedaliero o day hospital. I pazienti collaboranti vengono esaminati in regime sia di ricovero che day hospital o ambulatoriale. L'eventuale somministrazione del mezzo di contrasto paramagnetico (chelati del gadolinio) per via endovenosa è decisa dallo specialista neuroradiologo sulla base delle indicazioni cliniche e/o dei reperti riscontrati all'esame di base.

Vengono eseguiti anche esami RM per lo studio dell'encefalo e del rachide fetale. Tali esami possono essere effettuati in regime ambulatoriale a partire dalle 19- 20 settimane di gestazione e non richiedono alcuna forma di sedazione materno- fetale.

TC

L'unità TC in dotazione (Siemens Sensation 64) è ubicata presso il Padiglione 17 nei locali dell'UO Radiologia con la quale è condivisa. Lo studio TC, in ragione della rapidità di acquisizione delle immagini, non richiede nella maggior parte dei casi la sedazione del paziente. L'accesso a tale metodica è strettamente correlato ai principi di giustificazione dell'esame, in accordo con le vigenti normative radioprotezionistiche. Vengono eseguiti esami dell'encefalo, del rachide (valutazioni mirate di singoli segmenti) e di aree anatomiche specifiche quali l'osso temporale (studio delle rocce petrose) e l'orbita. In casi selezionati può porsi l'indicazione alla somministrazione di mezzo di contrasto iodato per via endovenosa.

Attività interventistica

Angiografia

L'angiografia è un esame diagnostico che consente la visualizzazione dell'albero vascolare encefalico e midollare e svolge un ruolo importante nella diagnostica di alcune specifiche affezioni, in particolare quelle del versante malformativo vascolare. Il versante dell'angiografia interventistica si avvale di una tecnologia di recente introduzione e di grande interesse, che consiste nella terapia per via endovascolare, "a cielo coperto", delle malformazioni vascolari e degli aneurismi, sia intracranici che del distretto cranio- facciale oltre che l'embolizzazione prechirurgica di masse tumorali (meningiomi, emangiomi). Lo sviluppo di tale tecnica, che consente in molti casi di ovviare al ben più invasivo intervento neurochirurgico o anche, frequentemente, di offrire una possibilità terapeutica a casi altrimenti incurabili, ha fatto emergere una figura professionale nuova, il Neuroradiologo Interventista, che non deve occuparsi esclusivamente del gesto tecnico dell'embolizzazione ma rappresenta una nuova figura clinica che segue e tratta il Paziente durante tutto il percorso clinico, dalla diagnosi, alla gestione dell'approccio multidisciplinare, al follow-up dopo trattamento, facendosi carico in prima persona della gestione del malato in pieno concerto e collaborazione con altre figure professionali (Neurochirurgo, Rianimatore, Chirurgo Vascolare).

Principali collaborazioni

L'attività di Neuroradiologia Interventistica viene svolta in collaborazione con il Dr. Lucio Castellan, Direttore dell'UO Neuroradiologia dell'Ospedale San Martino di Genova, che opera presso l'Istituto Gaslini in veste di consulente.

Staff

Andrea Rossi, Carlo Gandolfo, Giovanni Morana, Mariasavina Severino, Piero Sorrentino, Claudia Ricci, Carlotta Ceccaroni.

U.O.C. Radiologia



Direttore f.f.

Dr. Gian Michele Magnano

Localizzazione

Padiglione 16 – 2°Piano

Coordinatore tecnico

Dr. Marco A. Ciccone, Sig. Gian Piero Chessa

Referente per la qualità

Dr. Marco A. Ciccone

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'U.O.C. Radiologia dell'Istituto eroga prestazioni di:

- Ecografia pediatrica (fatta eccezione per lo studio del cuore);
- Radiologia pediatrica convenzionale
- Indagini contrastografiche delle vie urinarie (come urografia endovenosa e cistouretrografia minzionale) e delle vie digestive (come studio di esofago, stomaco e intestino per os e clisma opaco);
- Conebeam TC, ortopantomografia e cefalometria;
- Isterosalpingografia;
- Biopsie percutanee ecoguidate;
- Interventistica vascolare (escluso il sistema nervoso centrale)
- RM – Risonanza Magnetica pediatrica (escluso il sistema nervoso centrale);
- TC – Tomografia Computerizzata pediatrica.

Sottolineiamo:

- La diagnostica toracica compreso il “cardio-vascular cross sectional imaging” (studio di cuore, grossi vasi con TC ed RM)
- L'imaging oncologico
- La radiologia muscolo scheletrica (particolarmente progredita nei settori Ecografia ed RM)
- La diagnostica e la terapia del varicocele e degli angiomi e delle malformazioni vascolari
- L'imaging uronefrologico avanzato (in particolare RM)

Principali collaborazioni

- Radiologia cardio-vascolare/interventistica: Radio Pediatrie, Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris; Radio Pediatrie, Hôpital Sainte- Justine, Montreal; Department of Radiology, Children's Hospital, Boston; Department of Radiology, Great Ormond Street Hospital, London.
- Radiologia epato-biliare: Radio Pediatrie, Hôpital Kremlin-Bicetre, Paris.

- Radiologia uro-nefrologica: Department of Imaging, Erasme Hospital, Brussels; Department of Imaging, University Hospital of Graz; Radio Pediatrie, Hopital Charles Nicolle, Rouen; Servicio de Radiologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; Department of Imaging, Children's Hospital, Philadelphia.
- Radiologia d'urgenza nel bambino: Department of Radiology, Children's Hospital, Boston.
- Radiologia oncologica: Department of Radiology, Great Ormond Street Hospital, London; Department of Radiology, University Medical Center, Utrecht.
- Radiologia muscolo scheletrica: Department of Radiology, Great Ormond Street Hospital, London; Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

Staff

Gian Michele Magnano, Maria Beatrice Damasio, Mirella Ghorzi, Claudio Granata, Giorgio Lucigrai, Francesca Magnaguagno, Anna Marzoli, Francesca Nardi, Francesco Pasetti, Francesca Rizzo, Nicola Stagnaro, Maura Valle, Elisabetta Vignale, Gian Piero Chessa, Marco A. Ciccone, Alessandra Sciuto, Carmelina Boncore.

Dipartimento di Scienze Pediatriche

Area Dipartimentale Ematologica

Coordinatore: dottor Giorgio Dini

U.O.C. Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo



Direttore

Dr. Giorgio Dini

Localizzazione

Padiglione 12 – 2° piano: Reparto degenze

Padiglione DEA – 4° piano: U.O.S. Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche

Padiglione 16 – Piano Terra: Day Hospital e Assistenza Domiciliare

Referente infermieristico

Ambulatorio dei guariti: Sig.ra Monica Leimer

UOS TCSE: Sig.ra Emilia Ghibaudo

Referente per la qualità

Dr. Giuseppe Morreale

- **U.O.S. Trapianto Cellule Staminali Ematopoietiche:** studio prospettico sull'incidenza e sull'evoluzione della malattia veno-occlusiva epatica dopo TCSE: ruolo della profilassi con defibrotide; studio prospettico di fase II sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento cortisonico
- **Ambulatorio dei guariti:** progetto fuori terapia: gestione delle sequele a medio e lungo termine in Dre dai trattamenti erogati, sorveglianza per secondo tumore, in collaborazione la UOSD Epidemiologia, Biostatistica e Comitati.
- **Progetto Accoglienza Stranieri:** avviato nel giugno con l'obiettivo di:
 - **rendere possibile il trattamento** al Gaslini a tutti coloro che non possono essere curati adeguatamente nel Paese d'origine;
 - **migliorare l'accoglienza**, offrendo un'ospitalità adeguata;
 - **gestire rapporti internazionali** con gli sponsor dei pazienti stranieri

Principali collaborazioni

Nazionali

- Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (AIEOP): il Dr G Dini è responsabile del Comitato stranieri
- Dipartimento Ematologia e Oncologia Pediatrica Ospedale Pausilipon – Napoli: nell'ambito del gemellaggio con l'AOSBP il progetto "Passaporto dei guariti" è stato esteso al Gruppo del Pausilipon.

- Laboratorio tissutale e Registro Italiano Donatori di Midollo (IBMDR) presso EO Ospedali Galliera, Genova.
- UO Radioterapia USMI, Genova.
- Laboratorio Differenziamento Cellulare, Centro Biotecnologie Avanzate, USMI, Genova.
- UO Chirurgia Tiroidea dell'Ospedale Galliera, Genova
- UO Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera di Genova
- UOS Radioterapia pediatrica, USMI, Genova.

Internazionali

- Pediatric Oncology Branch, National Cancer Institute NIH, Bethesda, Mariland
- Gruppo Europeo per il Trapianto di Midollo Osseo (EBMT)
- Société Internationale D'Oncologie Pédiatrique (S.I.O.P.): CNS Sub-Committe.
- Gruppo Cooperativo Europeo Neuroblastoma (E.S.I.O.P.– NB).
- Department of Pediatric Hematology and Oncology Fundeni Clinical Hospital, Bucarest, Romania.
- Raissa Gorbaciova Foundation

Staff

Giorgio Dini, Maura Faraci, Andrea Gazzolo, Edoardo Lanino, Giuseppe Morreale, Marta Romanengo.

U.O.S.D. Centro di Oncologia clinica e sperimentale

Responsabile

Dr. Alberto Garaventa

Localizzazione

Padiglione 12 – 2° piano

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Orietta Vianello

Referente per la qualità

Dr. Massimo Conte

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Da ormai più di 40 anni il nostro centro si occupa di assistenza e ricerca in oncologia pediatrica. Ogni anno vengono diagnosticati/trattati presso il nostro Centro circa 90 nuovi bambini e adolescenti affetti da tumori solidi, linfomi e istiocitosi. Nello specifico le patologie trattate sono:

- Neuroblastoma
- Sarcomi dei tessuti molli (rhabdmiosarcomi e altri sarcomi delle parti molli)
- Tumori renali
- Tumori epatici
- Tumori a cellule germinali
- Tumori ossei
- Tumori rari (ad es. carcinomi, carcinoidi, melanomi, tumori gonadici non germinali, feocromocitoma, blastoma pleuropolmonare...)
- Linfomi non-Hodgkin
- Linfoma di Hodgkin
- Istiocitosi

Per la "presa in carico globale" del paziente, le attività cliniche si avvalgono del supporto di professionisti dedicati all'ambito dell'oncologia pediatrica quali radiologo, patologo, chirurgo, radioterapista, medico nucleare, infettivologo, psicologo e ricercatori medici e biologi all'interno di una struttura multidisciplinare completamente dedicata al bambino quale l'Istituto Giannina Gaslini. Le attività cliniche sono inoltre supportate ed integrate da uno staff che include assistente sociale, insegnanti di scuola materna, primaria e secondaria, educatori, intrattenitori, volontari .

Un'attenzione particolare è rivolta alle terapie di supporto, alla prevenzione e cura delle complicanze infettive, alle cure palliative e al follow-up a lungo termine del paziente guarito da patologia oncoematologica che ci vede seguire più di 600 pazienti di cui 200 divenuti già adulti.

La ricerca scientifica svolta nell'ambito della nostra Unità Operativa in stretto rapporto con diversi laboratori di ricerca dell'Istituto Gaslini quali tra gli altri quello di Oncologia Sperimentale, di Biologia Molecolare, di Immunologia e di Anatomia Patologica, è dedicata ad una miglior conoscenza biologica delle neoplasie pediatriche e in particolare del neuroblastoma, che si traduce nell'identificazione di fattori prognostici sempre più precisi e di nuovi farmaci o strategie terapeutiche per i tumori solidi del bambino.

Attività di eccellenza

- Diagnosi e terapia del neuroblastoma
- Sperimentazione di nuovi farmaci
- Assistenza domiciliare onco-ematologica: terapia di supporto e cure palliative
- Follow-up a lungo termine del paziente guarito da patologia onco-ematologica

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

ITTC: Innovative therapy children with cancer. Si tratta di un consorzio internazionale formato da esperti nel settore dell'Oncologia pediatrica, rappresentanti di industrie farmaceutiche, genitori, membri di associazioni di volontariato o di organizzazioni governative operanti nel sociale che ha lo scopo di identificare e testare, in strutture certificate, nuovi farmaci per la cura delle patologie oncologiche pediatriche.

- Gruppo europeo neuroblastoma (SIOPEN): nel 1994 l'Istituto Gaslini è stato uno dei centri promotori per la costituzione del gruppo europeo clinico e biologico Neuroblastoma che si occupa di promuovere protocolli di ricerca e di cura di questa patologia nei maggiori paesi europei
- Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (AIEOP) con i suoi 51 centri di onco-ematologia disseminati su tutto il territorio nazionale
- Chirurgia ortopedica oncologica e ricostruttiva, Ospedale Careggi, Firenze (responsabile Prof. R. Capanna)
- Dipartimento Ematologia e Oncologia Pediatrica Ospedale Pausilipon – Napoli
- Dipartimento di Pediatria Università di Padova per lo studio delle caratteristiche biologiche di rhabdomyosarcoma e linfomi pediatrici
- Laboratorio Fondazione Neuroblastoma
- UO Chirurgia Tiroidea dell'Ospedale Galliera, Genova
- UO Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera di Genova
- UOS Radioterapia pediatrica, USMI, Genova

La Struttura include

Reparto di Oncologia e Neuro-Oncologia

Coordinatore Infermieristico Sig.ra Orietta Vianello

Accoglie pazienti con patologie oncologiche e neuro-oncologiche in fase diagnostica, in corso di trattamento di prima linea o successive e per terapie ad alte dosi o programmi terapeutici sperimentali. E' costituito da 9 stanze di degenza singola, ciascuna dotata di un letto per il paziente, una poltrona-letto per un genitore, un bagno. Nel reparto è presente una sala giochi e una sala di accoglienza per i genitori dotata di elettrodomestici.

Reparto di DH

Coordinatore Infermieristico Sig.ra Gabriella Nulchis

E' una struttura dotata di 10 posti letto e di 5 sale mediche condivise dalle strutture di Oncologia, TCSE, Ematologia, Coagulazione, e Ambulatorio dei pazienti fuori terapia.

Staff

Loredana Amoroso, Massimo Conte, Alberto Garaventa, Carla Manzitti, Francesca Naselli.

U.O.S.D. Centro Day Hospital - Assistenza Domiciliare ematologica e continuità delle cure

Responsabile

Dr. Sandro Dallorso

Localizzazione

Padiglione 16 – Piano Terra

Padiglione 12 – 3° Piano

Referente infermieristico

Sig.ra Monica Leimer

Referente per la qualità

Dr.ssa Daniela Caprino

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Attività clinica: Monitoraggio clinico-ematologico dei pazienti provenienti dalla AAD Ematologia-Oncologia Pediatrica, inclusi i pazienti con tumore cerebrale. Somministrazione di chemioterapia, terapia di supporto (Nutrizione parenterale totale, trasfusione di sangue e Piastrine, Emoderivati), terapia antibiotica, antivirale ed antifungina. Terapia del dolore e cure palliative. Addestramento del gruppo familiare alla gestione del catetere venoso centrale.

Attività di ricerca: Valutazione costi e modalità di rimborso dell'attività di Assistenza Domiciliare. Monitoraggio ed interazione a distanza con i pazienti ed il loro gruppo familiare tramite supporti tecnologici (cloud computing, software ludici, etc.), con particolare riferimento alla terapia del dolore ed al mantenimento delle relazioni sociali.

Principali collaborazioni

- AIEOP (Associazione Italiana Ematologia-Oncologia Pediatrica)
- A.I.L. (Associazione Italiana Leucemie)
- Centro Regionale Terapia Del Dolore e Cure Palliative Pediatriche, Regione Veneto
- Fondazione Maruzza Lefebvre D'Ovidio
- SICP (Società Italiana Cure Palliative)

Staff

Sandro Dallorso, Daniela Caprino, Luca Manfredini, Luisa Belli, Francesca Scuderi, Elda Cervetto, Cristina Contarini, Debora Innocenti, Francesca Virga, Marina Benvenuto, Cinzia Berta Francesia, Roberta Bertolino, Simonetta Cavalca, Maria Leimer, Maura Marina, Nadia Olmino, Rita Tanasini, Elisabetta Vato, Piera De Rosas.

U.O.S.D. Centro di Ematologia clinica e sperimentale



Responsabile

Dr. Carlo Dufour

Localizzazione

Padiglione 12 – 2° Piano

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Monica Coppola

Referente per la qualità

Dr.ssa Johanna Svahn

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Offriamo diagnosi e terapia delle malattie ematologiche, neoplastiche e non neoplastiche, dell'età pediatrica. Nello specifico:
 - leucemie acute e croniche dell'infanzia.
 - Aplasie genetiche ed non genetiche, sia selettive sia globali (Anemia di Fanconi, Discheratosi Congenita, Aplasia acquisita idiopatica, Trombocitopenia congenita amegacariocitica ...)
 - Mielodisplasie
 - Neutropenie genetiche ed acquisite
 - Citopenie immunologiche
 - Istiocitosi emofagocitiche primitive e secondarie
 - Anemie acquisite e congenite
 - Emoglobinopatie
- Svolgiamo ricerca clinica-traslazionale cioè la ricerca che trasferisce l'informazione scientifica dalla biologia pura all'applicazione pratica sul malato. Svolgiamo tale attività soprattutto nel campo delle insufficienze midollari dell'infanzia e delle leucemie.
- Sperimentiamo nuovi protocolli e nuovi farmaci contro la leucemia e le insufficienze midollari. Siamo nel ristretto novero dei centri mondiali che l'industria farmaceutica ed i Consorzi internazionali di studi clinici hanno identificato per effettuare la sperimentazione di molecole antileucemiche e contro le insufficienze midollari in pediatria.
- Eroghiamo l'assistenza secondo il concetto della "full care giving". Cioè, oltre alle cure mediche interdisciplinari inclusive della terapia di supporto e dell'assistenza domiciliare, viene fornita al paziente ed ai suoi familiari l'assistenza psicologica ed il sostegno logistico e pratico, dentro e fuori dall'Ospedale, per le esigenze quotidiane.
- Lavoriamo in stretto rapporto di equipe. Ogni dirigente medico è intercambiabile su tutti gli aspetti dell'attività assistenziale in Ematologia Pediatrica e svolge compiti specifici nei programmi di ricerca clinica-traslazionale concordati con e coordinati dal Responsabile dell'U.O.
- Collaboriamo strettamente con le altre Unità dell'area Emato-Oncologica dell'Istituto fra cui soprattutto il Trapianto di cellule Staminali Ematopoietiche, l'Assistenza Domiciliare, le Malattie Infettive, l'Emostasi e Trombosi il Servizio di Immunologia e Medicina Trasfusionale. Partecipiamo anche la programma di follow-up a lungo termine dei soggetti guariti da patologie ematologiche
- Abbiamo in carico ogni anno 100 pazienti con malattie ematologiche acute e croniche dell'infanzia.

Attività di eccellenza

- Diagnosi e terapia delle insufficienze midollari dell'infanzia (Centro di riferimento nazionale).
- Diagnosi e terapia delle leucemie dell'infanzia.
- Sperimentazione di nuovi farmaci.
- Coordinamento Registro Italiano Neutropenie, Data Base nazionale Anemia di Fanconi.
- Ricerca sui meccanismi di insufficienza midollare.

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

Internazionali

- ITTC: Innovative therapy children with cancer. Si tratta di un consorzio internazionale formato da esperti nel settore dell'Emato-Oncologia pediatrica, rappresentanti di industrie farmaceutiche, genitori, membri di associazioni di volontariato o di organizzazioni governative operanti nel sociale che ha lo scopo di identificare e testare, in strutture certificate, nuovi farmaci per la cura delle patologie oncologiche pediatriche.
- Oregon Health and Science University (OHSU). Portland, Oregon, USA .
- Children's Hospital Cincinnati OH, USA.
- Sick Children Hospital, Toronto, Harvard Medical School, Boston, Indiana University, University of Minnesota.
- La Jolla University, Dan Diego.
- Lund University Medical School (LUMC) Leiden, Olanda.
- Hopital St Louis, Parigi, Francia.
- Registro Francese Neutropenie.
- Severe Congenital Neutropenia International Registry (SCNIR).
- Fanconi Anemia Gene Therapy International Working Group.
- University of Dusseldorf
- University of Achen.
- Gruppo Europeo per il Trapianto di Midollo Osseo (EBMT).
- Società Europea di Ematologia (EHA).

Nazionali

- AORN Pausilipon, Napoli.
- Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica (Aieop).
- Laboratorio di Mutagenesi, IST, Genova.

Reparto di Ematologia

Coordinatore Infermieristico f.f. Sig.ra Monica Coppola

Accoglie pazienti con patologie ematologiche in fase diagnostica, in corso di trattamento di prima linea o successive o per programmi terapeutici sperimentali. E' costituito da 8 stanze di degenza di cui 7 singole ed 1 doppia. Ogni stanza è una dotata di un letto per il paziente, una poltrona-letto per un genitore, un bagno, TV, collegamento ad internet. Nel reparto è presente una sala giochi e una sala di accoglienza per i genitori dotata di elettrodomestici.

Reparto di DH

Coordinatore Infermieristico Sig.ra Gabriella Nulchis

E' una struttura dotata di 10 posti letto e di 5 sale mediche condivise dalle strutture di Oncologia, TCSE, Ematologia, Coagulazione, e Ambulatorio dei pazienti fuori terapia.

Staff

Parte clinica: Carlo Dufour, Cetti Micalizzi, Francesca Fioredda, Johanna Svahn, Maurizio Miano, Micahela Calvillo, Francesca Ricciardi. Parte di laboratorio: Carlo Dufour, Marina Lanciotti, Tiziana Lanza, Enrico Cappelli.

U.O.S.D. Centro di Neuro Oncologia



Responsabile

Dr.ssa Maria Luisa Garrè

Localizzazione

Padiglione 20 – 2° piano

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Orietta Garbarino

Referente per la qualità

Dr.ssa Claudia Milanaccio

Attività Clinica

La U.O.S.D. svolge attività di diagnosi e terapia ai bambini affetti da tumori del Sistema Nervoso Centrale (SNC), ricerca e formazione negli stessi settori.

Nata da una stretta collaborazione con il reparto di Neurochirurgia, dal 1995, costituisce uno dei riferimenti AIEOP per l'attività di assistenza e ricerca clinica rivolta ai bambini affetti da tumori del SNC, coordinando lo sviluppo e l'applicazione dei protocolli clinici, l'inquadramento diagnostico e le strategie di salvataggio.

Offre consulenza anche ad altri centri pediatrici ed a pazienti italiani e stranieri.

All'interno dell'Istituto il team di neuroncologia svolge l'attività assistenziale con modalità multidisciplinare, in stretta collaborazione con l'UOC Neurochirurgia, la Neuropsichiatria infantile, la Neuroradiologia e la Fisioterapia, l'Anatomia Patologica, l'Endocrinologia e molti altri reparti specialistici indispensabili alla cura del bambino con questo tipo di tumori. Ogni anno sono mediamente diagnosticati e trattati 50 nuovi casi di tumore del SNC.

I pazienti in attivo follow-up dal 1995 sono più di 900. Le consulenze esterne effettuate ogni anno dal responsabile della UOSD Neuro-Oncologia sono mediamente 2-3 alla settimana per un totale di 70-80 per anno. La Dott.ssa Maria Luisa Garrè è referente Nazionale per lo Studio dei bambini affetti da neoplasie maligne al di sotto dei 3 anni di vita, per il trattamento dei tumori a cellule germinali intracranici e per lo studio dei tumori Rabdoidi cerebrali. In collaborazione con l'UOC Neuropsichiatria infantile, vengono condotti trials clinici sperimentali sull'impiego di farmaci mirati al difetto genetico, nei tumori associati a fa comatosi come la Sclerosi Tuberosa.

Il servizio, accanto all'attività clinica, svolge ricerca di laboratorio sul tema degli Ependimomi (grant AIRC progetto inter-regionale responsabile Dott.ssa Garrè), dei Gliomi ad alto e basso grado, sul Medulloblastoma nel bambino molto piccolo alla diagnosi e con predisposizione genetica (sindrome di Gorlin in collaborazione con Genetica Medica, Università di Genova, ed IST e sulla qualità di vita e gli effetti tardivi del trattamento in collaborazione con il Servizio di Epidemiologia dell'Istituto Gaslini diretto dal Dr. Haupt (Progetto DOPO-Ambulatorio dei Guariti).

In collaborazione con l'UOC Neuroradiologia dell'istituto e con la Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera viene svolta attività di ricerca clinica nel campo delle nuove tecnologie diagnostiche (imaging avanzato, DOPA-PET) per lo studio e le applicazioni cliniche della risposta ai farmaci, alla radioterapia e per lo studio della malattia residua minima dopo intervento o terapie mediche.

L'attività di ricerca di base supportata dall'Associazione per la ricerca sui tumori cerebrali del bambino è svolta presso il Laboratorio di Neurochirurgia (Dott.ssa V. Capra) ed in collaborazione con l'U.O.C. Anatomia

Patologica. Nel 2008 in collaborazione con l'UOSD Epidemiologia dell'istituto, è stato avviato un importante progetto di ricerca a valenza nazionale con lo scopo di creare un Registro Italiano dei Tumori Cerebrali ed esso è stato supportato dalla Fondazione Italiana per La Lotta al Neuroblastoma ("Progetto Pensiero").

Principali collaborazioni

UOSD Radioterapia Ospedale San Martino-IST,

UOC Medicina Nucleare Ospedale Galliera

Ospedale Santobono Pausillipon

Oncologia Pediatrica Università di Catania

Genetica Medica Università degli Studi di Genova

Dipartimento di Genetica Ospedale San Martino-IST

Oncologia Pediatrica Ospedale San Martino IST

Clinica Pediatrica Università di Padova (Dipartimento di Neuroscienze)

Dipartimento di neuropatologia Università di Bonn

Neurosurgery Department and Neuroncology Unit Sick Children's Hospital Toronto

Pediatric Neuroncology Programme Children's Hospital di Boston

Staff

Per la parte clinico assistenziale:

Dott.ssa Maria Luisa Garrè, dirigente medico a tempo indeterminato, responsabile UOSD

Dott.ssa Claudia Milanaccio, dirigente medico a tempo indeterminato, responsabile della degenza

Dott.ssa Teresa Battaglia, dirigente medico a tempo determinato, (supportato da Fondazione Saturno) in servizio presso Day Hospital Neuroncologico

Sig.ra Orietta Garbarino, infermiera pediatrica

Per la parte di laboratorio: (Afferenti al Laboratorio di Neurochirurgia)

Dott.ssa Valeria Capra, medico genetista

Dott. Alessandro Raso, biologo

Dott.ssa Samantha Mascelli, biologo

Area Dipartimentale Specialità Pediatriche

Coordinatore: professoressa Renata Lorini

U.O.C. Clinica Pediatrica



Direttore

Prof. Renata Lorini

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Patrizia De Gol, Sig.ra Maura Mazzoni, Sig.ra Maria Luisa Zunino

Referente per la Qualità

Dr. R. Gastaldi, Prof.ssa L. Minicucci, Dr.ssa M.C. Schiaffino

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

UOSD Endocrinologia clinica e sperimentale -Geni Candidati Associati a Difetti di Sviluppo dell'Ipofisi. Diagnosi Ipopituitarismo: Caratterizzazione Biochimica-Immagine-Genetica. Displasia setto-ottica. Difetto di Crescita nelle Malattie Croniche. Diabete insipido Centrale. Malattie Tiroidee. Osteoporosi e malattie associate. Displasie scheletriche. Endocrinopatie secondarie a malattie onco-ematologiche. Disturbi dello sviluppo puberale e Iponadismo.

Centro Diabetologia Pediatrica - Attività assistenziale mediante visite ambulatoriali, ricovero in day hospital e ricovero ordinario, mirata alla prevenzione, alla diagnosi, alla cura e al follow-up dei pazienti affetti da: diabete mellito tipo 1 (DM1), tipo 2 (DM2), diabete mitocondriale, S. di Wolfram, forme monogeniche di DM (Maturity-Onset Diabetes of the Young-MODY), diabete mellito neonatale (transitorio o permanente). In particolare nei pazienti con DM1: inquadramento diagnostico, trattamento e follow-up clinico con periodico screening delle patologie autoimmuni (celiachia e tireopatie) e delle complicanze microangiopatiche associate al DM (retinopatia, nefropatia, neuropatia); attività di educazione alimentare e follow-up dietetico-nutrizionale, supporto psicologico, attività di istruzione ed educazione all'autocontrollo, organizzazione di campi estivi ed invernali di istruzione dedicati alle varie fasce di età (in collaborazione con l'Associazione Diabete Giovanile - ADG Genova); attività di informazione sul diabete mellito tipo 1 e la sua autogestione nelle scuole primarie e secondarie. Inquadramento diagnostico e follow-up dei soggetti a rischio di DM tipo 1, di DM tipo 2 e sindrome metabolica. Consulenza diabetologia con inquadramento diagnostico, impostazione terapeutica e follow-up in pazienti con varie forme di intolleranza glucidica/diabete mellito secondario ad altre patologie: pazienti oncologici sottoposti a trapianto di midollo osseo, pazienti con nefropatie sottoposti a trapianto renale, pazienti con fibrosi cistica. Diagnosi e terapia delle pazienti con intolleranza glucidica/diabete gestazionale e con diabete mellito tipo 1 o tipo 2 in gravidanza. Valutazione del metabolismo glucidico nei neonati di madre con intolleranza glucidica/diabete gestazionale e con diabete mellito tipo 1 o tipo 2 in gravidanza. **Attività di ricerca** - Coordinamento dello studio multicentrico nazionale AIFA FARM8MR2J7 sull'impiego delle insuline premiscelate nei pazienti con DM1 da 6 a 18 anni. Partecipazione a 2 trial clinici multicentrici internazionali sull'impiego di ipoglicemizzanti orali nel diabete

mellito tipo 2 in età adolescenziale (Studio BI trial n. 1218.56 – Cod. EudraCT: 2009-017004-91 e Studio MK 0431-083). Partecipazione allo studio multicentrico internazionale TRIAL NET - Natural History Study of the Development of Type 1 Diabetes (Protocol TN-01). Altre linee di ricerca includono: Diagnosi eziologica di forme monogeniche di diabete mellito (Maturity-Onset Diabetes of the Young - MODY, Sindrome di Wolfram, Diabete neonatale transitorio o permanente da mutazioni del gene KIR6.2); Epidemiologia del diabete mellito tipo 1 in Liguria; Epidemiologia del diabete mellito tipo 1 nelle minoranze etniche; Epidemiologia del MODY in Italia; Follow-up clinico della nefropatia diabetica; Follow-up della retinopatia diabetica; Valutazione degli effetti glicometabolici dell'attività fisica nei giovani con DM1; Studio di validazione in lingua italiana dei questionari sulla qualità della vita PedsQoL specifici per il DM1; Relazione fra obesità ed insorgenza precoce del diabete mellito tipo 1 (Accelerator Hypothesis); Relazione fra asma/allergie e DM1; Nuove co-morbidità nel diabete mellito tipo 1: il diabete doppio (Double Diabetes); Svezamento dall'insulina e introduzione di ipoglicemizzante orale (Sulfanilurea) in pazienti con diabete neonatale da mutazione del gene KIR 6.2

UOS Fibrosi Cistica / Centro Regionale Fibrosi Cistica - Svolge la sua attività mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica. In particolare i pazienti affetti sono caratterizzati dal punto di vista genetico e seguiti in follow-up dal punto di vista respiratorio, fisioterapico, microbiologico, gastroenterologico, diabetologico, dietologico e psicologico. Dal 1997 è in atto il programma di definizione della diagnosi di Fibrosi Cistica sui soggetti individuati dal programma di screening neonatale per la malattia. E' in atto dal 1990 un programma di collaborazione con i Centri Trapianti del Nord Italia per l'avvio al trapianto bipolmonare nei pazienti FC con broncopneumopatia di grado avanzato. Il Centro è uno dei cinque Centri FC Italiani (5/19) scelti nell'ambito del primo core per ECFS European Clinical Trias Network.

Malattie Infiammatorie croniche e Reumatologia – svolge la sua attività mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero.

Centro di Adolescentologia: svolge la sua attività mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero mirata alla diagnosi e alla cura delle patologie adolescenziali, approccio e presa in carico dell'adolescente, aspetti fisiologici e patologici. Problematiche mediche in particolare auxoendocrinologiche, psicocomportamentali e socio ambientali.

UOS Malattie Metaboliche /Centro per gli screening neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche - Svolge la sua attività mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura dei pazienti affetti da errori congeniti del metabolismo ed è responsabile del programma per lo screening neonatale di massa della Regione Liguria. L'attività diagnostica di laboratorio e di screening neonatale viene svolta dal Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo. I pazienti in controllo longitudinale presso il nostro Centro, per la specificità e la particolarità delle loro patologie, vengono presi in carico dal momento della diagnosi fino all'età adulta compresa. Al Centro afferiscono, inoltre, anche pazienti sia in età pediatrica che adulta che presentano patologie vascolari di varia natura per una valutazione del metabolismo dell'omocisteina. Accanto all'inquadramento diagnostico e di controllo longitudinale a tutti i pazienti affetti da errore congenito del metabolismo viene fornita una attività di informazione e di conoscenza del tipo di malattia ed un follow-up dietetico e nutrizionale. L'attività del Centro si completa con una attività di consulenza per la maggior parte dei Reparti che operano nell'ambito dell'Istituto.

Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (Labsiem www.dipe.unige.it/labsiem). L'attività si articola in tre sezioni: 1. Errori congeniti del metabolismo: svolge attività diagnostica e di ricerca

in tema di malattie metaboliche ereditarie ed effettua la diagnostica di secondo livello per i programmi di screening neonatale; esegue anche attività diagnostica prenatale per alcune aminoacidopatie e alcune acidosi organiche; 2. Screening neonatale: è deputata all'attività di screening secondo programmi di screening neonatale per la Regione Liguria: Fenilchetonuria ed Iperfenilalaninemie, Ipotiroidismo Congenito, Fibrosi Cistica e, dal 2005, screening neonatale esteso alle malattie metaboliche ereditarie (progetto pilota finanziato dalla Regione Liguria); 3. Diabetologia: svolge attività di ricerca e diagnostica molecolare in tema di MODY, Sindrome di Wolfram, diabete neonatale, iperinsulinismo.

L'attività di ricerca è indirizzata a: 1) Studio del metabolismo dell'omocisteina plasmatica in pazienti pediatrici e adulti affetti da patologie vascolari di varia natura; 2) Sindromi da difetto di creatina; 3) Individuazione di nuove strategie e tecnologie nella diagnosi degli errori congeniti del metabolismo; 4) Valutazione dell'efficacia e della sicurezza nell'utilizzo della sapropterina nei pazienti affetti da iperfenilalaninemia da deficit di fenilalanina-idrossilasi BH4 responsiva; 5) Valutazione dell'attuabilità dell'inserimento nel pannello delle malattie sottoposte a screening del difetto di ADA-SCID, difetto genetico di immunodeficienza combinata, che compromette gravemente la funzione del sistema immunitario; 6) Messa a punto e validazione dei test di seconda istanza (2nd tier test) applicato allo screening neonatale metabolico esteso (Regione Liguria).

Il Laboratorio costituisce uno dei punti di eccellenza e di riferimento italiani per lo screening neonatale e per le malattie metaboliche ereditarie, in particolare nel campo della formazione delle figure professionali coinvolte. Il Laboratorio ha intrapreso nel 2013 il percorso di certificazione ISO9000.

Principali collaborazioni

- Genetica della bassa statura (Creteil/Paris)
- Fattori di trascrizione e difetto di sviluppo ipotalamo/Ipofisi (London/UK)
- Displasia setto-ottica (London/UK)
- Centri nazionali ed internazionali di eccellenza in Endocrinologia
- Centri italiani di Diabetologia Pediatrica partecipanti a studio AIFA FARM8MR2J7: Torino (H Regina Margherita), Novara (Università Piemonte Orientale), Firenze (AO Meyer), Ancona (Ospedale Salesi), Roma (Ospedale Pediatrico Bambin Gesù), Napoli (II Università ed Università Federico II), San Giovanni Rotondo (Casa Sollievo della Sofferenza), Catania (Clinica Pediatrica)
- Università Vita e Salute, Ospedale San Raffaele, Milano (TrialNet)
- Università del Piemonte Orientale di Novara (Epidemiologia del DM1 nelle minoranze etniche)
- Università di Ancona (Epidemiologia del diabete mellito)
- Università di Napoli Federico II (Celiachia e diabete mellito tipo 1)
- Studi multicentrici del Gruppo di Studio di Diabetologia afferente alla Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP)
- AMC, University Hospital Amsterdam (malattie perossisomiali e diagnostica biochimica e molecolare di errori congeniti del metabolismo)
- Amsterdam Free University (difetti di creatina e diagnosi prenatale)
- University Hospital Basel (diagnostica biochimica e prenatale di errori congeniti del metabolismo)
- Universitäts- Kinderklinik Zurigo (diagnostica differenziale delle iperfenilalaninemie)
- Ospedale Regina Margherita, Torino (diagnostica differenziale delle iperfenilalaninemie)
- Division of Medical Genetics, University of Utah, USA per lo studio e l'individuazione dei pazienti affetti da deficit di trasporto della carnitina (CUD)
- Region Genetics collaborative MS-MS data project (Mayo Clinic, BGL Lab, Rochester, MN, USA) per condivisione a livello internazionale dei dati relative ai programmi di screening neonatale esteso
- Istituto Superiore Sanità (Registro Italiano FC)
- Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo, Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Trieste (Fattori genetici influenzanti la patologia FC)
- ECFS Clinical Trias Network (trial clinici multicentrici in FC)
- Italian Cystic Fibrosis Research Foundation
- Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Genova (Studio del sistema calpain/calpastatin nei pazienti con Fibrosi Cistica)

- Servizio di Genetica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste (Studio della relazione genotipo/fenotipo in Fibrosi Cistica)
- Società Italiana Fibrosi Cistica (Revisione criteri lista di attesa per trapianto di fegato in Fibrosi Cistica)

Staff

Renata Lorini, Maria Giannina Alpigiani, Rosaria Casciaro, Roberto Cerone, Giuseppe d'Annunzio, Alessandra De Alessandri, Teresa de Toni, Natascia Di Iorgi, Roberto Gastaldi, Mohamad Maghnie, Laura Minicucci, Nicola Minuto, Flavia Napoli, Maria Cristina Schiaffino, Patrizia De Gol, Maura Mazzoni, Maria Luisa Zunino, Cinzia Zucchi, Ubaldo Caruso, Annarita Fantasia, Andrea Mascagni, Giuseppe Minniti, Lorenza Molinari, Paola Vannini, Stefania Bertoni, Marina Di Giusto, Maria Grazia Lanfranconi.

U.O.C. Dermatologia



Direttore

Dr. Corrado Occella

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico Day-Hospital

Sig.ra Daniela Trucco – Day Hospital

Sig.ra Patrizia De Berardinis - Ambulatorio

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Inquadramento delle malformazioni vascolari superficiali (angiomi piani); terapia delle stesse mediante la fototerapia selettiva (laser) in età pediatrica con continuità assistenziale in età adulta
- Terapia laser delle pigmentazioni cutanee responsive e delle cicatrici ipertrofiche in evoluzione cheloidea
- Fototerapia delle dermatosi fotosensibili con fototerapia UVA e UVB; in particolare terapia della vitiligine, della psoriasi, della dermatite atopica con le lampade TL1 (UVB a banda stretta)
- Ambulatorio di II° Livello dedicato all' Alopecia areata in età pediatrica
- Diagnosi delle dermatiti allergiche da contatto mediante patch test.
- Dermatoscopia: studio dei nevi, loro mappatura e follow-up nel tempo; monitoraggio dei nevi e di altre neoformazioni cutanee in pazienti sottoposti a terapie immunosoppressive o antitumorali; prevenzione dei tumori cutanei
- Dermochirurgia: asportazione di neoformazioni cutanee problematiche o potenzialmente a rischio di trasformazione neoplastica
- Centro di riferimento e certificatore per le malattie rare della pelle
- Centro di riferimento per la mastocitosi nell' ambito del RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Centro di riferimento SCUOLA DELL'ATOPIA
- Centro di regionale riferimento Psocare in età pediatrica

Principali collaborazioni

- Cooperazione Internazionale: Progetto IPOCOM (Integrazione e Promozione degli Ospedali e dei Centri di Cura Italiani nel mondo)
- Associazione Nazionale Alopecia Areata
- Centro ORPHANET per mastocitosi
- RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)

- Gruppo multidisciplinare per il trattamento degli angiomi e delle malformazioni vascolari dell'Istituto Gaslini (laser@ospedale-gaslini.ge.it, www.angiomi.org)
- Gruppo multidisciplinare Sclerosi tuberosa di Bourneville dell'Istituto Giannina Gaslini

Staff

Corrado Occella, Dario Bleidl , Odette Nemelka, Gianmaria Viglizzo, Daniela Trucco, Patrizia De Berardinis.

U.O.C. Malattie Infettive



Direttore f.f.

Dr. Elio Castagnola

Localizzazione

Padiglione 1

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Rossella Cuneo

Referente per la Qualità

Dr.ssa Angela Tacchella

Attività Clinica e aree di eccellenza

- Infezioni in pazienti sottoposti a chemioterapia antineoplastica
- Infezioni in pazienti sottoposti a trapianto di cellule staminali emopoietiche
- Infezioni in pazienti con deficit immunologico congenito
- Infezioni in pazienti in terapia immunosoppressiva
- Infezione e malattia tubercolare
- Gestione delle infezioni in gravidanza e valutazione a lungo termine del neonato
- Infezioni micotiche in pediatria
- Infezioni nel paziente con fibrosi cistica
- Infezioni da batteri multi resistenti
- Patologie infettive acute e croniche in età pediatrica

Attività di Ricerca

- Infezioni batteremie, fungine virali in bambini sottoposti a chemioterapia o trapianto di cellule staminali emopoietiche
- Terapie innovative delle infezioni da patogeni resistenti e/o in pazienti con problematiche particolari (protesi vascolari, chirurgia estesa, ecc.)
- Diagnostica ed epidemiologia delle micobatteriosi
- Infezioni in pazienti sottoposti a terapia immunosoppressiva

Principali collaborazioni

- Pediatric Fungal Network (PFN), studi sulle micosi in pediatria
- European Society for Clinical Microbiology and Infectious Diseases (ESCMID), stesura raccomandazioni terapeutiche

- European Conference of Infections in Leukemia, (ECIL) stesura raccomandazioni terapeutiche
- International Pediatric Fever and Neutropenia Guideline Panel, stesura raccomandazioni terapeutiche
- PICNICC (Predicting Infectious Complications of Neutropenic sepsis in Children with Cancer) Collaboration, elaborazione di regole predittive - terapeutiche
- Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (AIEOP), studi sulle infezioni in emato-oncologia pediatrica e stesura di raccomandazioni.
- Gruppo Italiano Trapianto Midollo Osseo (GITMO), studi sulle infezioni in corso di trapianto

Staff

Elisabetta Bondi, Emilio Cristina, Anna Loy, Giuseppe Losurdo, Cristina Moroni, Angela Tacchella, Ilaria Caviglia, Rossella Cuneo.

U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto



Direttore

Dr. Gian Marco Ghiggeri

Localizzazione

Padiglione 12

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Cinzia Boaretto (degenza)

Sig.ra Orietta Scarlini (dialisi)

Referente per la qualità

Dr.ssa Maria Ludovica Degl'Innocenti

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Diagnostica e terapia delle nefropatie acquisite e congenite dell'età pediatrica:

- Sindrome nefrosica diagnostica avanzata e terapie innovative; glomerulopatie primitive e secondarie (glomerulonefrite a depositi di iga, sclerosi focale e segmentaria, LES, Sindrome di Schoenlein-Henoch ecc.);
- Tubulopatie primitive (S. Di Fanconi, S. Di Bartter, S. Di Dent, acidosi tubulari renali, malattia di Lowe ecc.);
- Nefronoftisi – malattia cistica della midollare – fibrosi familiari;
- Malformazioni del rene e delle vie urinarie;
- Diagnostica clinica e molecolare delle nefropatie genetiche;
- Valutazione immunologica, istologica ed immunoistologica delle malattie glomerulari primitive e secondarie mediante esecuzione di agobiopsia renale ecoguidata;
- Esami ecografici dell'apparato urinario e cistosonografia.

Sezione dialisi:

- Trattamento delle diverse forme di insufficienza renale acuta sia primitive sia secondarie a patologia neoplastica o postchirurgiche con l'adozione anche delle tecniche di filtrazione continua;
- Trattamento sostitutivo dell'insufficienza renale terminale del bambino con applicazione di tecniche diverse di dialisi extracorporea (bicarbonato dialisi, emodiafiltrazione ecc.) E di tecniche di dialisi peritoneale cronica automatizzata domiciliare con adozione di schemi personalizzati diversi; studio dell'efficienza dialitica con test di equilibrizzazione peritoneale.

Sezione assistenza pre e post trapianto:

- Preparazione dei riceventi per trapianto renale da donatore cadavere;
- Preparazione dei riceventi e dei donatori in caso di donazione renale da vivente;
- Assistenza nel post-trapianto nelle fasi precoci e nel follow-up a lungo termine;
- Applicazione di nuovi schemi di terapia immunosoppressiva;
- Studio e trattamento delle complicanze virali del post-trapianto legate alla terapia immunosoppressiva, (EBV, CMV, BKV)

Principali collaborazioni

- Progetto NIH su malformazioni renali in collaborazione con Columbia University NY (USA)
- Progetto Malattie Rare PODONET, rete diagnostico – scientifica europea per la diagnosi e terapia delle malattie del podocita
- Centro Trapianti dell’Ospedale S. Martino di Genova
- Centro di Immunoematologia e dei Trapianti, Policlinico di Milano per gli studi trapiantologici
- Gruppo Europeo di Studio sull’Insufficienza Renale Cronica (coordinato dal Prof. F. Schaefer dell’Università di Heidelberg)
- Consorzio per lo Studio delle Malattie Renali Cistiche (Osp. S. Raffaele Milano, Università di Trieste e Verona)
- Laboratorio di Immunologia, Dipartimento di Pediatria Ospedale S. Matteo, Pavia per lo Studio della Terapia Cellulare ADrive sui Trapiantati
- Servizio di Virologia, Ospedale Careggi, Firenze, per lo Studio dell’Infezione da BKV nel Trapiantato
- Dipartimento Nefrologia, Huddinge University Hospital, Karolinska Institut, Stoccolma, per lo studio dello stato nutrizionale nell’insufficienza renale cronica
- Department of Medical Informatics, Academic Medical Center, University of Amsterdam, The Netherlands, per l’epidemiologia dell’insufficienza renale terminale

Staff

Gian Marco Ghiggeri, Giancarlo Barbano, Alberto Canepa, Maria Ludovica Degl’Innocenti, Alberto Magnasco, Giorgio Piaggio, Antonella Trivelli, Enrico Verrina, Armando Di Donato, Roberta Bertelli, Giovanni Candiano, Alba Carrea, Cinzia Boaretto, Orietta Scarlini, Carla Lanteri.

U.O.C. Pediatria ad indirizzo gastroenterologico ed endoscopia digestiva



Direttore

Dr. Arrigo Barabino

Localizzazione

Padiglione 16 – 3° Piano: Reparto - degenze

Padiglione 20, Ospedale di Giorno, 2° Piano: Day Hospital

Padiglione 20, Ospedale di Giorno, 1° Piano: Gastroenterologia e Celiachia

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Monica Franzi (Degenza)

Sig.ra Patrizia De Berardinis - Ambulatori Pad 20

Sig.ra Daniela Trucco - Day Hospital Pad. 20

Referente per la qualità

Dr.ssa Angela Calvi

Attività Clinica e aree di eccellenza

L'attività assistenziale è organizzata in reparto di degenza, Day Hospital, ambulatorio, consulenze interne ed esterne (secondo opinioni) e servizio di endoscopia digestiva con pronta disponibilità 24h.

L'attività clinica riguarda tutta la patologia gastrointestinale del bambino con particolare riferimento a:

- Malattie infiammatorie croniche intestinali (Malattia di Crohn e colite ulcerosa) [Area Eccellenza]
- Malattia celiaca (l'U.O.C. è Centro di riferimento regionale per la Celiachia)
- Insufficienza intestinale cronica benigna da diarree croniche intrattabili dell'infanzia, intestino corto e pseudo-ostruzioni intestinali croniche [Area Eccellenza]
- Gestione del pre-trapianto intestinale
- Nutrizione clinica (enterale e parenterale in degenza e domiciliare) [Area Eccellenza]
- Disordini motilistici intestinali
- Intolleranza ai carboidrati
- Patologia gastrointestinale da allergia alimentare
- Malattia peptica
- Epatologia malformativa ed autoimmune
- Gestione del pre e post-trapianto epatico
- Endoscopia digestiva diagnostica ed operativa, con un medico titolare dell'Incarico di Alta Specializzazione (IAS) in Endoscopia Interventistica: gastroscopia e pancoloscopia con ileoscopia retrograda, dilatazione di stenosi esofagee e coliche, applicazione di stent, polipectomia, tamponamento di emorragie (terapia iniettiva, clip metalliche, golden-probe argon-plasma) estrazione di corpi estranei, legatura e sclerosi di varici esofagee, applicazione di gastrostomie per via endoscopica (PEG). [area eccellenza]
- colangio-pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) diagnostica (in convenzione con l'U.O.C di Gastroenterologia dell'Ospedale Galliera)
- Gestione della nutrizione clinica del paziente con disabilità complessa (attività multidisciplinare)

La diagnostica specialistica comprende:

- pHmetria/impedenzometria esofago–gastrica
- breath test (all'urea marcata per l'infezione da *Helicobacter pylori* [in collaborazione con la Cattedra di Gastroenterologia Università di Genova] e all'H₂ per l'intolleranza ai carboidrati)
- test di funzionalità intestinale
- diagnostica per immagini (tradizionale, ecografia, TAC spirale, Risonanza Magnetica effettuata dall'U.O.C. Radiologia dell'Istituto)
- scintigrafia (effettuata dalle Medicine Nucleari dell'Ospedale Galliera e Villa Scassi– Sampierdarena),
- enteroscopia con videocapsula (effettuata dall'U.O.C. di Gastroenterologia dell'Ospedale Galliera)

Gli interventi terapeutici riguardano:

- la terapia medica
- la nutrizione clinica artificiale (enterale e parenterale in degenza e domiciliare)
- le diete selettive
- la terapia endoscopia interventistica: dilatazioni intestinali, gestione dell'ipertensione portale, resezione di polipi intestinali, tamponamento di emorragie digestive, demolizioni di web duodenali o duplicazioni esofagee, applicazione di gastrostomie per nutrizione enterale, estrazione di corpi estranei
- la colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) terapeutica (in convenzione con l'U.O.C di Gastroenterologia dell'Ospedale Galliera)
- la terapia chirurgica digestiva effettuata dalla U.O.C. di Chirurgia dell'Istituto.

Attività di Ricerca

L'U.O.C. è impegnata sulla ricerca clinica riguardante:

- Le malattie infiammatorie croniche intestinali: epidemiologia, storia naturale, farmaci off–label, ottimizzazione terapia con tiopurine
- Nutrizione clinica: partecipazione a registri nazionali, sperimentazione di nuove formulazioni di nutrienti
- Stenosi esofagee: follow–up a lungo termine dopo dilatazione endoscopica

Principali collaborazioni

- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Centro Trapianti Ospedale di Bergamo
- Chirurgia Pediatrica Ospedali Civili di Brescia
- S.C Gastroenterologia Pediatrica Università La Sapienza, Roma
- S.C. Gastroenterologia Ospedali Galliera, Genova
- Cattedra Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva Università di Genova

Staff

Arrigo Barabino, Paolo Gandullia, Angela Calvi, Lia Giovannini, Silvia Vignola, Serena Arrigo, Monica Franzi, Daniela Trucco, Patrizia De Berardinis.

U.O.C. Pediatria ad Indirizzo Pneumologico e Allergologico



Direttore

Dr. Giovanni Arturo Rossi

Localizzazione

Padiglione 3: Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Day Hospital, Ambulatorio di Pneumologia e Ambulatorio del Centro Malattie Allergiche

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Lorella Santato (degenze), Sig.ra Patrizia De Berardinis (Ambulatori Pad. 20) , Sig.ra Daniela Trucco (Day Hospital Pad. 20)

Referente per la qualità

Dr.ssa Roberta Olcese

Attività Clinica e Aree di eccellenza

L'attività di diagnosi e cura si realizza nei seguenti ambiti:

Pneumologia

- Malattie delle vie aeree, del polmone, della pleura (asma bronchiale, broncopolmoniti, polmoniti, pleuriti e empiemi, ascessi polmonari)
- Patologie respiratorie recidivanti e croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiectasie, bronchiti ostruttive, bronco displasia del prematuro)
- Patologie malformative (fistole esofago-tracheali, anomalie vascolari del mediastino, tracheo-broncomalacie, stenosi tracheali e bronchiali, adenomatosi cistica polmonare, cisti polmonari e bronchiali, ernie diaframmatiche, deformazioni della gabbia toracica).
- Complicanze a carico dell'apparato respiratorio osservate in corso di patologie di altri organi
- Disturbi respiratori nel sonno

Allergologia

- Manifestazioni respiratorie delle malattie allergiche (asma e rinite allergica)
- Allergia alimentare con manifestazioni multi-organo
- Allergia a farmaci ed anestetici
- Sindrome orale allergica in pollinosi
- Dermatite atopica, orticaria/angioedema

Anafilassi

- Fisiopatologia Respiratoria
- Valutazione della funzionalità ventilatoria a riposo, dopo sforzo o dopo inalazione di sostanze ad azione broncodilatatrice o broncocostrittive
- Misurazione della diffusione alveolo-capillare di gas (monossido di carbonio)
- Valutazione non invasiva degli indici di infiammazione delle vie aeree [livelli espiratori di ossido nitrico nell'aria espirata, cellule infiammatorie nell'espettorato indotto]

Endoscopia Respiratoria

- Visualizzazione endoluminare delle vie aeree (laringe, trachea, bronchi) con video-broncoscopi
- Raccolta di campioni biologici per esami morfologici, microbiologici ed immunologici.
- Localizzazione ed estrazione di corpi estranei endobronchiali.

Attività di ricerca

- Valutazione ed assistenza al paziente ad elevata complessità: bambini con insufficienza respiratoria acuta o cronica, affetti da patologie a eziologia varia, per i quali sono richiesti accertamenti di terzo livello e cure in regime di adeguata sicurezza (polmoniti acquisite in comunità “complicate”, malattie interstiziali del polmone su base genetica o autoimmune).
- Valutazione ed assistenza al paziente con patologie che richiedono un approccio diagnostico e terapeutico multi-disciplinare: i bambini presi in carico per problematiche clinico-assistenziali di tipo respiratorio, che richiedono valutazioni di tipo infettivo logico, fisioterapeutico, nutrizionale).
- Valutazione ed assistenza al paziente al bambino con patologie allergologiche complesse, multi organo, che richiedono esami di secondo e terzo livello (diagnostica molecolare e test di provocazione specifici) e valutazione poli-specialistica (dermatologica, otorinolaringoiatrica, gastroenterologica, oculistica).
- Valutazione polispecialistica e assistenza al paziente affetto da patologie rare dell'apparato respiratorio o che coinvolgono l'apparato respiratorio (discinesia ciliare primaria, anomalie strutturali dei vasi mediastinici).
- Valutazione e trattamento polispecialistico delle anomalie strutturali e funzionali delle vie aeree centrali nell'ambito dell'attività del “Team delle vie aeree”
- Programmi terapeutici e di follow-up per pazienti con patologie ricorrenti o croniche dell'apparato respiratorio, con validazione di strategie di prevenzione e terapeutiche a breve, medio e lungo termine

Principali collaborazioni

- Fabio LM. Ricciardolo, Dipartimento di Scienze Biologiche. Università degli studi di Torino. Meccanismi di regolazione dell'attività dei fibroblasti indotti dalla bradichinina.
- Andrew Bush, Royal Brompton Hospital, London, UK. Infiammazione e asma in età pediatrica.
- Andrew A. Colin, University of Miami, USA. Infiammazione neuro-mediata nelle malattie ostruttive delle vie aeree in pediatria.
- Giorgio Ciprandi, Dipartimento di Medicina Interna, Università di Genova. Manifestazioni respiratorie e comorbidità nel bambino allergico.
- Marcello Lanari, Unità Operativa di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Imola. Epidemiologia, patogenesi e sequele dell'infezione da Virus Respiratorio Sinciziale ne neonato pretermine.
- Franca Rusconi, Unità di Epidemiologia, Ospedale Pediatrico Anna Meyer (Firenze). Effetto dell'esposizione a fumo passivo sullo sviluppo di patologie respiratorie infantili.
- Angelo Barbato, Dipartimento di Pediatria, Università di Padova (Padova). Studio sulla Discinesia Ciliare Primaria (PCD): diagnosi, fenotipi clinici e prevalenza in una popolazione pediatrica italiana.
- Anna Marchese, Sezione di Microbiologia, Università degli Studi di Genova (Genova). Studi sulla prevalenza della resistenza ai macrolidi in *Mycoplasma pneumoniae* in una popolazione pediatrica affetta da infezioni delle vie aeree inferiori.

Staff

Giovanni A. Rossi, Donata Giosi, Oliviero Sacco, Maria Angela Tosca, Roberta Olcese, Serena Panigada, Lorella Santato, Patrizia De Berardinis, Daniela Trucco.

U.O.C. Pediatria II – Reumatologia



Direttore

Prof. Alberto Martini

Localizzazione

Padiglioni 1, 3 e 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico

Dr.ssa M. Stella Serpico (degenza)

Sig.ra Daniela Trucco (Day Hospital Ospedale di Giorno)

Referente per la qualità

Dr.ssa Antonella Buoncompagni

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Coordinazione di studi clinici controllati e di registri di malattia nelle malattie reumatiche ed autoinfiammatorie
- Identificazione di nuove terapie per le malattie reumatiche
- Definizione di nuovi parametri per la valutazione delle malattie reumatiche
- Patogenesi delle malattie reumatiche e delle malattie autoinfiammatorie monogeniche
- Protocolli terapeutici nelle malattie da accumulo e nelle displasie scheletriche

Principali collaborazioni

- Department of Medicine, University of Arizona, Tucson, USA
- Children's Hospital, Cincinnati, Ohio, USA
- Children's Hospital, Utrecht, Olanda.
- Institute for Research in Biomedicine, Bellinzona, Svizzera
- National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Disease (NIH –Bethesda USA)
- Oltre 200 Centri in 50 Paesi facenti capo a PRINTO

Staff

Alberto Martini, Antonella Buoncompagni, Maja Di Rocco, Marco Gattorno, Paolo Picco, Stefania Viola, Nicolino Ruperto, Angelo Ravelli, Ilenia Foloretta, Clara Malattia, Maria Stella Serpico, Lilia Coletta, Alessandra Rebolino, Simona Angioloni, Daniela Trucco.

U.O.S.D. Centro di Clinimetria

Responsabile

Prof. Angelo Ravelli

Localizzazione

Padiglioni 1, 3 e 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico

Dr.ssa M. Stella Serpico

Referente per la qualità

Dr.ssa Antonella Buoncompagni

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Creazione presso l'Istituto Giannina Gaslini di un team multidisciplinare dedicato allo sviluppo di nuove misure cliniche per la quantificazione dello stato di malattia nelle malattie croniche dell'età pediatrica
- Messa a punto di indici integrati per la quantificazione da parte del medico dell'attività della malattia e del danno d'organo nelle seguenti patologie: lupus eritematoso sistemico, dermatomiosite giovanile, malattie autoinfiammatorie, asma bronchiale, malattie infiammatorie croniche dell'intestino, diabete giovanile, fibrosi cistica, distrofie muscolari e malattie renali croniche.
- Messa a punto di questionari multidimensionali per la valutazione dell'impatto della malattia da parte del genitore e del bambino per le seguenti patologie: lupus eritematoso sistemico, dermatomiosite giovanile, malattie autoinfiammatorie, asma bronchiale, malattie infiammatorie croniche dell'intestino, diabete giovanile, fibrosi cistica, distrofie muscolari e malattie renali croniche.

Principali collaborazioni

- Pediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO)
- Childhood Arthritis & Rheumatology Research Alliance (CARRA)
- Gruppo di Studio Italiano di Reumatologia Pediatrica

Staff

Angelo Ravelli, Alessandro Consolaro, Sara Verazza.

U.O.S.D. Centro di Endocrinologia clinica e sperimentale

Responsabile

Prof. Mohamad Maghnie

Localizzazione

Padiglione 16 – Piano Terra

Coordinatore Infermieristico

Sig.ra Maura Mazzoni

Referente per la qualità

Dr. Roberto Gastaldi

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Endocrinologia Pediatrica

- Geni Candidati Associati a Difetti di Sviluppo dell'Ipofisi
- Diagnosi Ipopituitarismo: Caratterizzazione Biochimica-Immagine-Genetica
- Displasia setto ottica
- Difetto di Crescita nelle Malattie Croniche
- Diabete insipido Centrale
- Malattie Tiroidee
- Osteoporosi e malattie associate
- Displasie scheletriche
- Endocrinopatie secondarie a malattie onco-ematologiche
- Disturbi dello sviluppo puberale e Ipogonadismo

Principali collaborazioni

Internazionali

- Genetica della basse statura (Creteil/Paris)
- Fattori di trascrizione e difetto di sviluppo ipotalamo/Ipofisi (London/UK)
- Displasia setto-ottica (London/UK)

Nazionali

- Centri di eccellenza in Endocrinologia

Staff

Mohamad Maghnie, Natascia Di Iorgi, Roberto Gastaldi, Flavia Napoli, Anna Allegri, Annalisa Calcagno, Maura Mazzoni, Maria Aulicino, Patrizia Bernardi, Graziella Ferrieri, Raffaella Piumatti, Gloria Piras

U.O.S.D. Centro Nutrizionale



Responsabile

Dr. Paolo Fiore

Localizzazione

Padiglione 16 – 3° Piano

Organizzazione e attività

Il Centro Nutrizionale (ex Servizio di Dietologia) dell'Istituto Giannina Gaslini nasce con il compito di coordinare l'opera di tutte le strutture delle varie aree cliniche che affrontano i molteplici aspetti della nutrizione dell'età evolutiva.

Rimane comunque una struttura direttamente finalizzata al mantenimento o al raggiungimento di un adeguato stato di nutrizione dei pazienti attraverso interventi preventivi, diagnostici e terapeutici.

L'intervento è rivolto sia a pazienti ricoverati in regime ordinario o di Day Hospital presso tutte le Unità Operative dell'Istituto, sia a pazienti esterni ambulatoriali per tutti i settori della nutrizione del periodo evolutivo in questi tre livelli specifici:

- **Preventivo:** mediante indicazioni dietetiche e consigli di educazione alimentare per il mantenimento di un adeguato stato nutrizionale atto a prevenire l'insorgere di quadri clinici strettamente correlati al comportamento e alle abitudini alimentari come, ad esempio: l'obesità e le sue complicanze o le dislipidemie (ipercolesterolemia e ipertrigliceridemia) oppure gli aspetti della malnutrizione secondaria e dei disturbi della condotta alimentare
- **Diagnostico:** mediante (a) valutazione degli apporti alimentari (b) valutazione dello stato nutrizionale con metodologia antropometrica e biochimico-nutrizionale (in collaborazione con il Laboratorio Generale di Analisi Chimico-Cliniche e Microbiologia) (c) valutazione della spesa energetica a riposo (metabolismo basale) con calorimetria indiretta
- **Terapeutico:** mediante indicazioni o prescrizioni dietetiche specifiche e individualizzate oppure tramite gli interventi di nutrizione clinica necessari

Il Centro Nutrizionale è costituito da un medico specialista responsabile e da sei dietiste con completa esperienza nel campo della nutrizione pediatrica.

Al Centro Nutrizionale afferiscono, per la parte assistenziale della loro attività, anche le dietiste della Clinica Pediatrica dell'Università di Genova (Dottoressa Cinzia Zucchi e Dottoressa Maria Paola Ierardi).

Staff

Paolo Fiore, Silvia Storage (dietista coordinatrice), Maria Pia Marino (Responsabile Lactarium), Patrizia Comandini, Serena Fierro, Nicoletta Nobili, Sandra Santoni.

U.O.S.D. Centro Malattie Rare



Responsabile

Dr.ssa Maja Di Rocco

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Daniela Trucco, Day Hospital Ospedale di Giorno

Referente per la qualità

Dr.ssa Maja Di Rocco

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'attività clinica, articolata prevalentemente in day-hospital e ambulatorio, è relativa a malattie metaboliche, in particolare malattie lisosomiali (sfingolipidosi, mucopolisaccaridosi, glicoproteinosi, lipidosi e altre malattie lisosomiali), difetti del metabolismo dei carboidrati (glicogenosi, difetti del metabolismo di fruttosio e galattosio, difetti di glicosilazione delle proteine) e altre malattie metaboliche rare. L'attività si esplica relativamente alla diagnosi ed al trattamento di queste malattie (terapia enzimatica sostitutiva, terapia con inibitori del substrato, altre terapie con farmaci orfani). Viene inoltre seguita altra patologia genetica rara (malattie neurogenetiche, difetti genetici del connettivo e dell'osso).

L'UOSD è coinvolta in trials terapeutici sperimentali, nazionali ed internazionali, relativamente alle nuove terapie per le malattie lisosomiali ed in progetti di ricerca inerenti le malattie metaboliche.

Relativamente alle malattie genetiche non metaboliche, l'UOSD ha collaborato con differenti gruppi internazionali di Genetica Molecolare, per l'identificazione di geni responsabili di malattie genetiche (sindrome BDCS, sindrome Shprintzen-Golberg, sindrome Myhre, encefalite necrotizzante familiare dovuta a mutazioni di RANBP2, sindrome di Crisponi, sindrome ARC dovuta a mutazioni di VIPAR, sindrome ARC dovuta a mutazioni di VPS33B, sindrome Stuve-Wiedemann).

Principali collaborazioni

L'UOSD coordina il gruppo multispecialistico delle malattie rare, costituito da un medico responsabile malattie rare per ciascuna unità operativa dell'Istituto Gaslini, al fine di garantire l'approccio multidisciplinare ai pazienti con malattie rare e compromissione multiorgano. La UOSD collabora inoltre con l'Agenzia Sanitaria Regionale Ligure per l'organizzazione della Rete Ligure delle Malattie Rare e la gestione clinica del Registro Regionale Malattie Rare.

Staff

Maja Di Rocco.

Dipartimento Emergenza e Alta intensità di Cure

Area Dipartimentale Emergenza–Urgenza DEA Coordinatore: dottor Pasquale Di Pietro

U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina di Urgenza Pediatrica



Direttore

Dr. Pasquale Di Pietro

Localizzazione

Padiglione DEA

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Donatella Passalacqua (Medicina d'Urgenza)

Sig.ra Marta Costa (Pronto Soccorso DEA)

Referente per la qualità

Dr.ssa Barbara Tubino

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Pronto soccorso pediatrico
- Osservazione Breve Intensiva
- Degenza breve (8 posti letto)
- Terapia semintensiva (4 posti letto)
- Ambulatorio
- Day Hospital finalizzato alla dimissione precoce dalla degenza breve
- Attività di tossicologia
- Centro Regionale SIDS – ALTE
- Attività di Farmacovigilanza
- Centro di riferimento nazionale per la stesura di linee guida in emergenza
- Centro di riferimento per la prevenzione degli incidenti
- Gruppo multidisciplinare Maltrattamento
- Dolore e Sedoanalgesia
- Registro nazionale trombosi in età pediatrica

Principali collaborazioni

- Children's Hospital – Boston (sedazione e gestione del dolore in pronto soccorso, simulazione avanzata, capnografia)
- Ricerca Multicentrica (Padova, Roma, Napoli, Genova) sulla sicurezza dei farmaci
- in pediatria organizzato con il Ministero della Salute;
- Ricerca Multicentrica sull'utilizzo di Ondasetron in gastroenterite
- Istituto Superiore di Sanità (farmacovigilanza, prevenzione incidenti)
- AIFA (collaborazione clinica)
- Dipartimento di Genetica IGG– Genova, U.O. Neonatologia Meyer – Firenze, Clinica pediatrica – Varese, Centro SIDS Osp Sant'Anna –Torino , Dipartimento di Genetica – Parma, U.O. Pneumologia Bambin Gesù – Roma (ALTE–SIDS)
- Istituto di Anatomia patologica e Medicina legale di Genova (SIDS)
- U.O. di Neurologia Clinica Pediatrica – Padova, Clinica Pediatrica – Milano, Osp Regina Margherita – Torino, Meyer– Firenze, Ospedale Bambin Gesù– Roma, Clinica Universitaria – Bari; Osp. Santobono Napoli – in prospettiva collaborazione con i registri nazionali pediatrici inglese e tedesco (registro trombosi)
- Clinica pediatrica – Padova, Ospedale Bambin Gesù –Roma, Osp. Santobono – Napoli (farmacovigilanza)
- Osp Regina Margherita –Torino, Meyer– Firenze, Ospedale Bambin Gesù– Roma , Clinica pediatrica – Bari; Osp. Santobono– Napoli, Clinica pediatrica – Padova, Osp. Salesi Ancona, IRCCS Burlo Garofalo – Trieste (dolore in P.S.)
- Progetto protezione infanzia – Ospedale Regina Margherita Torino, Dipartimento Salute e Servizi Sociali Regione Liguria, Direzione Politiche sociali Comune di Genova
- ASR Liguria e Dipartimento Salute e Servizi Sociali Regione Liguria (campagna prevenzione SIDS)
- Presenza attiva con collaborazione in Società Italiana di Pediatria e Società Italiana di Medicina d'Emergenza ed Urgenza Pediatrica

Staff

Pasquale Di Pietro, Ornella Bellagamba, Simona Costabel, Carla Debbia, Piero Gianiorio, Ilaria Negro, Emanuela Piccotti, Salvatore Renna, Marta Romanengo, Barbara Tubino, Giovanna Villa, M. Cristina Diana, Antonella Palmieri, Daniela Pirlo, Silvia Fontanazza, Marta Vandone, Laura Gambino, Donatella Passalacqua, Maddalena Costella, Marta Costa.

U.O.S.D. Area Critica



Responsabile

Dr. Salvatore Renna

Localizzazione

Padiglione DEA – 1° piano

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Donatella Passalacqua, Sig.ra L. Peresi f.f.

Referente per la qualità

Dr.ssa Barbara Tubino

Attività

E' un'area della Medicina d'Urgenza (n° 4 posti letto) dedicata alla terapia semiintensiva supportata da monitoraggio del paziente h 24, trattamento terapeutico continuo ed intensivo, tecniche di ventilazione non invasiva.

I pazienti provengono dal P.S., sono clinicamente instabili o ad elevato rischio di instabilità e per i quali è prevedibile un basso rischio di evoluzione sfavorevole. Sono però pazienti per i quali è necessaria una assistenza quali-quantitativamente superiore a quella fruibile in un reparto di degenza ordinaria.

Stante la priorità dei pazienti provenienti dal P.S. vengono gestiti anche pazienti ricoverati in altre UU.OO. che presentano un acuto deterioramento del quadro clinico.

Nell'area critica viene anche gestito il paziente con stroke (percorso assistenziale dedicato)

Viene attuata, quando possibile, la modalità gestionale del backtransport sia per pazienti liguri che extraregionali (n° 14 pazienti nell'anno 2012).

La vicinanza di tale area con l'UTI potrà favorire la definizione condivisa di percorsi gestionali clinici.

Progetti / Collaborazioni

- Partecipazione al Gruppo di Lavoro Multidisciplinare della Ventilazione non Invasiva
- Progetto collaborativo con la Clinica Pediatrica De Marchi dell'Università di Milano in merito al trattamento della bronchiolite

U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI



Responsabile

Dr.ssa Emanuela Piccotti

Localizzazione

Padiglione DEA – Piano Terra

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Marta Costa

Referente per la qualità

Dr.ssa Barbara Tubino

Attività

Il PS dell'Istituto garantisce l'assistenza a tutti i pazienti che accedono al servizio in condizioni di emergenza urgenza.

Numero accessi circa 40.000 anno

Ciascun paziente viene preso in carico attraverso:

- accoglienza e triage infermieristico ,
- valutazione medica / chirurgica secondo competenza
- case management con predisposizione del piano diagnostico– terapeutico personalizzato
- referto clinico con esito delle prestazioni effettuate

Viene svolta attività di monitoraggio sull'appropriatezza delle prestazioni, inoltre sviluppo coordinamento ed aggiornamento di linee guida e percorsi clinici in emergenza–urgenza.

Sono attive:

Collaborazioni con i maggiori Centri Pediatrici Nazionali per la formulazione e l'aggiornamento di percorsi diagnostico–terapeutici e protocolli condivisi per il paziente in emergenza–urgenza .

Collaborazione con i PS , le pediatrie degli ospedali provinciali, il servizio 118 per protocolli condivisi sul paziente in emergenza–urgenza, gestione di trasferimento e trasporto.

Tutoraggio permanente per la formazione “ on the job” dei medici delle Scuole di Specializzazione in Pediatria e Neuropsichiatria Infantile ; svolgimento di lezioni teoriche e addestramento teorico–pratico in tema di urgenza e rianimazione cardiopolmonare pediatrica

Tutoraggio periodico per la formazione in stage di medici di medicina generale, medici del 118 territoriale, medici e infermieri provenienti da altri ospedali nazionali

Strettamente correlata all'attività di PS è l'Osservazione Breve Intensiva (OBI). In campo pediatrico l'OBI è stata sperimentata all'inizio degli anni novanta. Successivamente si è sviluppata con il diffondersi dell'attività di Pronto Soccorso Pediatrico (PSP), sia nei DEA ed Ospedali Pediatrici che nelle Pediatrie Generali, con la disponibilità di posti letto dedicati.

Nel contempo essa si è trasformata, da strumento di valutazione della necessità di ricovero ospedaliero, in casi dubbi, a specifica metodologia di gestione di pazienti con patologia acuta di media gravità rapidamente reversibile.

Essa presenta numerosi vantaggi in quanto:

- L'osservazione riduce il numero dei ricoveri, in particolare di quelli inappropriati,
- ed evita anche dimissioni improprie dal PS;
- la breve permanenza in ospedale, attraverso un rapido percorso diagnostico–terapeutico, allevia i disagi per il bambino e la sua famiglia e contribuisce a ridurre i costi dell'assistenza;
- migliora la qualità delle cure, che sono basate su criteri e linee guida codificati;
- garantisce la continuità assistenziale

I principali elementi per garantire la continuità delle cure infatti prevedono:

- gestione integrata del paziente da parte dei servizi territoriali ed ospedalieri;
- razionalizzazione delle risorse, basata sull'individuazione del livello di assistenza e della sede per l'erogazione della prestazione appropriata in considerazione dei principi di efficacia, efficienza ed economicità, nonché dei principi etici;
- integrazione tra i diversi servizi sanitari e sociali, realizzato con il supporto del PDF, che rappresenta il primo dei poli della rete integrata di assistenza socio–sanitaria;
- utilizzo della telemedicina per la gestione del paziente

A ciascun paziente viene garantito:

- case management con predisposizione del piano diagnostico–terapeutico personalizzato
- almeno 2 visite mediche registrate in cartella
- previsione di almeno di 4 valutazioni infermieristiche o, secondo monitoraggio previsto, annotate in cartella
- relazione clinica con esito delle prestazioni

Ad oggi l'area OBI del PS DEA è dotata di 5 posti letto. Tali posti letto raggiungeranno il numero di 8 al termine dei lavori di ristrutturazione attualmente in corso.

Progetti in corso di svolgimento

- Valutazione gestione del dolore in PS in collaborazione con il Gruppo Ospedale Senza Dolore dell'Istituto.
- Protezione infanzia attraverso la collaborazione con il Gruppo di Lavoro Multidisciplinare su Maltrattamento ed Abuso.

Area Dipartimentale Percorso Nascita e Area Intensiva Coordinatore: dottor Pietro Tuo

U.O.C. Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica



Direttore

Dr. Pietro Tuo

Localizzazione

Padiglione 17 – 1° Piano

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Daniela Spennato

Referenti per la qualità

Dr. Gabriele De Tonetti – Anestesia e Analgesia Ostetrico – Ginecologica. Dr. Franco Lerzo – Anestesia e Terapia Intensiva Cardiologica. Dr. Giovanni Montobbio – Anestesia in Chirurgia e Specialità Chirurgiche. Dr. Andrea Moscatelli – Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

U.O.S. Anestesia in Chirurgia e nelle specialità chirurgiche

Responsabile

Dr. Giovanni Montobbio

Attività cliniche

L'attività anestesiologicala si esplica nell'ambito di sette sale operatorie, tre postazioni diagnostiche radiologiche (1 TAC e 2 RMN), una sala di radiologia interventzionale e un ambulatorio.

Le prestazioni erogate sono le seguenti:

- Visite anestesiologicalhe preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e di ricovero ordinario
- Anestesia generale nelle seguenti specialità chirurgiche:
 - Chirurgia generale pediatrica e neonatale
 - Chirurgia toracica
 - Chirurgia oncologica
 - Neurochirurgia
 - Chirurgia Maxillo-facciale e Odontoiatrica
 - Chirurgia oftalmologica
 - Chirurgia in Ortopedia e Traumatologia
 - Chirurgia Otorinolaringoiatrica
 - Chirurgia della trachea
- Anestesia loco-regionale:
- Epidurale caudale, lombare e toracica

- Blocchi periferici single–shot e continui
- Anestesia spinale nel neonato
- Anestesia spinale nel bambino e adolescente
- Anestesia e sedazione per procedure diagnostico–terapeutiche in:
 - Emato–oncologia
 - Diagnostica per immagini (TAC, RMN)
 - Endoscopia digestiva e respiratoria
 - Biopsie ecoguidate
 - Trattamenti infiltrativi articolari

E' attivo un servizio per la terapia del dolore rivolto ai seguenti ambiti:

- dolore acuto postoperatorio
- dolore da procedura
- terapia del dolore multimodale
- trattamento del dolore complesso di qualsiasi natura nei pazienti ricoverati
- attività formativa rivolta al personale, mediante corsi aziendali sul riconoscimento del dolore
- nel paziente pediatrico e principi di trattamento, terapia del dolore neonatale, trattamento non farmacologico del dolore
- partecipazione ai lavori del Comitato Ospedale Senza Dolore (COSD)

Linee di Ricerca

- Studio multicentrico internazionale GAS (General vs Spinal Anaesthesia): valutazione dell'apnea postanestesia e dello sviluppo neuro–cognitive in neonati sottoposti a chirurgia per ernia inguinale.
- Farmacocinetica, farmacodinamica e farmacogenomica dell'acido tranexamico per la riduzione della richiesta di emoderivati durante intervento correttivo di craniostenosi
- Fluidoterapia intraoperatoria nel neonato e lattante: studio multicentrico randomizzato e controllato
- Tecniche di ventilazione monopolmonare nella chirurgia toracica e toracoscopica del bambino.
- Tecniche di anestesia durante laparoscopia neonatale
- Incannulamento venoso centrale e periferico ecoguidato

U.O.S. Anestesia e analgesia ostetrico–ginecologica

Responsabile

Dr. Alberto Gandolfo

Attività cliniche

L'attività anestesiologicala si esplica nel Blocco Operatorio Ostetrico, comprendente:

- n.3 box di sala parto
- n.1 Sala per parto operativo
- n.3 Sale Operatorie: n.2 per attività ordinaria e Day Surgery, n.1 per le urgenze
- Recovery Room Ostetrica: n. 2 posti letto per assistenza materno–fetale di tipo semintensivo,
- ambulatorio anestesiologicalo ostetrico–ginecologico.

Prestazioni erogate:

- Visite anestesiolgiche preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day–surgery e ricovero ordinario
- Visite anestesiolgiche preparto
- Anestesia nella specialità ostetrico–ginecologica
- Anestesia e sedazione per procedure diagnostico–terapeutiche in:
 - –Endoscopia digestiva e respiratoria
 - –Biopsie ecoguidate
- Analgesia del parto in modalità H24
- Assistenza in Recovery Room della gravidanza ad alto rischio
- Servizio di Guardia Anestesiolgico Dedicato in ambito Ostetrico Ginecologico
- Servizio di Terapia del Dolore Dedicato in ambito Ostetrico Ginecologico

Attività formative

- Colloqui informativi periodici con future mamme sulla partoanalgesia e tecniche di controllo del dolore durante il travaglio
- Attività formativa aziendale al Personale del Dipartimento in materia: urgenza ed emergenza in ambito ostetrico, partoanalgesia, gestione paziente ostetrica in Recovery Room
- Corsi di formazione Aziendale di Rianimazione Cardiopolmonare nell’adulto con impiego defibrillatore automatico esterno (BLSD)

Linee di Ricerca

- Impiego della CSE (combined spinal epidural) nel taglio cesareo elettivo
- Farmacocinetica, farmacodinamica (MLAD, MLAC) degli anestetici locali nel taglio cesareo per basse età gestazionali
- Studio emodinamico nella paziente preclamptica
- Sviluppo PDTA nei percorsi nascita ad alto rischio
- Adozione Standard di Sicurezza in Sala Parto: manuale GINS (Gruppo Italiano Nascita Sicura)
- Sviluppo progetto “simulazione ad alta fedeltà in area ostetrica”

U.O.S. Rianimazione neonatale e pediatrica

Responsabile:

Dr. Andrea Moscatelli

Reparto polivalente neonatale e pediatrico di 16 posti letto di Terapia Intensiva e 4 di Terapia Semi–Intensiva.

Pazienti trattati nel 2012: 600 pazienti pediatrici, 204 pazienti neonatali

Attività cliniche

- **Terapia Intensiva Neonatale:** assistenza intensiva ai neonati a termine e pretermine con problematiche mediche e chirurgiche complesse (centro di riferimento per patologia congenita complessa).
- **DRICU** (Delivery Room Intensive Care Unit) per il trattamento in sala parto di gravi patologie congenite.
- **Percorso nascita multidisciplinare** per il trattamento delle principali patologie congenite di competenza chirurgica (es.: ernia diaframmatica congenita, onfalocele, gastroschisi, insufficienza renale neonatale–ipoplasia polmonare, etc.).
- Trattamento chirurgico e terapia intensiva del **prematurato con pervietà del Dco arterioso** (intervento chirurgico eseguito in terapia intensiva).
- Trattamento in ECMO del neonato affetto da **ipertensione polmonare**.
- Trattamento avanzato del neonato affetto da **ernia diaframmatica congenita:** DRICU (stabilizzazione in sala parto con ventilazione oscillatoria ad alta frequenza ed ossido nitrico inalatorio), intervento chirurgico in terapia intensiva ed eventuale supporto in ECMO.
- Terapia intensiva e trattamento di neonati/bambini affetti da **VGAM (malformazione aneurismatica vena di Galeno)**. Dal 2008 al 2012 trattati 14 casi di VGAM neonatale.
- Centro HUB regionale per il trattamento con **ipotermia del neonato affetto da encefalopatia ipossico–ischemica**. Dal 2009 al 2012 60 neonati inviati dai centri spoke per valutazione; 40 pazienti trattati con ipotermia terapeutica.
- **Terapia Intensiva Pediatrica:** paziente affetto da patologie critiche acute afferente dall'interno dell'Istituto o proveniente da altri centri o dal territorio.
- **Ventilazione non invasiva, invasiva, ad alta frequenza oscillatoria e percussiva.** Utilizzo di ossido nitrico inalatorio, anche in trasporto (ipertensione polmonare). Utilizzo di miscele elio–ossigeno, anche in ventilazione invasiva (gravi patologie ostruttive).
- Trattamento di condizioni acute e croniche di insufficienza polmonare e/o cardiaca tramite **ECMO (Extracorporeal Membrane Oxygenation)**, centro membro dell'Extracorporeal Life Support Organization (www.elsonet.org). Anno 2012: 7 casi neonatali e pediatrici.
- Terapia intensiva del bambino e del giovane adulto affetto da **fibrosi cistica e bridge al trapianto di polmone** (ventilazione non invasiva eventuale ECMO e trasporto in ECMO al Centro Trapianti).
- **Terapia renale sostitutiva**, con dispositivi a flusso continuo (CRRT Continuous Renal Replacement Therapy), nelle insufficienze renali acute e croniche anche ad esordio neonatale e bridge al trapianto.
- **Plasmaferesi** nel paziente critico con disfunzione multiorgano e/o patologie immunologiche.
- **Terapia Intensiva Cardiologica e Cardiochirurgica:** assistenza perioperatoria ai bambini affetti da cardiopatie congenite e patologie cardiovascolari.
- **Terapia Intensiva Neurologica** per pazienti affetti da trauma cranico, meningo–encefaliti, tumori cerebrali, emorragie cerebrali e patologie congenite del sistema nervoso centrale (monitoraggio avanzato multiparametrico: pressione intracranica, elettroencefalografia in continuo, flusso ed ossigenazione cerebrale).
- **Terapia intensiva del paziente immunodepresso e/o affetto da patologia emato–oncologica** (ECMO, CRRT, plasmaferesi)
- **Terapia Intensiva Postoperatoria:** assistenza ai bambini con patologia chirurgica complessa (neurochirurgici, chirurgia toracica, chirurgia addominale maggiore, chirurgia via aeree).

- **Team di Risposta Rapida–Trauma Team** per la gestione delle emergenze intraospedaliere e presso il DEA–Pronto Soccorso (intervento su tutti i pazienti con accesso in codice rosso, trattamento del grave politraumatizzato).
- Assistenza a pazienti affetti da **patologie respiratorie croniche e ventilazione meccanica domiciliare**. Team dedicato per la formazione dei genitori per l'assistenza domiciliare al bambino in ventilazione meccanica e/o tracheostomizzato.
- **Trasporto del paziente critico** (anche in ECMO o candidato ad ECMO), con team dedicato in ambulanza, elicottero ed aereo.
- Centro di riferimento nazionale per la **terapia intensiva del Grande Ustionato**.
- Diagnostica endoscopica delle vie aeree e terapia intensiva di supporto al **Team Delle Vie Aeree**.
- **Trattamento con ipotermia** del paziente pediatrico post arresto cardiaco.
- **Settore isolamento** per il trattamento di patologie infettive altamente diffuse (es. sepsi meningococcica).
- **Settore terapia semi-intensiva** con possibilità di presenza di un genitore in reparto h24.
- **Settore procedure** per l'esecuzione di **diagnostica endoscopica** e di **interventi chirurgici** su pazienti critici non trasportabili in sala operatoria (es. enterocolite necrotizzante del prematuro, posizionamento derivazioni ventricolari esterne nel prematuro).
- **Attività formativa** sul supporto vitale avanzato in età pediatrica secondo linee guida IRC ERC–SIN (Corsi EPLS EPILS NLS).
- **Ambulatorio Follow Up Rianimazione Neonatale e Pediatrica** dedicato ai neonati/lattanti che, per complicanze perinatali o per patologia complessa, necessitano di un piano diagnostico e terapeutico a lungo termine dopo la dimissione.

Linee di ricerca

- Terapia intensiva neurologica e neuroprotezione; l'ipotermia ed il monitoraggio multiparametrico nella prevenzione del danno neurologico successivo a trauma cranico o sofferenza ipossico ischemica cerebrale.
- Ventilazione meccanica domiciliare, invasiva e non invasiva nel bambino affetto da patologia respiratoria cronica.
- Ventilazione ad alta frequenza oscillatoria e percussiva.
- Analgesedazione in terapia intensiva.
- Assistenza perioperatoria nell'ernia diaframmatica congenita.
- Supporti extracorporei (ECMO, CRRT).
- Trattamento ECMO come bridge al trapianto nel paziente con fibrosi cistica.
- Fluidoterapia nel paziente critico (SAFE EPIC study).
- Terapia intensiva nel paziente immunocompromesso.
- Trattamento del PDA nel prematuro.
- Trattamento con ipotermia del neonato affetto da encefalopatia ipossico–ischemica.
- Studio multicentrico regionale sulle infezioni delle basse vie respiratorie da virus respiratorio sinciziale (VRS) in nati prematuri.

U.O.S. Anestesia e terapia intensiva cardiologica

Responsabile

Dr. Franco Lerzo

Attività clinica

- Anestesia e decorso postoperatorio in:
- Cardiochirurgia
- Chirurgia vascolare
- Angiografia
- Cateterismo cardiaco diagnostico e interventzionale
- Anestesia/Sedazione per procedure diagnostico terapeutiche regime day–surgery e ricovero ordinario

Principali collaborazioni

- Pediatric ICU Rady Children’s Hospital, S.Diego, USA (TI cardiologica–Neuroranimazione)
- Medical–Surgical Intensive Care Unit Boston Children's Hospital, Boston USA (Progetto ECMO)
- Intermountain Medical Center, Salt Lake City–USA (Trasporto del paziente critico, ventilazione percussiva ad alta frequenza in trasporto, trauma center)
- The Hospital for Sick Children, Toronto Canada (Neuroranimazione)
- SAFE EPIC Study, The George Institute for Global Health, Sidney–Australia
- Department of Anesthesia and Pain Management, Royal Children’s Hospital, Melbourne, Australia
- Murdoch Research Children’s Institute, Melbourne, Australia
- Department of Anesthesia, Peri–operative & Pain Medicine, Children's Hospital, Boston, US
- Ospedale San Giovanni Calibita FATEBENEFRAPELLI Isola Tiberina Roma
- Ospedale San Martino Genova: Terapia Intensiva e Servizio Radiologia Interventistica
- Prof. Giorgio Peretti, Otorinolaringoiatria, IRCCS IST–San Martino, Genova
- Prof. Philippe Monnier, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne, Switzerland
- Prof. Martin Elliott, Great Ormond Street Hospital, London, United Kingdom
- Prof. Patricio Varela, Hospital Luis Calvo Mackenna and Clinica Las Condes, Santiago, Chile

Staff

Pietro Tuo, Chiara Balzarini, Maria Rosaria Bianco, Maricanta Bondi, Victoria Bosio, Gabriella Bottari, Silvia Buratti, Anna Maria Carleo, Francesca Catani, Andrea Dato, Silvia De Benedetto, Mirta Della Rocca, Gabriele De Tonetti, Nicola Disma, Carlotta Ferrari, Caterina Forcheri, Alessia Franceschi, Sara Frontalini, Alberto Gandolfo, Francesco Grasso, Paola Grasso, Claudia Grattarola, Svetlana Kotzeva, Elisabetta Lampugnani, Franco Lerzo, Leila Mameli, Giovanni Montobbio, Andrea Moscatelli, Lara Petrucci, Franco Puncuh, Laura Ressa, Alessandro Simonini, Miriam Tumolo, Renato Vallarino, M.Enrica Zamorani, Clelia Zanaboni, Daniela Spennato, Carlotta Ferrari – Trecate.

U.O.C. Ostetricia e Ginecologia



Direttore

Prof. Giorgio Bentivoglio

Localizzazione

Padiglione 12

Coordinatore infermieristico

Sig. Gianluigi Trudu (Sale Operatorie/Sala Parto/Degenza)

Sig.ra Rossana Fiorentino (Ambulatorio e Day Hospital)

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Ostetricia :

- Screening e diagnosi prenatale delle malformazioni congenite e delle anomalie cromosomiche: test combinato, test integrato sequenziale, villo centesi, amniocentesi, funicolo centesi, ecografia di I e II livello
- Screening e monitoraggio della gravidanza complicata da patologie: cardiocografia computerizzata, monitoraggio biofisico fetale, Doppler–flussimetria feto–materna, ecografia
- Diabete in gravidanza: counselling preconcezionale e screening del diabete gestazionale

Ginecologia :

- Patologia ginecologica benigna: ecografia pelvica, isteroscopia diagnostica terapeutica, interventi laparotomici e video laparoscopici
- Difetti riproduttivi: stimolazione ovarica controllata, inseminazione omologa, laparoscopia diagnostico e operativa, isteroscopia diagnostica e operativa, ecografia pelvica transaddominale e trans vaginale, isterosonosalpingografia
- Diagnosi precoce infettivologica e oncologica della patologia del tratto genitale distale: colposcopia, micro colposcopia, trattamento CO2 laser, conizzazione Leeps
- Patologia ginecologica dell'età infantile e della adolescenza

Principali collaborazioni

- Università degli Studi di Genova Cattedra di Ostetricia e Ginecologia
- IST
- Ospedale Galliera
- Ospedale San Martino

Staff

Giorgio Bentivoglio, Marco Adriano, Ichim Irina Bruzzone, Davide Buffi, Massimo Cordone, Pierangela De Biasio, Massimo Foglia, Gianmario Ginocchio, Daniela Pastorino, Patrizia Ponte, Emanuele Raviola, Marco Tiesi, Giuseppe Villa, Giuseppe Vincelli, Rossana Fiorentino, Gianluigi Trudu, Giuliana Ventura.

U.O.C. Patologia Neonatale



Direttore

Dr. Luca Antonio Ramenghi

Localizzazione

Padiglione 12 – 3°, 4° e 5° Piano (rispettivamente Studi medici, Reparto e Nido)

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Teresa Asprea (Caposala d'ambito)

Sig.ra Simona Serveli (Patologia Neonatale)

Sig.ra Roberta Da Rin della Mora (Nido)

Referente per la qualità

Dr.ssa Cristina Traggiai

Attività Clinica e Aree di eccellenza / Attività di Ricerca

- L'assistenza intensiva erogata tende a coprire le esigenze dell'intera Regione ed in parte di altre Regioni Italiane per le patologie dell'epoca neonatale. I neonati afferiscono a due differenti Unità Operative, una la Rianimazione Neonatale e Pediatrica (ove si prediligono patologie di tipo cardiaco, neurologico e chirurgico generale) e l'altra la Patologia Neonatale con la Terapia Intensiva prevalentemente dedicata alla prematurità. In particolare la prematurità di alto grado con la quale si intendono tutti i neonati con peso alla nascita inferiore ai 1500 grammi (VLBW Very Low Birth Weight cioè peso alla nascita molto basso). Il nostro centro cura circa 300 prematuri ogni anno, più di cento dei quali nascono con peso molto basso e/o età gestazionale inferiore alle 30 settimane. Negli ultimi due anni, i neonati VLBW afferiti alla nostra unità, hanno sempre superato il numero di 100, che costituisce non soltanto il numero ideale, secondo gli studi più autorevoli, per poter garantire i migliori risultati di outcome, ma che pone il nostro reparto tra i primi 5 in Italia per numero di VLBW assistiti.
- Le patologie più tipiche di questi neonati sono, il distress respiratorio, la retinopatia del nato pretermine, le infezioni, l'emorragia cerebrale e diverse altre. L'attenzione è molto alta in ogni settore assistenziale, anche se c'è altrettanta attenzione ad aspetti della "care" e della umanizzazione delle cure, che tutte si finalizzano a moderni concetti di neuroprotezione. Gli ottimi, ma migliorabili, risultati ottenuti in campo assistenziale vengono ogni anno confrontati con quelli di altri centri internazionali attraverso una autorevole banca dati, il "Vermont Oxford Network".
- Accanto alla Terapia Intensiva Neonatale, reparto ad alta intensità di cure, c'è un reparto ove vengono gestiti anche neonati che non necessitano di cure intensive, ma presentano patologie a minor complessità, e gradi prematurità a minor complessità come i "late preterm", cioè i nati pretermine nati tra le 34 e 37 settimane.
- Al pari di questi reparti, peculiari per unicità di Intensità di Cure in tutta la regione Liguria, esiste anche la possibilità di gestire neonati sani, al pari di altri punti nascita della regione, con la professionalità di medici ed infermieri altrettanto elevata e specifica (Assistenza Neonatale – Nido), con una particolare attenzione all'incentivazione dell'allattamento al seno secondo le regole dell'OMS-UNICEF.
- Una volta dimessi i bambini con patologie di maggiori complessità continuano ad essere seguiti presso l'ambulatorio di Follow Up che gestisce le tante problematiche di questa popolazione di neonati. Alcune patologie, tipiche della prematurità, come quelle neurologiche e quelle respiratorie

si giovano di un pool di esperti del settore, in collaborazione con le tante altre valenze specialistiche pediatriche (riabilitatori, fisiatristi, neurologi, epilettologi, oculisti, esperti di malattie metaboliche, esperti di dismorfologia) così concentrate in un Ospedale Pediatrico IRCCS, come l'Istituto Giannina Gaslini. Si eseguono anche specifiche terapie, ad esempio si somministrano, a cadenze mensili, anticorpi specifici che agiscono tamponando effetti dell'infezione da RSV (Virus Respiratorio Sinciziale), possibili e molto gravi come la bronchiolite.

- Tra le attività assistenziali più specialistiche in ambito neonatale, segnaliamo la presenza di una "Stroke Unit Neonatale", che consta di esperti nel settore delle patologie neurologiche ad insorgenza perinatale, quali ovviamente lo "stroke", cioè un infarto ischemico vascolare sia di tipo arterioso (infarto arterioso cerebrale) che di tipo venoso (trombosi venosa cerebrale) e quelle tipiche della prematurità, come le emorragie intraventricolari e le leucomalacie periventricolari. Per le complicanze delle emorragie intraventricolari, quali la dilatazione ventricolare post-emorragica (idrocefalo), presso il nostro ospedale esiste la possibilità di speciali cure neurochirurgiche con una unica tecnica di derivazione esterna che garantisce sorprendenti risultati. Questa "stroke unit" è in grado anche di offrire attività consulenziali su quadri clinici, genericamente e talvolta, semplicisticamente, associate a "sofferenze alla nascita", con quadri più o meno espliciti di "asfissia alla nascita". Spesso questi quadri ad esordio clinico al momento della nascita, nascondono quadri più complessi. Tra le altre peculiarità che questo pool di esperti produce, una particolare sensibilità attraverso iniziative assistenziali e di ricerca, per la protezione dello sviluppo neurologico dei prematuri di alto grado, a rischio non soltanto di lesioni cerebrali, ma anche di vedere una alterazione dello sviluppo cerebrale, che avviene in buona parte fuori del grembo materno, ad età gestazionali nelle quali era previsto invece per la vita intrauterina. Tutte queste attività si avvalgono di una specifica valenza assistenziale nella diagnostica con neuroimmagini attraverso l'ecografia cerebrale tranfontanellare e la risonanza magnetica nucleare, servizio quest'ultimo, gestito dalla "Neuroradiologia pediatrica", unico dei due soli reparti di esclusiva competenza pediatrica presenti in Italia.
- I medici del reparto gestiscono anche l'U.O.S. Trasporto di Emergenza Neonatale Regionale, sotto la direzione del Dr. Carlo Bellini, che copre l'intera Regione Liguria, con un numero di trasporti annuo intorno ai 200. Questi neonati spesso necessitano di cure intensive anche durante il trasporto e pertanto ci si è dotati di una ambulanza adeguatamente e specificatamente attrezzata. Il servizio di trasporto richiede grande esperienza perché i pazienti più instabili e difficili vengono gestiti dai medici della nostra unità nell'ospedale ove tali pazienti sono nati, e negli ancor più difficili momenti durante il trasporto, con qualsivoglia mezzo di trasporto. I trasporti neonatali avvengono, infatti, anche con mezzi particolari quali l'elicottero e l'aereo.
- Numerosi i corsi organizzati dall'Unità Operativa, alcuni a livello regionale, altri di livello nazionale ed anche internazionale
- Personale di ricerca con contratti a tempo determinato sono presenti costantemente nel reparto per portare a termine specifici progetti di ricerca, medici e non, provenienti anche da paesi stranieri. Aree di interesse sono, neurologia perinatale, neuroimaging, ventilazione, idrope fetale/perinatale, farmacologia applicata.

Principali collaborazioni

- Karolinska Institute di Stoccolma, Svezia
- Neonatal Unit Utrecht (per progetto "neuroprotezione del neonato"), Olanda
- Neonatologia e Neuropsichiatria Infantile Policlinico Gemelli (per programma di studio e valutazione sulle funzioni visive del neonato), Università Cattolica di Roma
- Dipartimento di Neonatologia, Università degli Studi di Marsiglia, Francia

- Università di Goteborg (per progetto finanziato dall'Unione Europea "PreventROP"), Svezia, studio europeo che si finalizza alla prevenzione dall'insorgenza della retinopatia della prematurità.

Staff

Luca A. Ramenghi, Carlo Bellini, Matteo Bruschetti, Francesco Campone, Sara Mangini, Anna Rita Natalizia, Francesco Maria Risso, Andrea Sanna, Fabio Scopesi, Cristina Traggiai, Lucia Trail, Caposale Teresa Asprea, Simona Serveli, Roberta Dalla Rin della Mora.

Team delle vie aeree



Team Leader

Dr. Pietro Tuo

Attività clinica

Organizzazione:

- Riunioni settimanali multidisciplinari alla presenza di: anestesisti rianimatori, neonatologi, otorinolaringoiatri, pneumologi, chirurghi pediatri, radiologi, pediatri, gastroenterologi, cardiologi, infermiere dedicate
- Sedute endoscopiche e chirurgiche dedicate presso sala operatoria di Otorinolaringoiatria, Chirurgia, Cardiochirurgia, Emodinamica
- Percorsi e decisioni cliniche condivise
- Presentazione e condivisione dei risultati
- Costante aggiornamento tramite partecipazione a corsi, convegni, stage presso centri leader mondiali e collaborazioni scientifiche e cliniche
- Possibilità di eseguire diagnostica ed interventi chirurgici in elezione ed in urgenza
- Pubblicazione di linee guida, articoli scientifici, capitoli di libri
- Stretta collaborazione e coinvolgimento della famiglia nel percorso diagnostico e assistenziale (infermiere dedicate)

Strumenti diagnostico–terapeutici, tecnologici e assistenziali a disposizione del Team Vie Aeree:

- Laser CO2 Ultrapulse
- Laser a diodi
- Microscopio
- Toracosopia
- OCT (Optical Coherence Tomography)
- Jet Ventilation
- Ventilazione non invasive (NIV): CPAP, BiPAP
- ECMO
- Circolazione extracorporea
- Procedura EXIT

Diagnostica: 550 casi nel periodo 2011–2013

- Diagnosi endoscopica tramite microlaringotracheobroncoscopia, fibrolaringoscopia flessibile (laringotracheobroncoscopia), laringotracheobroncoscopia con ottica rigida
- Diagnosi radiologica tramite broncografia, TC spirale del torace con ricostruzioni 3D, angio TC, OCT (Optical Coherence Tomography)

Interventi chirurgici eseguiti: 175 nel periodo 2011–2013

Endoscopici: 105 interventi

- Sovraglottoplastica per laringomalacia (con laser a CO2)
- Trattamento endoscopico di stenosi sottoglottiche

- Riparazione endoscopica di cleft laringotracheale
- Rimozione di corpi estranei tracheobronchiali
- Trattamento endoscopico di papillomatosi laringotracheale
- Aritenoidectomia
- Cordotomia
- Trattamento di web laringei
- Biopsie di masse o neoformazioni della via aerea
- Dilatazioni endoscopiche con bougies
- Dilatazioni endoscopiche con palloncino
- Epiglottopessi
- Posizionamento o rimozione di stent

A cielo aperto: 70 interventi maggiori

- Ricostruzione laringotracheale (LTR) con innesto di cartilagine anteriore e/o posteriore in uno o due tempi per stenosi sottoglottiche di grado 2° e 3°
- Resezione cricotracheale parziale semplice (PCTR semplice) in uno o due tempi per stenosi sottoglottiche di grado 3° e 4°
- Resezione cricotracheale parziale estesa (PCTR estesa) in due tempi per stenosi glotto-sottoglottiche o transglottiche
- Trattamento di anomalie, malformazioni e tumori polmonari (in toracosopia o toracotomia)
- Laringoplastica con posizionamento di LT mold
- Slide tracheoplasty per stenosi tracheali congenite
- Resezione ed anastomosi tracheale per tracheomalacia, stenosi tracheali recidive, tumori
- Sleeve resection per tumori bronchiali (resezione ed anastomosi bronchiali)
- Aortopessi per il trattamento della tracheomalacia
- Plastica di cleft laringotracheale
- Chiusura di fistola tracheo-esofagea congenita, acquisita o recidiva
- Trattamento chirurgico di anelli vascolari con compressione tracheale o bronchiale, trattamento dello sling dell'arteria polmonare
- Trattamento di stenosi da caustici delle vie aeree ed esofago
- Tracheotomia

Lavori scientifici pubblicati:

- **Torre M**, Yankovic F, Herrera O, Borel C, Latorre JJ, Aguilar P, Varela P (2010). Granular cell tumor mimicking a subglottic hemangioma. JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY, vol. 45, p. e9–e11, ISSN: 0022–3468
- **Torre M**, Borel C, Saitua F, Ossandon F, Latorre JJ, Varela P (2010). Lipoblastoma with unique localization requiring tracheal and esophageal resection. JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY, vol. 45, p. e21–e23, ISSN: 0022–3468
- Speggiorin S, **Torre M**, Roebuck DJ, McLaren CA, Elliott MJ. (2011). Surgical outcome of slide tracheoplasty in patients with long congenital segment tracheal stenosis and single lung. EUROPEAN JOURNAL OF CARDIO-THORACIC SURGERY, vol. 39, p. 170–174, ISSN: 1010–7940
- **Torre M**, Carlucci M, Avanzini S, Jasonni V, Monnier P, Tarantino V, D'Agostino R, Vallarino R, Della Rocca M, Moscatelli A, Dehò A, Zannini L, Stagnaro N, Sacco O, Panigada S, Tuo P (2011). Gaslini's tracheal team: preliminary experience after one year of paediatric airway reconstructive surgery. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol. 26, p. 37–51, ISSN: 1824–7288
- **Torre M**, Speggiorin S, Roebuck DJ, McLaren CA, Elliott MJ. (2012). Congenital absence of cartilaginous tracheal rings associated with esophageal atresia and trifurcated carina: a novel anomaly? . JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY, vol. 47, p. 1008–1011, ISSN: 0022–3468
- **Torre M**, Carlucci M, Speggiorin S, Elliott MJ (2012). Aortopexy for the treatment of tracheomalacia in children: review of the literature. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol. 38, ISSN: 1720–8424
- Speggiorin S, **Torre M**, Roebuck DJ, McLaren CA, Elliott MJ. (2012). A new morphologic classification of congenital tracheobronchial stenosis. ANNALS OF THORACIC SURGERY, vol. 93, p. 958–961, ISSN: 0003–4975
- **Torre M**, Carlucci M, Jasonni V (2013). Tracheal lesions. In: Mario Lima. Pediatric Thoracic Surgery. MILANO:Springer-Verlag Italia
- **Torre M**, Carlucci M, Jasonni V (2013). Laryngeal anomalies. In: Mario Lima. Pediatric Thoracic Surgery. MILANO:Springer-Verlag Italia

Dipartimento Neuroscienze, Riabilitazione e continuità delle cure

Area Dipartimentale Neuroscienze Coordinatore: professor Carlo Minetti

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari



Direttore

Prof. Carlo Minetti

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Luisa Pozzo

Referente per la qualità

Dr. ssa Daniela Massocco

Attività Clinica ed aree di eccellenza

L'Unità operativa Complessa di **Neurologia Pediatrica e Malattie Neuromuscolari** è dedicata alla diagnosi, all'assistenza clinica ed al trattamento delle patologie neurologiche, neurodegenerative e neuromuscolari dell'infanzia e dell'età evolutiva, e rappresenta un punto di riferimento di eccellenza per patologie di alta complessità iper-specialistica.

Si avvale di collaborazioni interdisciplinari con i reparti dell'Istituto, con i laboratori di pertinenza, con le associazioni dedicate e con i centri di riferimento italiani ed internazionali.

In particolare è dedicata alla diagnosi ed al trattamento delle seguenti patologie: distrofie muscolari congenite e progressive, miopatie congenite, miopatie metaboliche, miopatie infiammatorie, atrofie muscolari spinali, miopatie neurogene, encefalo-miopatie mitocondriali, leucoencefalopatie ed encefalopatie degenerative genetiche, epilessie idiopatiche di origine genetica (con particolare riguardo alle forme farmacoresistenti, con possibilità di studio pre-chirurgico), malattie neurocutanee (neurofibromatosi), sindromi dismorfologiche con ritardo mentale.

L'U.O.C. è il centro di riferimento Regionale Ligure per le miopatie primitive e per la Neurofibromatosi di tipo 1.

Vengono eseguiti in regime di ricovero esami diagnostici iperspecialistici quali la biopsia muscolare, valutazioni videopoligrafiche in sonno ed in veglia, valutazioni diurne e notturne degli scambi gassosi mediante monitoraggio transcutaneo della pCO₂ e della SaO₂, studio funzionale della tosse. Viene svolto l'addestramento per l'avvio della ventilazione non invasiva notturna in pazienti neuromuscolari e neurologici

che abbiano sviluppato insufficienza respiratoria cronica ipercapnica. Si effettuano con periodicità sperimentazioni di trials clinici e terapeutici nazionali ed internazionali.

Il **Laboratorio di Patologia Muscolare e Neurogenetica**, afferente alla U.O.C, integra l'attività clinica iperspecialistica con la ricerca scientifica applicata, ed è punto di riferimento regionale e nazionale per lo studio morfologico e biochimico delle biopsie muscolari e per lo studio genetico-molecolare delle miopatie primitive, le atrofie muscolari spinali, alcune leucoencefalopatie, le neurofibromatosi e le epilessie di origine genetica.

Attività di Ricerca

Le principali linee di ricerca riguardano le malattie neuromuscolari, le patologie neurodegenerative e le epilessie genetiche. Nel 2012 sono stati prodotti oltre 40 lavori scientifici su riviste indicizzate, per un totale di circa 200 punti di IF. Sono attivi progetti di ricerca da parte di enti pubblici e privati sia nazionali che europei per oltre 1 milione e 300 mila euro.

I principali progetti di ricerca in corso riguardano: 1-Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici in distrofie muscolari primitive; 2-Identificazione di nuovi geni malattia e di nuovi meccanismi patogenetici nelle iperCKemie e distrofie muscolari primitive; 3-Analisi dei meccanismi patogenetici della malattia neurodegenerativa "Ipomielinizzazione con cataratta congenita" causata da difetto della molecola iccina; 4-Identificazione di fattori genetici associati ad epilessie dell'infanzia; 5-Identificazione di fattori genetici associati alla risposta farmacologica ed agli eventi avversi nelle epilessie infantili mediante studi di associazione e di sequenziamento genomico; 6-Riprogrammazione cellulare di fibroblasti umani verso cellule nervose attraverso lo sviluppo di cellule staminali pluripotenti per lo studio di meccanismi patogenetici di epilessie geneticamente determinate.

Principali collaborazioni

- E.O. Ospedali Galliera (Laboratorio di Genetica), Genova
- Dipartimento di Neurologia, Università di Genova
- Dipartimento di Neurologia, Università di Padova
- IRCCS Istituto C. Besta, Milano
- IRCCS Ospedale Policlinico Maggiore, Milano
- IRCCS Fondazione Stella Maris (UOC Medicina Molecolare), Calambrone, Pisa
- IRCCS Ospedale Bambino Gesù (UOC Malattie Muscolari e Neurodegenerative), Roma
- Ospedale Meyer (UOC Neurologia Pediatrica), Firenze
- Policlinico A. Gemelli (UOC Neuropsichiatria Infantile), Roma
- Dipartimento di Biochimica, Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Policlinico Universitario, Università di Catania
- Dipartimento di Neurologia, Università di Messina
- Neuromuscular Center, Department of Neurology, Columbia University, New York (USA)
- Molecular biochemistry and Pharmacology, University College, London (UK)
- Cologne Center for Genomics (Germany)
- Vlaams Instituut voor Biotechnologie (Belgium)
- Experimental Epileptology, University of Tübingen (Germany)

Staff

Carlo Minetti, Claudio Bruno, Daniela Massocco, Marina Pedemonte, Pasquale Striano, Federico Zara, Eugenio Bonioli, Paolo Broda, Fabrizio Giusquiami, Giuseppe Minniti, Elisabetta Gazzo, Chiara Fiorillo, Guido Morcaldi, Marianna Pezzella, Maria Stella Vari.

U.O.S.D. Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative



Responsabile

Dr. Claudio Bruno

Localizzazione

Padiglione 16

L'UOSD Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative ha la funzione di servizio clinico assistenziale-diagnostico, di didattica e di ricerca scientifica nel settore delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative, con l'obiettivo di rappresentare un punto di incontro delle competenze esistenti a livello delle UUOCC del Dipartimento, facilitando la utilizzazione della vasta e qualificata casistica per il raggiungimento di una implementazione della ricerca scientifica traslazionale.

L'UOSD prevede una attività di Ambulatorio specialistico, di Day Hospital e di consulenza.

L'attività assistenziale prevede un percorso "multidisciplinare" di diagnosi, 'caring' e follow-up che coinvolge la collaborazione di specialisti diversi. Sia i DH che i ricoveri ordinari per degenze a medio-breve termine, necessarie per le valutazioni multidisciplinari e funzionali richieste, utilizzano i letti dell'U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari. I servizi diagnostici sono all'interno delle U.O. Complesse del Dipartimento.

U.O.C. Neuropsichiatria Infantile



Direttore

Prof.ssa Edvige Veneselli

Localizzazione

Padiglione 4

Coordinatore infermieristico

Sig.ra A. Santucci

Referenti per la qualità

Dr.ssa R. Biancheri, Dr.ssa M. E. Celle

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Epilessie e sindromi epilettiche dell'età evolutiva

Studio delle correlazioni tra dati elettrofisiologici, neuroradiologici e neuropsicologici per l'approccio neurochirurgico dell'epilessia

Individuazione di profili neurofisiologici e neuropsicologici tipici delle epilessie infantili correlate alla localizzazione, in rapporto alla presenza di attività parossistica continua–subcontinua nel sonno

Epilessia mioclonica severa (S. Dravet): studio neuropsicologico longitudinale per valutare come il trattamento mirato possa influenzare il decorso progressivo dei disturbi neuropsicologici e comportamentali

Encefalopatie precoci con Epilessia: studio correlazionistico clinico e genetico

Individuazione di protocolli terapeutici specifici per le forme di epilessia con l'utilizzo di nuovi farmaci; partecipazione a trial terapeutici internazionali per il trattamento delle epilessie farmaco-resistenti

Indicatori clinici della qualità percepita in bambini e adolescenti in terapia con farmaci antiepilettici.

Paralisi cerebrali e altri Disturbi del movimento

Studio interdisciplinare con ortopedici e fisiatristi, dedicato alla definizione di nuovi approcci terapeutici integrati, farmacologici, con tossina botulinica, ortesi, chirurgia funzionale; loro articolazione cronologica e topografica nei differenti gradi e tipi di disabilità motoria

Studio correlazionistico tra dati clinici e neuroradiologici rispetto alle indicazioni prognostiche

Valutazione dell'impatto dell'attivazione EEG in sonno nei soggetti con PCI

Studio dei neurotrasmettitori nelle patologie extrapiramidali e approccio terapeutico.

Partecipazione ad Advisory Board nazionale su Funzione locomotoria dei Bambini affetti da PCI, Partecipazione a trial terapeutici internazionali.

Leucoencefalopatie

Studio interdisciplinare con neuroradiologi e genetisti volto alla classificazione nosografica dei pazienti con patologia nota anche ai fini di correlazione fenotipo–genotipo e alla definizione del fenotipo di pazienti con patologia della sostanza bianca non definita, al fine di identificare sottogruppi omogenei di soggetti, rappresentativi di nuove entità diagnostiche

Partecipazione a Progetto Europeo multicentrico FP7 per malattie rare neurologiche dedicato alle leucodistrofie genetiche, coordinato da Prof. Odile Boepsflug–Tanguy, Clermont–Ferrand.

Atassie, neuropatie, encefalopatie metaboliche e degenerative

Studio clinico, genetico, neurofisiologico per le correlazioni genotipo–fenotipo, individuazione di nuove forme, avanzamento dei trattamenti farmacologici ed abilitativi

Autismo infantile

Ricerche eziologiche e fisiopatogenetiche con particolare attenzione al ruolo del deficit di creatina

Studio neuropsicologico e comportamentale, con batterie di test, counselling familiare, per un avanzamento diagnostico e terapeutico, con particolare attenzione al bambino di età prescolare e alla Sindrome di Asperger

Progetto per i genitori di bambini autistici al fine di sviluppare competenze per ruolo attivo delle famiglie, con Incontri psicoeducativi, corsi di Parent Training e Incontri di Neuropsicomotricità

Coordinamento di Gruppo Regionale Autismo

Progetto regionale di Ricerca su Nuove tecnologie interattive: Applicazioni per la valutazione e lo sviluppo delle abilità cognitive e sociali in pazienti con DSA.

Sindrome di Rett

Studio policentrico retrospettivo sulle forme di epilessia e sulla risposta ai farmaci antiepilettici in bambine con Sindrome di Rett, in riferimento al genotipo, finalizzato ad un trattamento mirato.

Protocolli di valutazione alla diagnosi e nel follow–up

Studio dell'eterogeneità clinica in un'ampia coorte di pazienti con sindrome di Rett mediante un approccio biochimico–molecolare e di valutazione dello stress ossidativo con metallotioneine

Partecipazione a Database internazionale sulla S di Rett

Complesso Sclerosi Tuberosa

Presenza in carico integrata, che include neuropsichiatri infantili, pediatri, genetisti, neurochirurghi, neuroradiologi, dermatologi, oculisti, cardiologi, nefrologi e neuropsicologi, al fine di garantire un approccio terapeutico mirato alle diverse problematiche che questa patologia cronica e clinicamente eterogenea impone nel corso dell'evoluzione.

Partecipazione a trial terapeutici internazionali con RAD001 mirati alla valutazione del contenimento degli astrocitomi subependimali e dell'epilessia farmaco-resistente nei soggetti con sclerosi tuberosa.

Emiplegia Alternante

Studio nazionale sull'evoluzione, il decorso e la prognosi della S dell'EA in casistica italiana

Studio europeo sulla qualità di vita delle famiglie

Management del Database nazionale per A.I.S.E.A; Membri dell'I.B.AHC Consortium

Partecipazione a Project GPC–AHC – Study of the Genotype–Phenotype Correlation in AHC, ricerca europea su correlazione e ricerca di altri geni implicati.

Sindrome opsiclono–mioclono (s. Kinsbourne)

Valutazione degli esiti neurologici e neuropsichiatrici in pazienti affetti da Sindrome di Kinsbourne con o senza neuroblastoma trattati presso l'Istituto Gaslini.

Partecipazione a Studio europeo per Protocollo di trattamento.

Disabilità Complesse

Definizione del Gruppo di lavoro multidisciplinare, per problematiche generali, neuropsichiatriche, gastrointestinali, nutrizionali e specialistiche varie

Presenza in carico di pazienti con manifestazioni parossistiche attribuite ad epilessia o con manifestazioni di ansia, fobie, anoressia, aggressività o agitazione psicomotoria, secondarie a problemi di salute non

riconosciuti; accurata diagnosi e diagnosi differenziale con specialisti esperti, per fornire risposte sanitarie individualizzate a bisogni “speciali”, anche con tecnologie avanzate, in analogia al Progetto D.A.M.A. (Disabled Advanced Medical Assistance), Ospedale San Paolo di Milano

Elaborazione di percorsi assistenziali per tematiche e di indicazioni psicoeducative per familiari ed operatori sanitari esterni, coinvolti nella presa in carico del soggetto.

Neuroimmunologia

Studio immunologico di casistiche complesse, a patogenesi immunomediata e trattamento: Encefalite da NMDA, Encefalite limbica, S. Opsoclono–mioclono, Poliradicoloneuriti croniche o ricorrenti, ADEM ed altre forme Demielinizzanti infantili, Epilessie a tipo S. di Rasmussen

Istituzione di un gruppo di lavoro per la diagnosi ed il follow–up di pazienti pediatriche con Sclerosi Multipla in collaborazione con la Clinica Neurologica dell’AOU S. Martino, Genova, Prof Uccelli

Partecipazione al Gruppo italiano sulla Sclerosi Multipla pediatrica

Ruolo proinfiammatorio delle CC chemochine nella fisiopatologia della sindrome di West e altre encefalopatie epilettiche.

Follow–up di neonati a rischio di problematiche neurologiche

Follow–up dei nati pretermine dell’UO di Patologia Neonatale con valutazione psicomotoria

Collaborazione allo studio GAS dell’UO di Anestesia e Rianimazione.

Stroke pediatrico

Partecipazione al Registro italiano e al Gruppo interdisciplinare IGG

Confronto e collaborazione con il Centro Ictus della Clinica Neurologica e con il Groupe Hospitalier Pitié–Salpêtrière di Parigi.

Cefalea

Studio casistico delle affezioni in Pronto Soccorso

Partecipazione alle attività della Sezione interregionale della S.I.S.C., come membro di Direttivo

Tic e Sindrome di Tourette

Studio prospettico longitudinale di pazienti in età pediatrica affetti da Sindrome di Tourette, Tic e/o disturbo ossessivo–compulsivo

Partecipazione a trial terapeutico internazionale

Disturbo da deficit di attenzione con/senza iperattività (DDAI) (secondo livello)

A seguito della diagnosi e presa in carico dei soggetti con DDAI di primo livello presso ASL, per le condizioni più complesse prestazioni di secondo livello, con approfondimenti, Parent training, interventi psicoeducativi e terapie cognitivo–comportamentali

Centro di riferimento regionale per la farmacoterapia

Anoressia Nervosa ed altri Disturbi della ConDra Alimentare

Presa in carico multidisciplinare dei soggetti con Disturbi della ConDra Alimentare (DCA) di maggiore gravità

Follow–up con specifica attenzione per le forme ad esordio precoce e dell’età prescolare

Registro dei pazienti dell’Istituto

Partecipazione al Gruppo regionale DCA.

Terapia della Neuro–Psicomotricità dell’età evolutiva

Nell’ambito del Corso di Laurea, confronto nazionale su metodologie diagnostiche e terapeutiche, esperienze specifiche su presa in carico dei Disturbi dello Spettro Autistico, delle Paralisi Cerebrali Infantili, delle Disabilità Complesse.

Trial terapeutici

Epilessia: 2 studi con Eliscarbamazepina

Sclerosi Tuberosa(ST): 2 studi con RAD001

Sindrome dell'X Fragile: 2 studi con nuova molecola

Paralisi Cerebrali: 4 studi con Tossina Botulinica (TB; 2 per arti superiori e 2 per arti inferiori)

Sindrome di Tourette: 2 studi con aripiprazolo.

Attività didattiche

Insegnamento di Neuropsichiatria Infantile al Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia

Sede della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile

Sede del Corso di Laurea triennale Terapia della Neuro–Psicomotricità dell'età evolutiva

Insegnamento di Neuropsichiatria Infantile a:

- CL triennali di Tecnica della riabilitazione psichiatrica, Educazione professione sanitaria, Logopedia, Fisioterapia, Tecnico di Neurofisiopatologia, Ortottica, Infermieristica pediatrica, Igienista dentale, Assistente sanitario;
- CL Magistrali di Scienze motorie, Scienze delle professioni sanitarie della riabilitazione; alla Scuola di Scienze della Formazione
- Scuole di Specializzazione di Pediatria, Neurologia, Psichiatria, Audiologia, Neurofisiopatologia

Università di Genova.

Principali collaborazioni

- Continuità assistenziale per patologie neurologiche di varia natura (con DINOGMI, in collaborazione interaziendale con AOU S. Martino, Genova)
- Epilessia (Laboratorio di Genetica, Ente Ospedaliero Ospedali Galliera; Lega Italiana contro l'Epilessia, AICE Liguria, Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa); Trial internazionali per nuovo AED nelle Epilessie farmacoresistenti e per RAD001 nella ST
- Disturbi del sonno (US Medicina del Sonno, AOU S. Martino, Genova)
- Paralisi Cerebrali Infantili e altri Disturbi del Movimento (G. Abruzzese, Clinica Neurologica, Università di Genova; J. Campistol, Hospital Sant Joan de Déu Universitat de Barcelona; N Nardocci IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano); Trial internazionale per TB; Advisory Board nazionale su Funzione locomotoria dei Bambini affetti da PCI (con IRCCS OBG e Medea, A Ferrari et al.)
- Leucoencefalopatie (Progetto Europeo multicentrico FP7 per malattie rare neurologiche dedicato alle leucodistrofie genetiche, coordinato da Prof. Odile Boepsflug–Tanguy, Clermont–Ferrand; Marjo S. Van der Knaap, VU University Medical Center, Amsterdam); Aspetti neuroradiologici in età adulta (L Roccatagliata, Centro di Ricerca di Risonanza Magnetica sulle Malattie del Sistema Nervoso, Università di Genova)
- Ceroidolipofuscinosi neuronali (A. Simonati, Università di Verona)
- Paraparesi spastiche ereditarie (FM Santorelli, IRCCS Stella Maris di Pisa; E. Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma)
- Neuropatie periferiche, per studi neuropatologici e genetici (Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica, AOU S. Martino, Genova; IRCCS Besta, Milano)
- Monitoraggi neurofisiologici intraoperatori (Società Italiana di Neurofisiopatologia Clinica)
- Stroke (C. Zavarone, Groupe Hospitalier Pitié–Salpêtrière di Parigi; Gruppo Italiano sullo Stroke Pediatrico; C. Gandolfo, Centro Ictus, Clinica Neurologica)

- S. Opsoclon–Mioclon: “Multinational European Trial for Children with the Opsoclonus Myoclonus Syndrome” (European Pediatric Neurology Society, Principal Investigator Dr B Hero, University of Cologne, Germany)
- Neuroimmunologia (A. Uccelli, Clinica Neurologica – AOU S. Martino, Genova; A. Vincent, Somerville College of Oxford University, UK; F. Montecucco, Division of Cardiology Geneva University Hospital, Geneva, CH)
- Atassia di Freidreich (Forni, Centro Microcitemie dell’Ospedale Galliera).
- Emiplegia Alternante (Comitato Scientifico Associazione Italiana Emiplegia Alternante; Gruppo di Studio europeo B. Neville, UCL Institute of Child Health, London; G. Neri Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; A. Arzimanoglou, Lione; MA Mikati, Duke University, US)
- Sindrome di Tourette e Tic (R. Rizzo, Università di Catania; F. Cardona, Università di Catania; N. Nardocci, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano; M. Porta, Ospedale Policlinico, Zingonia; D. Martino, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche, Università di Bari); Trial internazionale con aripiprazolo
- Autismo Infantile (Scienze della Formazione, Università di Genova); Progetto regionale di Ricerca su Nuove tecnologie interattive con E Micheli, Scuola di Robotica Genova, Prof GL De Leo, Virginia Modeling Analysis and Simulation Center, Old Dominion University–US
- Sindrome X Fragile (M.G. Torrioli Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; Genetica Medica, Padova); Trial internazionale
- Sindrome di Rett (Comitato Scientifico Associazione Italiana Rett; collaborazione con Associazione Italiana CDKL5; S. Russo, Laboratorio Genetica Molecolare Istituto Auxologico Italiano di Milano; J. Hayek, UOC Neuropsichiatria Infantile; A. Renieri, Genetica Medica – AOU Senese Policlinico Le Scotte, Università di Siena; M.P. Canevini, Centro Regionale per l’Epilessia, Azienda Ospedaliera San Paolo di Milano; A. Voci L. Vergani, Dip.to di Fisiologia e Biofisica Università di Genova; G. Nguyen Presidente Rett Syndrome Europe, University Hospital Assistance Publique Hôpitaux de Paris)
- Psicopatologia dell’Infanzia e dell’Adolescenza (Clinica Psichiatrica e SPDC, AUO S. Martino–Università di Genova; D. Cohen, Groupe Hospitalier Pitié–Salpêtrière di Parigi. Scuole Quadriennali di Specializzazione in Psicoterapia: Istituto Miller Istituto di Psicologia e Terapia Cognitivo Comportamentale; Centro Genovese di Terapia della Famiglia; Il Ruolo Terapeutico di Genova; PsiBA Istituto di Psicoterapia del Bambino e dell’Adolescente; Scuola di Psicoterapia Psicanalitica di Torino, Milano)
- Disturbo da deficit di attenzione con iperattività (M Casagrande, Psicologia dell’età evolutiva, Università La Sapienza, Roma)
- Disturbo post–traumatico da stress (Società Italiana per lo studio dello stress traumatico Prof. Arduino, affiliata alla European Society for Traumatic Stress Studies ESTSS; Cismai, Coordinamento Italiano dei Servizi contro il maltrattamento e l’Abuso all’Infanzia)
- Disturbi dell’Attaccamento (Prof. Cavanna, Scienze della Formazione; Prof. Zavattini, l’Università di Roma "La Sapienza")
- Pet Therapy (Associazione Italiana Pet Therapy; Facoltà di Scienze della Formazione, Università di Genova)
- Dislessia (Associazione Italiana Dislessia)
- Neuropsicomotricità (Rete e Coordinamento regionale del Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell’età evolutiva; P.A. Veggiotti, Dip.to di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell’Età Evolutiva Fondazione Istituto Neurologico C. Mondino, Università di Pavia)

Staff

Edvige Veneselli, Roberta Biancheri, Laura Doria Lamba, Fabia Brera, M. Elena Celle, Lucia Sciarretta, M. Giuseppina Baglietto, Paolo Grosso, M. Margherita Mancardi, Margherita Savoini, Elisabetta Zanotto, Anna Santucci, M. Rosa Damoni, Vincenza Lertora, Enrico Giuffra, Ezio Casari, Lucia Gatti.

Area Dipartimentale Riabilitazione e Continuità delle cure

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

**Direttore**

Dr. Paolo Moretti

Localizzazione

Padiglione 1

Coordinatore del personale tecnico di riabilitazione

Dr.ssa Maria Carla Guenza

Referente per la qualità

Dr.ssa Maria Carla Guenza

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Attività ri-abilitativa intensiva multidisciplinare in Day Hospital Riabilitativo
- Attività ri-abilitativa estensiva in regime ambulatoriale
- Attività di consulenza e supporto ri-abilitativo per i pazienti ricoverati
- Attività diagnostica di analisi del movimento (gait analysis)
- Attività di consulenza per ortesi ed ausili
- Fisioterapia, psicomotricità, logopedia, terapia occupazionale, terapia fisica
- Interventi riabilitativi integrati per il controllo dell'ipertonia focale e generalizzata

Attività di ricerca

- Strumenti di valutazione funzionale nelle patologie neuro-muscolari
- Riabilitazione robotica arto superiore

Principali Collaborazioni

- Istituto Italiano di Tecnologia
- Università di Hiroshima

Staff

Paolo Moretti, Luca Doglio, Anna Ronchetti, Chiara Tacchino, Riccarda Barbieri, Isabella Bianchi, Paola Durand, Carla Ferrari, Carlo Gaccioli, Maria Carla Guenza, Valentina Lanzillotta, Federica Lencioni, Elena Molinari, Roberta Mantero, Ottavia Melluso, Nicoletta Orsini, Francesca Passano, Enrica Pastorino, Anna Providenti, Carlotta Rossi, Christian Savio, Cinzia Scano, Silvia Semino, M.Antonietta Spanò, Daniela Spina, Carmela Laferrera.

Ospedale di Giorno

Il piano strategico 2010 – 2015 definisce le linee di indirizzo in base alle quali razionalizzare e qualificare sempre più l'attività dell'Istituto Gaslini sia su base regionale, implementando la continuità delle cure, che potenziando le aree di eccellenza e di attrazione nazionale ed internazionale attraverso l'appropriatezza, l'evidenza e la standardizzazione dei centri di riferimento e dei vari programmi clinici già predisposti o in fase di ulteriore sviluppo.

In questa ottica la costituzione dell'**Ospedale di Giorno** (OdG) con attività poliambulatoriale multidisciplinare, di day service ambulatoriale, di day hospital e di day surgery, costituisce il primo snodo essenziale per la generazione di percorsi efficaci ed efficienti, effettivamente in grado di rispondere ai bisogni dei pazienti, pensato e predisposto in stretta integrazione e sinergia con l'ospedale per ricoveri elettivi e complessi, organizzato "a blocchi", quello di emergenza e di area critica, quelli di area chirurgica, medica, riabilitativa e del campus della ricerca.

La progettazione del modello, partendo da tali presupposti, ha inteso proporre un ripensamento omogeneo e più razionale dei percorsi dei pazienti, nella logica di servizio della centralità dell'utente e del rispetto delle competenze in capo alle singole professionalità.

In fase di progettazione organizzativa è stata assunta, quale riferimento, la metafora dell'aerostazione individuando quali parole chiave:

- integrazione
- sinergia
- flessibilità
- puntualità
- capacità
- sicurezza

per orientare i comportamenti di tutti gli operatori al miglioramento continuo nell'ottica dell'eccellenza del servizio.

L'Ospedale di Giorno si pone quindi come snodo centrale non tanto e non solo dei percorsi dei pazienti esterni, ma del modo di porsi e di operare di tutto l'Istituto.

Costituisce lo strumento operativo per promuovere il cambiamento, da una logica che favoriva l'ospedalizzazione prescindendo dalla criticità delle condizioni cliniche del paziente (certamente per agevolare la famiglia, specie se di fuori regione ed abbreviare i tempi di erogazione del servizio) ad una che preveda il ricovero solo per i casi in cui è effettivamente indispensabile, nell'ottica di salvaguardare la sicurezza dei pazienti e degli operatori e, contestualmente, l'appropriatezza delle prestazioni.

L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giorno

Piano 0

Al piano terra sono state concentrate tutte le funzioni più strettamente legate all'accoglienza. Al fine di limitare al minimo la presenza dei pazienti e delle famiglie presso l'Ospedale, tutte le prestazioni verranno erogate previo appuntamento giornaliero ed orario. Nell'ottica di favorire l'accesso più funzionale ai servizi trovano sede anche gli ambulatori di ortopedia, radiologia ed il centro prelievi.

Piano 1

Qui troviamo l'ambulatorio di Gastroenterologia e dietologia dove vengono affrontate tutte le problematiche riguardanti i disturbi alimentari, il dolore addominale ricorrente, la diarrea, la celiachia, la stipsi, il vomito, la scarsa crescita, le malattie del fegato e del pancreas, le malattie infiammatorie croniche intestinali (colite ulcerosa e malattia di Crohn). Verranno inoltre programmati i controlli dei bambini in nutrizione parenterale domiciliare. Dopo la prima visita, se sarà ritenuto necessario per il bambino, potranno essere predisposti, in regime di day service ambulatoriale, tutti gli approfondimenti diagnostici necessari, senza dover ricorrere al ricovero.

Sempre al primo piano sono state concentrate tutte le funzioni facenti capo all'area cardiologica: qui sono svolte in totale sicurezza tutte le indagini cardiologiche strumentali, di elettrocardiografia semplice e dinamica (Holter), ecocardiografia, i test da sforzo cardiopolmonare con varie metodiche atte a valutare la capacità funzionale cardiopolmonare di pazienti con cardiopatia congenita e/o patologia cardiaca acquisita. E' attivo anche l'ambulatorio di elettrofisiologia per i pazienti con aritmie e/o portatori di pacemaker. L'ambulatorio del centro angiomi - chirurgia vascolare è dedicato ai pazienti che presentano emangiomi infantili, tumori vascolari e malformazioni congenite vascolari semplici e complesse, anche nell'ambito del quadro delle malattie rare. In casi specifici più complessi sarà possibile accedere ad un ulteriore livello di indagine diagnostica nell'ambito di uno specifico ambulatorio multidisciplinare.

Il centro malattie allergiche, dedicato ai pazienti che presentano manifestazioni cliniche legate ad allergeni inalanti, alimentari o reazioni avverse a farmaci. Insieme ai tradizionali test cutanei, sarà possibile indagare la presenza e l'entità delle sensibilizzazioni allergiche con metodiche di biologia molecolare (ISAC) e studiare con strumentazioni d'avanguardia la funzionalità respiratoria anche in bambini in età prescolare. In casi specifici, inoltre, sarà possibile accedere ad un ulteriore livello di indagine diagnostica e confermare o meno la diagnosi di allergopatia con test di provocazione.

Presso l'ambulatorio di medicina di urgenza viene svolta l'attività del centro regionale SIDS-ALTE preposto alla diagnosi ed all'assistenza dei lattanti con rischio di morte improvvisa.

Sono stati assegnati ben 10 vani agli ambulatori e servizi di day Hospital / day service di oculistica ove vengono eseguite quotidianamente prestazioni specialistiche di controllo per bambini in età neonatale, prescolare e scolare con centri dedicati alla diagnosi e alla cura della retinopatia del prematuro, lo strabismo e il trattamento ortottico, la cataratta e il glaucoma congenito, le malattie delle palpebre e delle vie lacrimali, la patologia della cornea, della retina e le uveiti. Vengono eseguiti esami diagnostici anche di alta tecnologia applicata all'età pediatrica: la tomografia a scansione ottica (OCT) della retina e del nervo ottico, la fluorangiografia, la retinografia, l'ecografia, l'elettroretinografia (ERG), lo studio elettrofunkzionale delle vie ottiche (Potenziali visivi evocati – PEV) e l'esame computerizzato del campo visivo.

I servizi ambulatoriali specialistici di otorinolaringoiatria presso l'ospedale di giorno prevedono sale visita dedicate all'ambulatorio, alla logopedia, all'audiometria. Sarà possibile lo studio dei potenziali evocati

auditivi anche per i pazienti che necessitano di osservazione usufruendo dei posti letto di osservazione breve al piano superiore con dimissione precoce.

Piano 2

Sono presenti il DH del Dipartimento cardiovascolare: i pazienti potranno essere sottoposti ad indagini cardiologiche e/o radiologiche (tipo AngioTC e AngioRM) che necessitano di sedazione; dopo adeguata osservazione i pazienti potranno essere dimessi in totale sicurezza entro il termine della giornata.

L'ambulatorio ed il DH di pneumologia per l'esecuzione di test di funzionalità respiratoria, di indagini diagnostiche di alta specialità, per trattamenti, che richiedono l'assistenza o il monitoraggio da parte del personale medico ed infermieristico.

L'ambulatorio ed il day hospital di pediatria II: l'unità operativa è centro di riferimento nazionale ed internazionale per la reumatologia e le malattie rare: diagnosi e cura dell'artrite idiopatica giovanile, lupus, dermatomiosite, vasculiti e febbri ricorrenti. L'unità operativa coordina trials internazionali per la validazione di trattamenti innovativi. All'unità operativa semplice di malattie rare fanno riferimento i pazienti con malattie metaboliche, in particolare malattie lisosomi ali e difetti del metabolismo dei carboidrati.

L'unità operativa di dermatologia si trasferisce in tutte le sue articolazioni presso il nuovo Ospedale di Giorno. Al primo piano sono situati: l'ambulatorio di I° livello di dermatologia generale; l'ambulatorio di II livello di laserterapia: recentemente dotato della più moderna tecnologia laser per il trattamento delle lesioni vascolari superficiali della cute (angiomi piani; esiti di emangiomi infantili, etc); l'ambulatorio di II livello di fototerapia e ambulatorio nevi.; l'ambulatorio nevi: dispone di nuove apparecchiature per l'esame dei nevi e di altre neoformazioni cutanee; mappatura dei nevi; prevenzione melanoma. Al secondo piano trovano spazio il Day Hospital e il Day Service. L'ambulatorio di chirurgia dermatologica è allocato al terzo piano Day Hospital di neuro-oncologia e ambulatorio dei pazienti fuori terapia sono operativi al secondo piano: qui saranno seguiti i pazienti affetti da tumore cerebrale che non necessitano di ricovero. Il day hospital sarà dotato di posti letto dedicati a pazienti che richiedono chemioterapia, radioterapia, o procedure diagnostiche in anestesia. Adeguati spazi (sala per consulenze interdisciplinari, stanza per colloqui medici e pazienti, locali di accoglienza, ludoteca) consentiranno i controlli dei pazienti lungo sopravviventi dopo tumore cerebrale La presenza nell'ODG della maggior parte degli specialisti di cui necessitano questi bambini renderà l'assistenza multidisciplinare più efficiente.

Piano 3

Al terzo piano trova spazio l'ambulatorio di chirurgia e urologia, di anestesia, gli ambulatori dedicati alla valutazione pre e post ricovero dei pazienti che ricevono prestazioni chirurgiche. Qui avranno luogo tutte le valutazioni che precedono un intervento chirurgico programmato in chirurgia o altre specialità chirurgiche ed i controlli successivi. Questo approccio innovativo consente di concentrare pazienti che hanno problematiche analoghe in un'area stessa area con percorsi comuni, separati dalle aree di degenza.

Piano 5

Al quinto piano dell'Ospedale di Giorno ha sede l'U.O.C. di Odontoiatria. Qui sono eseguite visite odontoiatriche ed ortodontiche e prestazioni riguardanti cure conservative, estrazioni dentali, piccolachirurgia orale ambulatoriale, trattamenti ortodontici sia mobili che fissi, anche in età precoce, trattamenti ortodontici nelle malformazioni maxillo-facciali, terapie di tipo conservativo, estrattivo, protesico ed ortodontico a pazienti fragili o diversamente abili.

Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca

Presentazione del Direttore Scientifico



Una recente pubblicazione della Via Academy “small is beautiful” ha analizzato la qualità della ricerca di varie Università ed Istituti Italiani. Sono stati poi estrapolati gli Enti di dimensioni medio-piccole, con un numero di Principal Investigator (PI) o di Accademici inferiore a 100. In questo ranking, che si basa sul rapporto PI/TIS (TIS=Top Italian Scientists, Via Academy) il Gaslini è risultato al primo posto, prevalendo di una incollatura sull’Humanitas di Milano. Questo è senz’altro un risultato di grande rilievo e sottolinea ancora una volta la notevole qualità dei ricercatori del Gaslini che annovera attualmente ben 23 TIS, egualmente suddivisi tra ricercatori di base e clinici. La produzione scientifica, nonostante il periodo di crisi, si mantiene su livelli molto elevati con un numero di pubblicazioni internazionali che, negli ultimi due anni, si è attestato ben oltre quota 300 e con un impact factor (IF) grezzo (indice fedele del valore delle riviste) superiore a 1650 punti. Questi dati, considerate le dimensioni del Gaslini, sono davvero eccellenti in assoluto e ancora di più se i dati vengono

normalizzati sulla base del n° di PI.

Nel 2012 è stato possibile completare l’iter di tre concorsi per dirigente biologo a tempo indeterminato e di quattro a tempo determinato (5 anni). Sono stati istituiti anche tre posizioni di tecnico di laboratorio a tempo determinato e attribuiti (sempre su base competitiva) molti contratti di eccellenza e tre premi per giovani ricercatori (autori di pubblicazioni di grande rilievo), grazie al generoso e illuminato contributo della Fondazione Gaslini. Inoltre, va ricordato che il Gaslini, negli anni scorsi, ha finanziato 4 posti di Ricercatore Universitario a tempo indeterminato per tre pediatri e un genetista che oggi operano al Gaslini in convenzione. Di grande rilevanza per l’Istituto anche l’acquisizione di Francesco Frassoni, un ematologo di fama internazionale che dirige il laboratorio di “Cellule staminali postnatali e terapie cellulari” e coordina le attività oncoematologiche dell’Istituto.

Le nuove acquisizioni di personale qualificato sono molto importanti non solo per i ricercatori/tecnici vincitori dei vari concorsi, ma anche perché è così garantito al Gaslini un ricambio generazionale. È nostro auspicio che si tratti dell’inizio di un nuovo percorso maggiormente focalizzato sulla ricerca, missione fondamentale degli IRCCS e presupposto per mantenere livelli assistenziali di eccellenza che richiedono un continuo aggiornamento e affinamento. Un aiuto in questa direzione è stato fornito dal Ministero con finanziamenti in conto capitale che, grazie al cofinanziamento regionale, hanno permesso di acquisire o di aggiornare apparecchiature di grande rilevanza sia per la ricerca che per la diagnostica avanzata. Sono state privilegiate attrezzature di uso comune assegnate alle “Core Facilities” e gestite da personale di grande esperienza e professionalità.

È indiscutibile che la presenza di ricercatori altamente qualificati e la disponibilità di attrezzature di avanguardia siano due ingredienti fondamentali per la ricerca, tuttavia non dimentichiamo che sono solo due degli ingredienti necessari. Ne occorrono altri che interessano soprattutto il *sistema Italia*, un Paese ben poco votato alla ricerca. Occorrono risorse economiche adeguate e assegnate sulla base del merito, spazi di laboratorio e infrastrutture efficienti, snellimento burocratico, salari adeguati ai ricercatori, detassazione delle spese per la ricerca ecc... Purtroppo, l’Italia ha sempre dato molto poco alla ricerca (circa 1% del PIL, che la pone agli ultimissimi posti tra i paesi della Comunità Europea) e spesso quel poco è stato investito male. Sia gli Stati Uniti che la Germania, in occasione della recente crisi hanno rilanciato con notevoli investimenti in ricerca. La parola *investimento* è quanto mai appropriata! Troppo spesso le nostre istituzioni

e i nostri Governi considerano la ricerca *un costo*. Da notare che una recente indagine americana ha rivelato come per ogni dollaro investito in ricerca ci sia stato un ritorno di ben 14 dollari!

È auspicio di tutti i ricercatori del Gaslini che l'Istituto non rappresenti in futuro lo spaccato di un Paese in declino! Chiediamo con forza che la ricerca del Gaslini venga sostenuta e incentivata, come previsto peraltro dal suo stato di IRCCS. La ricerca deve essere riconosciuta con un valore per il progresso dell'Istituto, come intuito con grandissima lungimiranza dal suo Fondatore.

Mi piace citare quanto scritto da Gerolamo Gaslini oltre mezzo secolo fa: *“Io non sono un uomo di scienza ma mi rendo perfettamente conto che solo partendo dalla ricerca scientifica, opportunamente diretta, i medici possono assolvere in piena coscienza il loro non facile compito”*.

Lorenzo Moretta

Contributo delle Unità Operative alla produzione scientifica del Gaslini nel 2012

Tab. 1 – Pubblicazioni per Unità Operativa (primo, ultimo o primo autore interno)

| Unità Operativa | N. | IF Grezzo | IF Ministero |
|-------------------------------------------------------|----|-----------|--------------|
| Pediatria II – Reumatologia | 36 | 327,821 | 201,5 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo | 29 | 176,994 | 108,5 |
| Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | 36 | 137,069 | 144,5 |
| Laboratorio di Oncologia | 24 | 127,221 | 135,5 |
| Immunologia Clinica e Sperimentale | 22 | 108,458 | 79 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | 20 | 107,984 | 69 |
| Malattie Infettive | 20 | 94,479 | 65,2 |
| Laboratorio Genetica Molecolare | 16 | 77,298 | 65 |
| Clinica Pediatrica | 24 | 72,504 | 51,5 |
| Neuropsichiatria Infantile | 11 | 70,24 | 43 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | 15 | 69,262 | 55,8 |
| Laboratorio Analisi | 15 | 48,013 | 64 |
| Laboratorio Fisiopatologia dell'Uremia | 9 | 44,575 | 46 |
| Laboratorio di Biologia Molecolare | 3 | 41,488 | 17,5 |
| Centro diagnostica gen. e bioc. malattie metaboliche | 6 | 23,986 | 19 |
| Neurochirurgia | 6 | 20,469 | 26 |
| Chirurgia | 10 | 16,591 | 40 |
| Neuroradiologia | 6 | 13,775 | 22 |
| Anatomia Patologica | 4 | 12,087 | 14 |
| Pediatria III indirizzo gastroenter. con endosc. dig. | 2 | 7,977 | 5 |
| Patologia Neonatale | 4 | 7,598 | 12 |
| Laboratorio Ematologia ed Emofilia | 3 | 7,595 | 8 |
| Epidemiologia e Biostatistica | 4 | 6,875 | 5 |
| Ortopedia | 4 | 5,715 | 9 |
| Radiologia | 3 | 5,022 | 10 |
| Servizio di Citogenetica | 2 | 4,921 | 6 |
| Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | 2 | 3,901 | 6 |
| Cardiochirurgia | 3 | 3,869 | 3,5 |
| Cardiologia | 2 | 3,785 | 6 |

| | | | |
|-------------------------------------------------|------------|-----------------|---------------|
| Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica | 1 | 2,321 | 0,8 |
| Ostetricia e Ginecologia | 1 | 1,495 | 1 |
| Totale | 343 | 1651,388 | 1339,3 |

N: Numero lavori totale (compresi quelli in collaborazione con altre U.O.) in extenso sul Journal Citation Reports

IF Grezzo: Impact Factor riportato sul Journal Citation Reports

IF Ministero: Impact Factor normalizzato secondo le disposizioni ministeriali

Nel caso di lavori collaborativi tra due o più Unità Operative del Gaslini il lavoro viene assegnato nell'ordine: al 1° autore, all'ultimo autore o all'autore che occupa la prima posizione intermedia. Questo al fine di computare una sola volta la pubblicazione.

Tab. 2 – Pubblicazioni Totali e relativo IF delle varie Unità Operative nel 2012

| Unità Operativa | N. | IF Grezzo | IF Ministero |
|----------------------------------------------------------|----|-----------|--------------|
| Pediatria II - Reumatologia | 43 | 346,91 | 225,5 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo | 42 | 213,78 | 161 |
| Laboratorio di Oncologia | 31 | 149,981 | 159,5 |
| Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | 39 | 144,645 | 160,5 |
| Immunologia Clinica e Sperimentale | 25 | 118,632 | 92 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | 22 | 111,696 | 77 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | 23 | 109,119 | 98,8 |
| Malattie Infettive | 27 | 105,492 | 81,2 |
| Clinica Pediatrica | 32 | 100,414 | 86,5 |
| Neuropsichiatria Infantile | 20 | 95,444 | 81,2 |
| Laboratorio Genetica Molecolare | 20 | 92,928 | 85 |
| Laboratorio Analisi | 23 | 71,293 | 98 |
| Epidemiologia e Biostatistica | 23 | 65,659 | 76,5 |
| Laboratorio di Biologia Molecolare | 6 | 52,966 | 33,5 |
| Anatomia Patologica | 13 | 45,653 | 64 |
| Laboratorio Fisiopatologia dell'Uremia | 9 | 44,575 | 46 |
| Neuroradiologia | 14 | 43,738 | 64 |
| Neurochirurgia | 10 | 31,463 | 44 |
| Centro diagnostica gen. e bioc. malattie metaboliche | 6 | 23,986 | 19 |
| Laboratorio Ematologia ed Emofilia | 6 | 23,379 | 26 |
| Chirurgia | 12 | 19,847 | 46 |
| Pediatria III indirizzo gastroenter. con endoscopia dig. | 5 | 13,671 | 17 |
| Radiologia | 6 | 12,029 | 19 |
| Farmacia | 3 | 8,148 | 7,5 |
| Ortopedia | 6 | 8,124 | 13 |
| Patologia Neonatale | 4 | 7,598 | 12 |
| Servizio di Citogenetica | 3 | 7,249 | 8 |
| Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | 4 | 6,604 | 12 |
| Ostetricia e Ginecologia | 2 | 6,598 | 7 |
| Cardiochirurgia | 4 | 5,364 | 5,5 |

| | | | |
|-------------------------------------------------|---|-------|-----|
| Dermatologia | 2 | 5,067 | 9 |
| Cardiologia | 2 | 3,785 | 6 |
| Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica | 1 | 2,321 | 0,8 |
| Psicologia clinica | 1 | 2,123 | 4 |
| Immunoematologia e Medicina Trasfusionale | 1 | 1,891 | 4 |
| Oculistica | 1 | 1,566 | 1 |
| Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità | 1 | 1,253 | 2 |

N: Numero lavori totale (compresi quelli in collaborazione con altre U.O.) in extenso sul Journal Citation Reports

IF Grezzo: Impact Factor riportato sul Journal Citation Reports

IF Ministero: Impact Factor normalizzato secondo le disposizioni ministeriali

Tab. 3 – I Top Italian Scientists (TIS)* del Gaslini (H-index)

| | Area | H-index ** |
|---------------------|---------------------------------|-------------------|
| Lorenzo Moretta | (Immunologia/Ematologia) | 110 |
| Cristina Bottino | (Immunologia) | 64 |
| Francesco Frassoni | (Terapie cellulari/Ematologia) | 53 |
| Roberto Biassoni | (Biol. Mol/Immunologia) | 52 |
| Alberto Martini | (Reumatologia) | 49 |
| Mirco Ponzoni | (Oncologia) | 47 |
| G. Marco Ghiggeri | (Nefrologia) | 43 |
| Angelo Ravelli | (Reumatologia) | 43 |
| Luigi Varesio | (Biologia Molecolare) | 42 |
| Vito Pistoia | (Oncologia) | 40 |
| Angela Pistorio | (Epidemiologia e Biostatistica) | 40 |
| Claudia Cantoni | (Immunologia) | 40 |
| Isabella Ceccherini | (Genetica Med.) | 38 |
| Giovanni Rossi | (Pneumologia) | 36 |
| Claudio Bruno | (Malattie Neuromuscolari) | 35 |
| Roberto Ravazzolo | (Genetica Med.) | 35 |
| Nicolino Ruperto | (Reumatologia) | 35 |
| Michela Falco | (Immunologia) | 34 |
| Carlo Minetti | (Malattie Neromuscolari) | 33 |
| JLV Galietta | (Genetica Med.) | 32 |
| Carlo Dufour | (Oncoematologia) | 32 |
| Bruno Azzarone | (Immunologia) | 32 |
| Claudio Gambini | (Anatomia Patologica) | 31 |

* H-index > 30

** ISI o Via Academy

Tab. 4 - Dati Impact Factor anni 1999-012

| Anno | N. Pubblicazioni | Impact Factor Grezzo | Impact Factor Normalizzato Ministeriale (*) | IF Grezzo/ Pubblicazione | IF Ministeriale/ Pubblicazione |
|------|------------------|----------------------|---------------------------------------------|--------------------------|--------------------------------|
| 1999 | 193 | 441,6 | N.D. | 2,29 | N.D. |
| 2000 | 170 | 583 | 679,3 | 3,43 | 4,00 |
| 2001 | 214 | 755,8 | 892,9 | 3,53 | 4,17 |
| 2002 | 218 | 807,9 | 930,1 | 3,71 | 4,27 |
| 2003 | 231 | 924,9 | 1094,5 | 4,00 | 4,74 |
| 2004 | 248 | 1067,5 | 1083 | 4,30 | 4,37 |
| 2005 | 280 | 1154 | 1197,2 | 4,12 | 4,28 |
| 2006 | 297 | 1187,4 | 1293,5 | 4,00 | 4,36 |
| 2007 | 274 | 1244,8 | 1152,7 | 4,54 | 4,21 |
| 2008 | 261 | 1247,8 | 1105 | 4,78 | 4,23 |
| 2009 | 311 | 1420,6 | 1239,8 | 4,57 | 3,99 |
| 2010 | 227 | 1155,6 | 929 | 5,09 | 4,09 |
| 2011 | 327 | 1705,449 | 1366,8 | 5,22 | 4,18 |
| 2012 | 343 | 1651,338 | 1341,9 | 4,81 | 3,90 |

(*) dopo avere proceduto alla normalizzazione come da disposizioni ministeriali

Linee di ricerca ministeriali

| Numero | Titolo |
|--------|-------------------------------------------------|
| 1 | STRATEGIE DIAGNOSTICO – TERAPEUTICHE INNOVATIVE |
| 2 | PEDIATRIA CLINICA E MEDICINA PERINATALE |
| 3 | IMMUNOLOGIA E REUMATOLOGIA |
| 4 | ONCOLOGIA ED EMATOLOGIA |
| 5 | PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE |
| 6 | CHIRURGIA PEDIATRICA E SPECIALITÀ CHIRURGICHE |

Produzione scientifica anno 2012 per Linea di Ricerca

Fig. 1 – Impact Factor per Principali Linee di Ricerca 2012

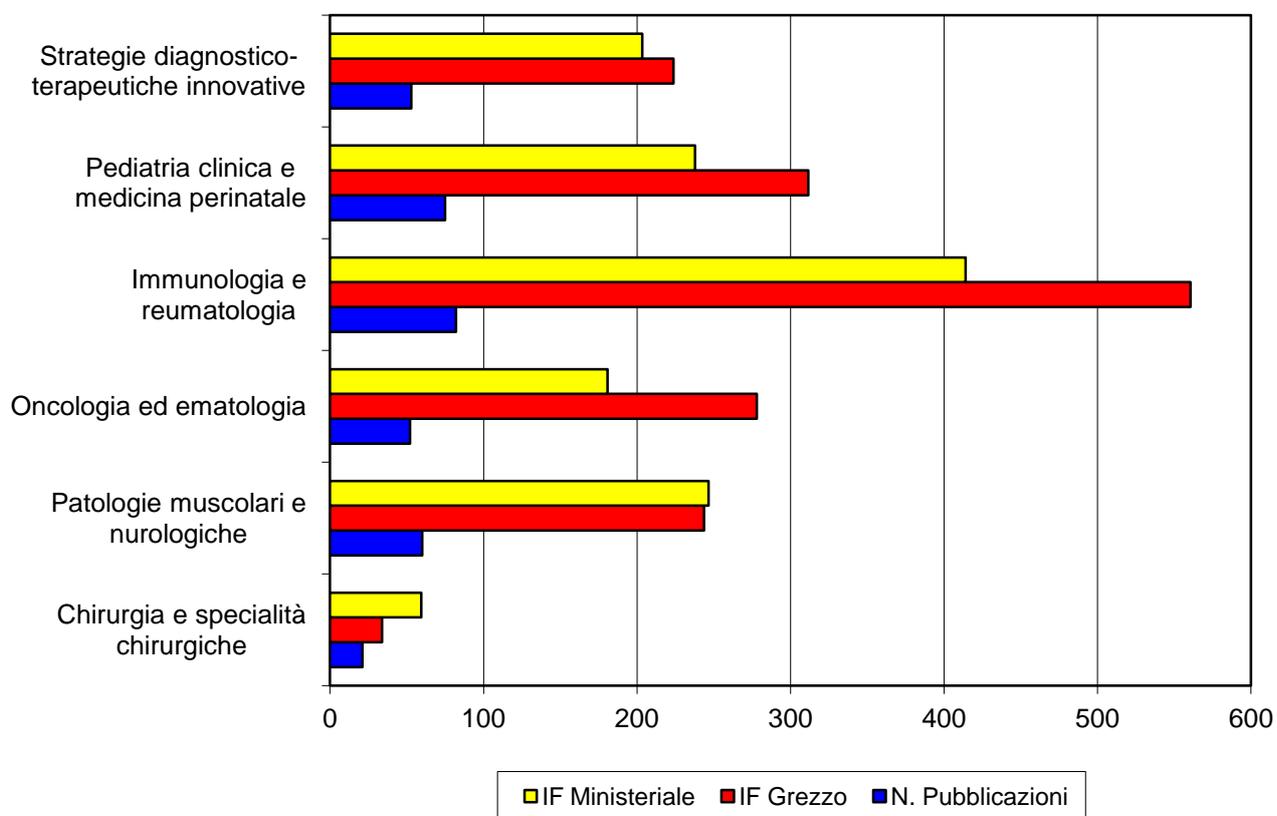


Fig. 2 - Numero Pubblicazioni

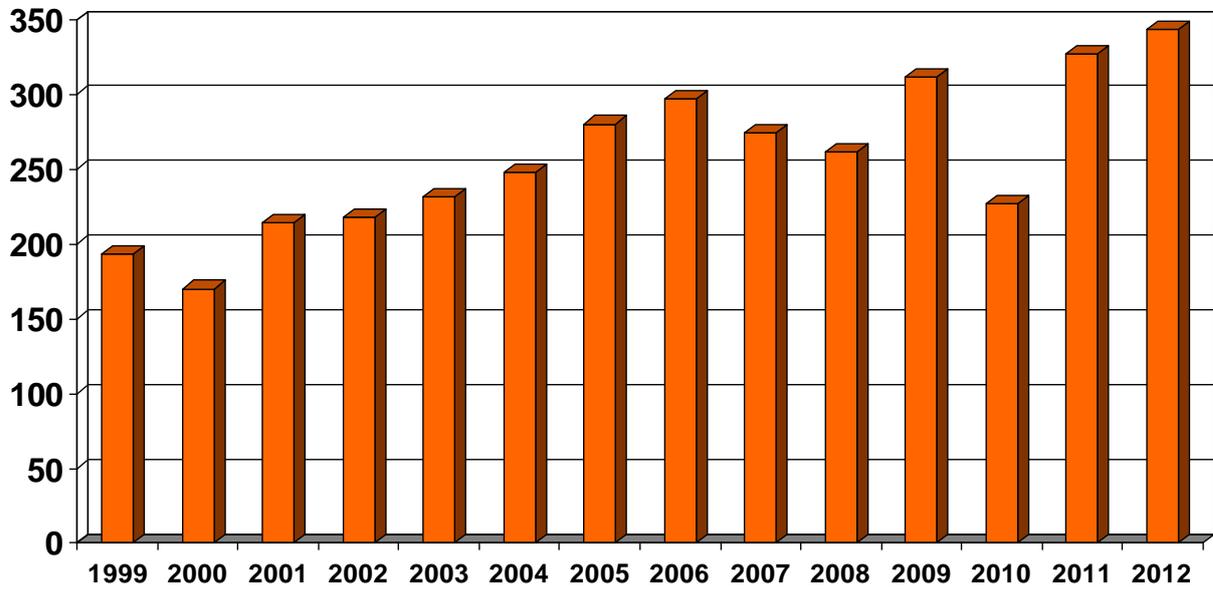
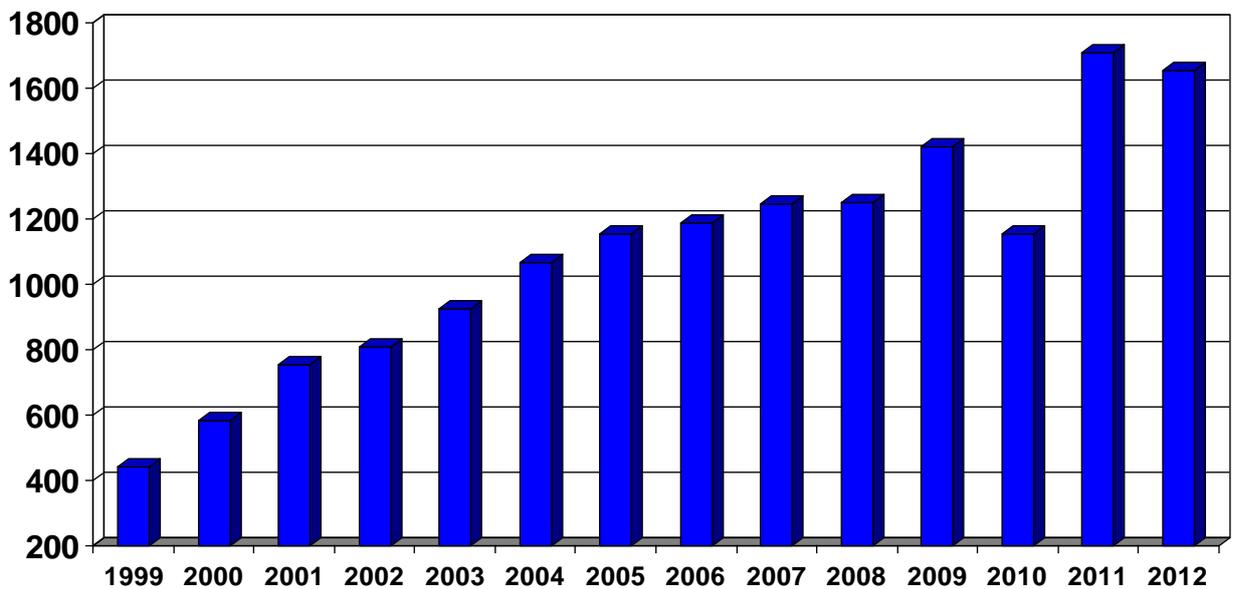


Fig. 3 - Impact Factor Grezzo



I Comitati

Comitato Scientifico Internazionale

Anthony S. **Fauci** (Chairman)

Director, National Institute of Allergy and Infectious Diseases National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, USA

Max D. **Cooper**

Howard Hughes Medical Institute Research Laboratories, University of Alabama at Birmingham, Birmingham, Alabama, USA

Alain **Fischer**

Groupe Hospitalier Necker- Enfants Malades, Parigi, Francia

Sergio **Romagnani**

Istituto di Clinica Medica III, Servizio di Immuno - Allergologia, Università di Firenze

Comitato di etica per la ricerca scientifica e biomedica e per la sperimentazione clinica

Presidente

Francesco **De Stefano**

Componenti

Giambattista **Bonanno**

Paolo **Bruzzi**

Elio **Castagnola**

Adele **Comelli**

Mario **Fiscella**

Giulio **Gavotti**

Paolo **Moscatelli**

Marina **Picconi**

Roberto **Ravazzolo**

Michele **Schiavoni**

Componenti ex-Ufficio

Lorenzo **Moretta**

Silvio **Del Buono**

Paola **Barabino**

Segreteria Scientifica

Rossella **Rossi**, Giuseppina **Fabbi**

Ricerche e Trials clinici in corso nel 2012

| U.O. | Titolo | Anno approvazione |
|------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|
| Pediatria II Reumatologia | A long term, multi-center, longitudinal post-marketing, observational registry to assess long term safety and effectiveness of HUMIRA (Adalimumab) in children with moderate to severe active polyarticular or polyarticular course juvenile idiopathic arthritis (JIA)- STRIVE. | 2010 |
| Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva | A multicentre, prospective, long-term, registry of pediatric patients with Crohns disease. | 2010 |
| Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | A multi-site RCT comparing regional and general anaesthesia for effects on neurodevelopmental outcome and apnoea in infants. | 2008 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | A prospective registry study observing the safety and patterns of use of Darbepoetin Alpha in EU pediatric chronic kidney disease patients receiving or not receiving dialysis. | 2008 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | A randomised fase III study on the treatment of children and adolescent with refractory or relapsed acute myeloid leukemia. | 2004 |
| Clinica Pediatrica | A randomized double-blind, placebo-controlled parallel group dose-finding study of linagliptin (1mg or 5 mg administered orally once daily) over 12 weeks in children and adolescents, from 10 to 17 years of age, with type 2 diabetes and insufficient glycaemic control despite with diet and exercise alone. | 2011 |
| Neuropsichiatria Infantile | A randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel group study to evaluate AFQ056 in adult patients with Fragile X Syndrome. | 2011 |
| Neuropsichiatria Infantile | A randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel group study to evaluate the efficacy and safety of AFQ056 in adolescent patients with Fragile X Syndrome. | 2011 |
| Cardiologia | A randomized, open label study comparing safety and efficacy parameters for a high and a low dose of ambrisentan (aduste for body weight) for treatment of pulmonary arterial hypertension in paediatric patients aged 8 years up to 18 years. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | A retrospective data collection (RDC) study regarding patients enrolled in Italian sites during the previous international trial: "Prospective study of the incidence and outcome of veno-occlusive disease (VOD) with the prophylactic use of defibrotide (DF, Gentium, Italy) in | 2012 |

| | | |
|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| | Pediatric Stem Cell Transplantation. | |
| Clinica Pediatrica | A single arm, open-label, multicenter, Phase IV trial to assess long term safety of tobramycin inhalation powder (TIP) in patients with Cystic Fibrosis. | 2012 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | A SIOPEX Study - Studio di fase I-II per dose e schedula dell'anticorpo monoclonale anti GD2 ch14.18/CHO in infusione continua associato a Aldesleuchina (IL2) in pazienti con neuroblastoma refrattario o recidivato. Studio della Società Internazionale Oncologica Pediatrica Europea Neuroblastoma (SIOPEX). | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Adattamento cross-culturale e validazione della versione del genitore e del paziente del Juvenile Arthritis Multidimensional Assessment Report (JAMAR). | 2011 |
| Cardiologia | An open label, long term extension study for treatment of pulmonary arterial hypertension in paediatric patients aged 8 years up to 18 years who have participated in AMB112529 and in whom continued treatment with ambrisentan is desired. | 2011 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | An open-label extension study of Candesartan Cilexetil in hypertensive pediatric subjects ages 1 to <11 years: a long term study. | 2007 |
| Pediatria II Reumatologia | An open-label, multicenter, efficacy and safety study of 4-month canakinumab treatment with 6-month follow-up in patients with active recurrent or chronic TNF-receptor associated periodic syndrome (TRAPS). | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | An open-label, multicenter, single-arm, Phase I dose-escalation with efficacy tail extension study of RO5185426 in pediatric patients with surgically incurable and unresectable Stage IIIC or Stage IV melanoma harboring BRAFV600 mutations. | 2011 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Analisi proteomica degli effluenti peritoneali in pazienti trattati con dialisi peritoneale ciclica continua (CCPD). | 2007 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Anticorpo monoclonale anti TNF (Etanercept) per il trattamento della GvHD acuta refrattaria alla terapia steroidea di prima linea. | 2009 |
| Pediatria d indirizzo pneumologico con endoscopia digestive | Applicabilità del "Visual Analogic Scale" ad una popolazione pediatrica asmatica e/o rinitica come strumento di screening per la valutazione della funzionalità respiratoria. | 2010 |
| Clinica pediatrica | Autoimmunità anti surrene in soggetti pediatrici affetti da diabete mellito di tipo 1 e/o celiachia. | 2009 |

| | | |
|-----------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | Confronto tra stereofundin (e glucosio 1%) e soluzione fisiologica (e glucosio 1%) per la fluido terapia di mantenimento intraoperatoria in pazienti sottoposti a chirurgia maggiore e media di età inferiore a 36 anni. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Cooperative multi center study for children and adolescents with low grade gliomas. | 2005 |
| Clinica pediatrica | Database del forum europeo sulla crescita increlex® (iniezione di mecasermin [origine rdna]): registro europeo per monitorare la sicurezza e l'efficacia a lungo termine di increlex®. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Densità di massa ossea, composizione corporea, omeostasi glucidica in nati pretermine. | 2009 |
| Clinica pediatrica | Diagnosi di deficit di ormone della crescita nel periodo di transizione. | 2009 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Disegno attivo di studio in due fasi, multicentrico, randomizzato, in aperto sull'associazione di bevacizumab con chemioterapia convenzionale, in pazienti minorenni, affetti da rabdiosarcoma, sarcoma dei tessuti molli nonrabbdomiosarcoma o sarcoma di Ewing/tumori neuroectodermici primitivi dei tessuti molli di tipo metastatico. | 2008 |
| Clinica pediatrica | Easypod adherence in children with growth disorders treated with r-GH. | 2010 |
| Cardiochirurgia | Efficacia del fenoldopam mesilate nel controllo dell'ischemia splancnica durante circolazione extracorporea nei pazienti pediatrici. | 2009 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Efficacia di anticorpi monoclonali anti-CD20 in pazienti con Sindrome Nefrosica resistente alla terapia combinata con steroidi ed inibitori delle calcineurine. | 2008 |
| Neuropsichiatria infantile | Efficacia e sicurezza di Eslicarbazepina Acetato (BIA 2-093) quale terapia aggiuntiva delle crisi epilettiche parziali refrattarie nei bambini: studio clinico in doppio cieco, randomizzato, controllato rispetto a placebo, a gruppi paralleli, multicentrico. | 2010 |
| Clinica pediatrica | Efficacia e tollerabilità di due terapie sostitutive in casi di amenorrea successiva a trattamento antiblastico in età pediatrica. | 2007 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | EsPhALL: trattamento post induzione della Leucemia Linfoblastica Acuta Ph+ dei pazienti in età pediatrica. | 2006 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Espressione di ABCB1/P-glycoprotein come fattore per la stratificazione biologica dellosteosarcoma non metastatico delle estremità: studio prospettico. | 2011 |

| | | |
|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Pediatria II Reumatologia | EUROFEVER. La Rete Europea EULAR/PReS per la creazione di un registro relativo alla classificazione delle malattie auto infiammatorie in età pediatrica. | 2009 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | European low and intermediate risk neuroblastoma - SIOPEN study. | 2012 |
| Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | European network for central hypoventilation syndromes: optimizing health care to patients. | 2010 |
| Pediatria II Reumatologia | Farmacovigilanza in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile (Pharmachild). Un registro di PRINTO (Paediatric Rheumatology International Trials Organisation) e PRES (Pediatric Rheumatology European Society). | 2011 |
| Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | Fase di estensione in aperto degli studi in doppio cieco, controllati con placebo, di dose-escalation, a gruppi paralleli, per valutare l'efficacia e la sicurezza di E2007 (perampanel) somministrato come terapia aggiuntiva a soggetti affetti da epilessia parziale refrattaria. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Follow-up dei pazienti a rischio per bronchiolite obliterante dopo trapianto di cellule staminali allogeniche. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Geni modificatori in pazienti con Fibrosi Cistica ed epatopatia correlata. | 2007 |
| Clinica pediatrica | Glycemic control and quality of life in children, adolescents and young adults with type-1 diabetes mellitus described in a world-wide cross-sectional study in 2012: Impact of age-patient-related, treatment-related, behaviour and structure of care-related variables - studio TEENS. | 2012 |
| Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica | Identificazione delle basi genetiche dell'Anomalia di Poland. | 2012 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Il reflusso gastroesofageo acido e non acido ed i disturbi respiratori in età pediatrica. | 2009 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Immunodiagnosi sierologica e cellulare per unimmunoterapia del bambino allergico basata su evidenze scientifiche (science based pediatric allergy). | 2005 |
| Anatomia Patologica/Laboratorio di Biologia Molecolare | Impiego del materiale della BIT - Biobanca Integrata Tessuto-genomica - dell'Istituto G. Gaslini per diagnosi e ricerca. | 2008 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Impiego di materiale cellulare proveniente da tessuti umani delle vie aeree per lo studio delle diverse attività biologiche delle cellule delle vie aeree. | 2005 |

| | | |
|------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Clinica pediatrica | Influenza dell'allenamento aerobico vs interval training nell'attività di enzimi antiossidanti e nei parametri glicometabolici in bambini e adolescenti con diabete mellito di tipo 1. | 2011 |
| Chirurgia | Inoculazione di tossina botulinica per il trattamento dell'acalasia dello sfintere anale interno. | 2005 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Interfant 2006 per il trattamento dei bambini di età inferiore ad 1 anno affetti da leucemia linfoblastica acuta. | 2008 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | International Pediatric Peritoneal Biopsy Study in Children. | 2012 |
| Clinica pediatrica | Ipogonadismo ipogonadotropo maschile a presentazione neonatale. | 2009 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Istituzione di Biobanca per pazienti affetti da malattie reumatiche dell'età pediatrica. | 2004 |
| Clinica pediatrica | Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry. | 2010 |
| Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica | La gestione del dolore da cefalea in pronto soccorso pediatrico. | 2011 |
| Direzione Scientifica | La sperimentazione clinica: la consapevolezza del minore. | 2008 |
| Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari/Ortopedia | La tossina Botulinica A (BT-A) nel trattamento della spasticità in età evolutiva. | 2010 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | L'associazione ipratropio bromuro-salbutamolo vs salbutamolo per inalazione in pazienti con asma bronchiale associato a reflusso gastro-esofageo. | 2008 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | LCH III: protocollo terapeutico per il III studio internazionale sull'istiocitosi a cellule di Langerhans. | 2001 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Le conseguenze psico-sociali a lungo termine e l'analisi dei bisogni nei pazienti fuori terapia: valutazione e intervento psicologico. Uno studio pilota. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Linee guida per il trattamento dei bambini con neuroblastoma localizzato operabile. | 2006 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Livelli ematici di vitamina D ed infezioni respiratorie del bambino in età prescolare. | 2011 |
| Neuropsichiatria Infantile | Metallothioneine nella sindrome di Rett. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Multicenter prospective randomized open with a blinded end point (PROBE) parallel-group study on treatment with biphasic insulin BIAsp70/30 and short-acting insulin or rapid-acting analogue plus glargine in comparison with short-acting insulin or rapid-acting analogue plus glargine to evaluate the metabolic | 2010 |

| | | |
|-----------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| | control and quality of life in children and adolescent with type 1 diabetes mellitus over 12 months. | |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Neuroblastoma ad alto rischio refrattario alla terapia o ricaduto dopo autotrapianto: studio pilota sulla tossicità ed attività antitumorale dell'allograpianto da donatore familiare compatibile o aploidentico. | 2004 |
| Clinica pediatrica | Nordinet® - International Outcome Study (Nordinet®IOS). | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Norme per la gestione del materiale biologico e per il suo impiego a scopo diagnostico e di ricerca nel neuroblastoma. | 2008 |
| Clinica Pediatrica | Partecipazione del Centro Fibrosi Cistica di Genova al Registro Italiano di Fibrosi Cistica presso l'Istituto Superiore di Sanità. | 2011 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Pediatric chronic kidney disease and cardiovascular complications. | 2009 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Prevalenza della resistenza ai macrolidi in Mycoplasma pneumoniae in una popolazione pediatrica affetta da infezioni delle vie aeree inferiori. | 2012 |
| Clinica pediatrica | Prevalenza di sindrome metabolica e altri disordini endocrinologici in bambini concepiti con ICSI. | 2009 |
| Clinica pediatrica | Prevalenza di sindrome metabolica nei pazienti fuori terapia dopo tumore pediatrico. Analisi dei fattori di rischio e dei marcatori biochimici della sindrome. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Primo studio cooperativo europeo per il neuroblastoma ad alto rischio. | 2001 |
| Epidemiologia e biostatistica | Progetto Pensiero: centralizzazione istologica ed attivazione del Registro nazionale dei Tumori del Sistema nervoso Centrale. | 2008 |
| Patologia neonatale | Programma educativo per le madri dei neonati prematuri ricoverati in terapia intensiva neonatale: valutazione degli effetti sulla capacità di gestione dello stress materno, sulla percezione del comportamento del neonato e sulla sicurezza materna durante il suo accudimento. | 2010 |
| Pediatria II Reumatologia | Programma internazionale, osservazionale, non interventistico, volontario sulle malattie da accumulo lisosomiale. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Protocollo collaborativo internazionale per il trattamento di bambini ed adolescenti affetti da Leucemia Linfoblastica Acuta. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Protocollo di salvataggio associazione Clofarabina con Vepeside e Ciclofosfamide (CLOVE) per il trattamento delle leucemie acute resistenti o in seconda recidiva | 2008 |

| | | |
|----------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| | dell'età pediatrica. | |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Protocollo per i pazienti con rhabdomyosarcoma non metastatico in età pediatrica. | 2005 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Protocollo per il sarcoma dei tessuti molli non-rabdoidi localizzati. | 2005 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Protocollo terapeutico AIEOPLH 2004. | 2006 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Raccolta di dati clinici nell'ambito di diagnostica comprensiva di Anemia di Fanconi: creazione di un database clinico-biologico. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Registro Europeo di Evoltra (Clofarabina). | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Registro internazionale delle neutropenie croniche gravi. | 2003 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Registro pediatrico multicentrico nella trombocitemia essenziale (TE). | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Registry for patients with Niemann-Pick Type C Disease. | 2012 |
| Pediatria II Reumatologia | Relazione tra indice di massa corporea e asma in bambini ed adolescenti liguri. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Reti di "signalling" innato nella produzione di anticorpi da parte di cellule b: nuovi bersagli per lo sviluppo di vaccini. | 2012 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Ricerca del glucano nel liquor in una popolazione di soggetti in trattamento per leucemia linfoblastica acuta/linfoma non Hodgkin. | 2011 |
| Neuropsichiatria infantile | Ruolo proinfiammatorio delle CC chemochine nella fisiopatologia della sindrome di West e altre encefalopatie epilettiche. | 2010 |
| Neuropsichiatria infantile | Secondo protocollo di diagnosi e cura degli ependimomi dell'età pediatrica. | 2003 |
| Clinica pediatrica | Sindrome da colonizzazione batterica dell'intestino tenue in fibrosi cistica: epidemiologia, impatto clinico e sperimentazione di un protocollo terapeutico. | 2012 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Single-dose pilot study of oral rivaroxaban in pediatric subjects with venous Thromboembolism. | 2010 |
| Patologia neonatale | Sli study: assistenza respiratoria in sala parto con sustained lung inflation nel neonato estremamente pretermine a rischio di rds. studio randomizzato controllato. | 2012 |
| Pediatria II Reumatologia | Sottostudio di imaging addominale, analisi del substrato e prelievo di campioni di laboratorio dei partecipanti arruolati nello studio LAL-2-NH01. | 2012 |

| | | |
|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio clinico di fase II, multicentrico, controllato verso i dati storici, con Dasatinib aggiunto alla chemioterapia standard in bambini e adolescenti con nuova diagnosi di Leucemia Linfoblastica Acuta Philadelphia positiva (Ph+ ALL). | 2012 |
| Clinica Pediatrica | Studio clinico di fase III, multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo e metformina per valutare la sicurezza e l'efficacia di sitagliptin in pazienti pediatriche affetti da diabete mellito di tipo II scarsamente compensati. | 2012 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio clinico multicentrico, prospettico, randomizzato sull'impiego di due differenti dosi di siero antilinfocitario di coniglio nella profilassi della malattia del trapianto contro l'ospite (GVHD) in pazienti pediatriche affetti da malattie ematologiche maligne e sottoposti a trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche da donatore non consanguineo. | 2008 |
| Neuropsichiatria infantile | Studio clinico, randomizzato, multicentrico, in doppio cieco, controllato verso placebo, a gruppi paralleli sugli effetti di eslicarbazepina acetato (BIA 2-093) come terapia aggiuntiva sulla funzione cognitiva in bambini con epilessia refrattaria parziale. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio combinato di fase 1/2 di definizione della dose e comparativo, randomizzato, in aperto per la valutazione dell'efficacia e della sicurezza di plerixafor in aggiunta ai regimi terapeutici standard di mobilizzazione delle cellule staminali emopoietiche nel sangue periferico e la successiva raccolta mediante aferesi, rispetto ai soli regimi terapeutici standard di mobilizzazione in pazienti pediatriche di età compresa tra 2 e 18 anni, affetti da tumori solidi e idonei ai trapianti autologhi. | 2010 |
| Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica | Studio dei sistemi di trasporto ionico nell'epitelio bronchiale umano. | 2010 |
| Neuropsichiatria Infantile | Studio del flusso ematico cerebrale con Monografia Doppler Transcranica nell'Emiplegia Alternante. | 2006 |
| Laboratorio di Oncologia | Studio del ruolo di IL-27 nella progressione delle leucemie e nella regolazione del compartimento staminale emopoietico normale e leucemico. | 2012 |
| Laboratorio di Oncologia | Studio dell'espressione di IL-12, IL-23, IL-27 e dei loro recettori in leucemie e linfomi pediatriche. | 2005 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Studio di fase III B per la valutazione dell'efficacia e della sicurezza e della tollerabilità di Grazax in bambini di età compresa tra i 5 e 18 anni di età con rinocongiuntivite indotta da polline di graminacee con o senza asma controllato o parzialmente controllato. | 2010 |

| | | |
|----------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Pediatria II Reumatologia | Studio di fase III nella dermatomiosite giovanile all'esordio: prednisone verso prednisone più ciclosporina verso prednisone più metotrexate. | 2006 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio di fase III, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso farmaco attivo di confronto, condotto in condizioni di cieco interne, per valutare efficacia e sicurezza di Aprepitant nella prevenzione di Nausea e Vomito indotti da Chemioterapia (CINV) in pazienti pediatrici. | 2011 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Studio di fase II/III, multicentrico, controllato intrapaziente (retrospettivo-prospettico), in aperto della durata di 12 mesi per valutare l'efficacia, la sicurezza, la tollerabilità e la farmacocinetica del cinacalcet cloridrato nel trattamento dell'iperparatiroidismo secondario in soggetti di età pediatrica affetti da insufficienza renale cronica in dialisi, con estensione a ulteriori 6 mesi di osservazione. | 2009 |
| Clinica pediatrica | Studio di sorveglianza post vaccinazione anti pseudomonas, in soggetti affetti da Fibrosi Cistica (FC), che hanno effettuato almeno una vaccinazione; include un braccio di controllo. | 2008 |
| Clinica pediatrica | Studio di validazione questionario PKU-QOL. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Studio di withdrawal, randomizzato, in doppio cieco, placebo controllato, di 24 settimane preceduto da una fase iniziale in aperto di 16 settimane e seguito da un follow-up in aperto di 64 settimane, per valutare l'efficacia e la sicurezza di tocilizumab in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile attiva a corso poli-articolare. | 2009 |
| Pediatria II Reumatologia | Studio di 12 settimane, randomizzato, in doppio cieco, controllato placebo, a gruppi paralleli, a 2 bracci di trattamento per valutare l'efficacia e la sicurezza di tocilizumab in pazienti con artrite giovanile idiomatica sistemica (sJIA) attiva, con un periodo di estensione di 92 settimane, in aperto, a singolo braccio per esaminare l'utilizzo a lungo termine del tocilizumab. | 2008 |
| Clinica pediatrica | Studio epidemiologico descrittivo, sull'identificazione dello stato di metilazione del genoma in bambini con bassa statura idiopatica. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Studio europeo geni modificatori in fibrosi cistica. Network italiano. | 2012 |

| | | |
|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio europeo osservazionale prospettico per la valutazione della "qualità della vita" in relazione allo stato di salute e per individuare le situazioni e gli eventi che hanno impatto sulla qualità di vita nei pazienti affetti da Emofilia A moderata o grave trattati con Helixate NexGen. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio farmacocinetico, multicentrico, in aperto su nilotinib orale in pazienti pediatrici con fase cronica (FC) o fase accelerata (FA) di LMC Ph+ resistente/intollerante al Gleevec (imatinib) o con LLA Ph+ refrattaria/recidivante. | 2011 |
| Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | Studio farmacogenetico nelle epilessie focali e generalizzate: criteri predittivi di farmacoresistenza clinici e ricerca di fattori genetici predisponenti. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Studio in aperto di fase IV per la validazione dei marcatori genetici associati alla risposta in termini di crescita durante il primo anno di trattamento nei bambini in età prepuberale affetti da deficit di ormone della crescita o da sindrome di Turner: studio di validazione farmaco genetica PREDICT. | 2011 |
| Neurochirurgia | Studio in aperto, multicentrico, ad accesso allargato, con RAD001 in pazienti con astrocitoma subependimale a cellule giganti (SEGA) associato a sclerosi tuberosa (TSC). | 2011 |
| Neuropsichiatria Infantile | Studio in aperto per valutare la sicurezza e la tollerabilità a lungo termine di AFQ056 in pazienti adolescenti affetti dalla Sindrome X-Fragile. | 2012 |
| Neuropsichiatria infantile | Studio in aperto per valutare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia a lungo termine di AFQ056 in pazienti adulti con Sindrome dell'X Fragile. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio internazionale multicentrico randomizzato di fase II sulla combinazione di Vincristina e Irinotecan, con o senza Temozolomide, in pazienti affetti da raiobdmosarcoma refrattario o recidivato. | 2011 |
| Malattie infettive | Studio internazionale osservazionale sulle micosi in età pediatrica ("International Pediatric Fungal Network"). | 2009 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio italiano di sorveglianza post-registrazione di ADVATE (rAHF-PFM) nel trattamento dell'emofilia A, al fine di valutarne l'efficacia, la sicurezza e l'immunogenicità. | 2008 |
| Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica | Studio molecolare dei disordini genetici associati ad alterazioni del gene RET. | 2011 |

| | | |
|-----------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Neurochirurgia | Studio multicentrico dei geni della via di segnale della Polarità Cellulare Planare (PCP) nella patogenesi dei DTN. | 2007 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio multicentrico di fase II per valutare l'attività e la tossicità della Citarabina Liposomiale nel trattamento di bambini ed adolescenti con leucemia acuta linfoblastica e localizzazione meningeae resistente o in ricaduta dopo trattamento sistemico e intrarachideo. | 2012 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Studio multicentrico, in aperto, randomizzato, controllato, della durata di 12 mesi per valutare l'efficacia, la tollerabilità e la sicurezza della somministrazione precoce di everolimus in associazione a dose ridotta di inibitore della calcineurina (CNI) ed alla eliminazione precoce di steroide in confronto alla terapia con dose standard di CNI, micofenolato mofetile e steroide in pazienti pediatriche sottoposti a trapianto di rene, con un ulteriore follow-up di sicurezza a 24 mesi. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Studio multicentrico in aperto, sulla sicurezza e farmacocinetica di dosi progressive di una proteina di fusione albumina fattore IX di coagulazione ricombinante (rIX-FP) in soggetti con Emofilia B. | 2010 |
| Clinica pediatrica | Studio multicentrico, randomizzato, in aperto, con controllo attivo, per valutare l'efficacia, la sicurezza e la tollerabilità di Arikace in pazienti con fibrosi cistica associata ad infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa. | 2012 |
| Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | Studio multicentrico regionale sul rischio di ospedalizzazione da infezioni delle basse vie respiratorie da virus respiratorio sinciziale (VRS) in nati prematuri: incidenza e fattori di rischio. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Studio osservazionale multicentrico, a lungo termine, sulla sindrome di Hunter (mucopolisaccaridosi di tipo II) - HOS - Hunter Outcome Survey. | 2007 |
| Clinica pediatrica | Studio osservazionale, multicentrico, nazionale per valutare l'aderenza e gli esiti a lungo termine della terapia in soggetti pediatriche che utilizzano Easypod™, dispositivo elettromeccanico per la somministrazione dell'ormone della crescita. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Studio osservazionale sulle caratteristiche cliniche e sulla progressione di malattia in pazienti con deficit della lipasi acida lisosomiale/fenotipo malattia da accumulo degli esteri del colesterolo e proposta di convenzione. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Studio radiologico delle anomalie del sistema riproduttivo maschile in Fibrosi Cistica. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Studio randomizzato e controllato per valutare efficacia | 2009 |

| | | |
|-----------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| | e tollerabilità delle iniezioni intra-articolari di corticosteroidi in monoterapia o in associazione con il methotrexate nell'artrite idiopatica giovanile. | |
| Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | Studio randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, per la valutazione della sicurezza ed efficacia di Midazolam intranasale (USL261) nel trattamento delle crisi epilettiche a grappolo in pazienti ambulatoriali-ARTEMIS1. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Studio randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo sulla prevenzione delle riacutizzazioni con canakinumab (ACZ885) in pazienti con artrite idiopatica sistemica giovanile (SjIA) con manifestazioni sistemiche attive. | 2009 |
| Clinica pediatrica | Studio sulla storia naturale dello sviluppo del diabete di tipo 1. | 2007 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | Studio trasversale e longitudinale della reattività bronchiale in bambini e adolescenti asmatici che praticano o cominciano a praticare nuoto. | 2005 |
| Pediatria II Reumatologia | Sviluppo dei criteri diagnostici per la sindrome di attivazione macrofagica (MAS) nell'artrite idiopatica giovanile ad esordio sistemico (SjIA). | 2010 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Terapia della recidiva di sindrome nefrosica post-Rituximab in pazienti "Short-Mid and Lasting Remittent". Comparazione di differenti schemi terapeutici | 2012 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Terapia Immunosoppressiva con siero antilinfocitario, anti TNF alfa e ciclosporina per Anemia Aplastica Acquisita (AAA). | 2009 |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Trattamento del bambino con pregressa pielonefrite acuta o infezioni ricorrenti delle vie urinarie e prevenzione del danno renale: studio clinico prospettico randomizzato. | 2009 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Treatment Protocoll for Lymphoblastic Lymphoma of the European Inter-group for Childhood Non-Hodgkin-Lymphoma (EICNHL). | 2007 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Treatment study for children and adolescents with acute Promyelocytic Leukemia. | 2009 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Tumore di Wilms 2003-11-13. Protocollo diagnostico-terapeutico. | 2004 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Uso del filgrastim peghilato nelle neutropenie croniche severe. | 2006 |
| Clinica Pediatrica | Uso della metformina in pazienti pediatriche obese. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Validazione, caratterizzazione e bersagliamento selettivo di nuovi marcatori tumorali in pazienti affetti | 2011 |

| | | |
|------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| | da neuroblastoma. | |
| Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Validazione del dosaggio di anticorpi circolanti verso neo-autoantigeni glomerulari (SOD2, AR, PLA2r) come biomarker surrogato della evoluzione della glomerulo nefrite membranosa. | 2011 |
| Patologia Neonatale | Validazione dello strumento "champs" per la valutazione del rischio di caduta del minore ricoverato in ospedale pediatrico. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Validazione di un nuovo questionario di valutazione multidimensionale nell'artrite idiopatica giovanile nel lupus eritematoso sistemico giovanile, nella dermatomiosite giovanile. | 2008 |
| Cardiochirurgia e Laboratorio di Biologia Molecolare | Valutazione dei cambiamenti dell'espressione genica e individuazione di eventuali alterazioni metaboliche nel tessuto cardiaco durante la circolazione extracorporea e il clampaggio aortico in una popolazione di pazienti con cardiopatie congenite. | 2007 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Valutazione del profilo metabolomico in siero e urina di pazienti con Anemia di Fanconi. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Valutazione del profilo rischio-beneficio a lungo termine della terapia con levotiroxina in bambini con ipotiroidismo congenito: influenza della dose iniziale di levotiroxina su sviluppo neurologico, crescita, apparato cardiovascolare e scheletrico. | 2011 |
| Pediatria II Reumatologia | Valutazione del raggiungimento dello stato di remissione clinica (CR), dello stato di attività minima di malattia (MDA) e dello stato di malattia considerato accettabile dal genitore o dal paziente (pass) in bambini con artrite idiomatica giovanile (AIG) trattati con etanercept (ETN). | 2009 |
| Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari | Valutazione della funzione degli arti superiori in pazienti non deambulanti affetti da distrofia muscolare di Duchenne. | 2012 |
| Clinica pediatrica | Valutazione dell'aderenza alla terapia antibiotica per via aerosolica con Promixin e I-neb in pazienti con Fibrosi Cistica: studio osservazionale multicentrico italiano. | 2011 |
| Clinica pediatrica | Valutazione dell'effetto della diagnosi di fibrosi cistica per screening neonatale sul rapporto comunicativo tra madre-figlio e possibili conseguenze sul comportamento alimentare e/o sulla crescita nei primi cinque anni di vita. | 2011 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Valutazione farmacocinetica della formulazione del fattore IX ricombinante (Benefix) recentemente registrata in Italia, nella popolazione italiana di pazienti con emofilia B severa e moderata precedentemente trattati. | 2009 |

| | | |
|----------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Pediatria II Reumatologia | Valutazione mediante risonanza magnetica nucleare del danno precoce a carico della cartilagine articolare in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile. | 2010 |
| Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Valutazione preclinica di piccole molecole come potenziali agenti terapeutici in Anemia di Fanconi. | 2009 |
| Pediatria II Reumatologia | Valutazione ultrastrutturale della cartilagine articolare mediante risonanza magnetica in soggetti con articolazioni indenni da noxae patogene e confronto con soggetti affetti da artrite idiopatica giovanile. | 2009 |

Ricerche e Pubblicazioni Anno 2012

Linea di ricerca 1: Strategie diagnostico-terapeutiche innovative

Titolo

Studi clinici, molecolari e funzionali per lo sviluppo o l'ottimizzazione di nuovi approcci di diagnosi e cura

Coordinatori

Professor Roberto Ravazzolo, Dottor Luigi Varesio, Dottor Giovanni Melioli, Dottor Claudio Gambini

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Nel suo complesso l'obiettivo generale si proponeva di individuare strategie innovative trasferibili ad applicazioni mediche, in termini di nuove metodologie diagnostiche e nuove opzioni per terapie e/o trattamenti di malattie pediatriche, mediante una varietà di approcci risultanti dalle specifiche competenze dei diversi gruppi impegnati nel progetto. Tema unificante era il procedimento logico che, a partire dall'approfondimento dei meccanismi di malattia, porta allo sviluppo di prodotti diagnostici e terapeutici. Metodologia applicata: In considerazione delle diverse competenze e metodologie dei gruppi partecipanti, sono state utilizzate metodologie di biologia e genetica molecolare, di biologia cellulare, di microbiologia e virologia, di istologia, di biochimica, di diagnostica per immagini e di epidemiologia e biostatistica.

Responsabili Scientifici del Progetto

Dottor Claudio Gambini - Anatomia Patologica

Dottor Luigi Varesio - Laboratorio di Biologia Molecolare

Dottor Giovanni Melioli - Laboratorio Analisi

Dottoressa Mirella Filocamo - Centro di diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche

Professor Roberto Ravazzolo - Laboratorio Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Professor Francesco Frassoni - Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari

Dottor Gian Michele Magnano - Radiologia

Dottoressa Rosella Rossi - Farmacia

Dottor Riccardo Haupt - Epidemiologia e Biostatistica

Attività 2012

Anatomia Patologica - Direttore: Dottor Claudio Gambini

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Studio della patologia abortiva spontanea del primo trimestre. Correlazione tra aspetti isto-morfologici e anomalie cromosomiche determinate con tecnica FISH e citofluorimetrica.
- Studio di casistica italiana derivata dal registro NB di neuroblastomi in esordio in adolescenti ed in adulti con caratterizzazione biomolecolare.
- Studio di casistica italiana derivata dal registro NB di neuroblastomi congeniti, aspetti morfologici e biomolecolari.
- Studio tumori di Spitz atipici.
- Studio della malattia residua minima in pazienti affetti da neuroblastoma (all'esordio e in varie fasi di malattia), mediante indagine immunocitochimica con anticorpo anti GD2 su campioni di aspirato

- midollare, sangue periferico e raccolte aferetiche.
- Studio clinico-patologico immunoistochimico e caratterizzazione molecolare di tumori misti/mioepiteliomi, juxta corticali dell' osso.
 - Studio metabolismo glucidico in gravidanza: screening, diagnosi, eziopatogenesi, follow-up materno e fetale; gestione del neonato.
 - Studio in patologia oncologica e metabolica della lunghezza dei telomeri e dell'attività telomerasica.

Laboratorio di Biologia Molecolare - Direttore: Dottor Luigi Varesio

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 ci siamo occupati di due filoni di ricerca: il primo ha studiato il microambiente di tessuto e l'impatto dei segnali locali, in particolare l'ipossia, sulle cellule del sistema immunitario innato (NK, DC, MN), sulle cellule tumorali endoteliali e stromali. Dalle informazioni così ottenute sono state definite delle signature molecolari specifiche della risposta all'ipossia dei vari tipi cellulari che costituiranno l'ossatura su cui mappare le vie metaboliche coinvolte nell'adattamento al microambiente tissutale. Queste signature sono state integrate con la signature ipossica del neuroblastoma attraverso un'analisi bioinformatica che attribuisce un peso a ciascuna signature col fine di bilanciare il contributo di ciascuna tipologia cellulare nel sistema tumore.

Il secondo filone si è invece occupato di valutare generare un nuovo modello murino di glicogenosi 1° in cui il gene glucoso-6-fosfatasi è deletato soltanto nel fegato alla nascita.

Questo modello permetterà di studiare selettivamente le alterazioni del tessuto epatico ed il possibile trattamento delle disfunzioni epatiche. Prevediamo che la vita media del topo sia aumentata permettendo una migliore sperimentazione rispetto ai topi KO totali. Questo modello verrà esteso alla delezione selettiva del gene nel rene e/o nell'intestino.

Laboratorio Analisi - Direttore: Dottor Giovanni Melioli

L'identificazione di Valori di Riferimento (VdR) per i risultati di indagini di laboratorio effettuate in pazienti pediatriche diventa ogni giorno più importante. Infatti abbiamo potuto calcolare che circa metà dei VdR in pediatria si modifica in maniera statisticamente correlata con l'età. In particolare, alcuni parametri si modificano nel tempo di pochi giorni dopo la nascita, mentre altri si modificano in tempi molto più lunghi. Di fatto, l'utilizzazione clinica di VdR non specifici di una certa età può comportare grossolani errori diagnostici. Fino a qualche anno fa, il paziente pediatrico era inquadrato sulla base di fasce di età arbitrarie. Abbiamo potuto osservare che i VdR possono essere calcolati in maniera molto più accurata se l'età viene considerata una variabile continua: in questo caso, il VdR è estremamente più fruibile. A questo si aggiunge che è possibile modulare la specificità e la sensibilità dei VdR utilizzando differenti percentili: per esempio, il 10° e il 90° percentile migliorano la sensibilità ma perdono in specificità, mentre il 2,5° ed il 97,5° percentile peggiorano la sensibilità ma migliorano la specificità.

Centro di diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche - Direttore: Dottoressa Mirella Filocamo

Gli interessi di ricerca del Centro riguardano la genetica delle malattie lisosomiali (ML) e la genetica di alcuni disordini della sostanza bianca. Un altro filone di ricerca è relativo alle attività e alla regolamentazione delle biobanche genetiche.

Nell'ambito delle ML, la malattia di Gaucher, da difetto di glucocerebrosidasi (GBA) è oggetto di studio di vari progetti. In particolare, sono in corso studi per chiarire sia meccanismi molecolari alla base della patologia ossea, utilizzando lo zebrafish come modello animale (progetto Genzyme Generation Program), sia per valutare meccanismi molecolari che possono modulare la risposta alla terapia enzimatica sostitutiva: tra i vari possibili fattori si sta valutando il ruolo di LIMP-2 (recettore coinvolto nel trafficking dell'enzima endogeno GBA) nell'*uptake* dell'enzima ricombinante - esogeno - GBA.

Tra i disordini della sostanza bianca, le leucodistrofie ipomielinizzanti rappresentano un tema di particolare interesse per il Centro (progetto EU, FP7-Health). Sono stati eseguiti studi di correlazione genotipo-fenotipo, basati sulla caratterizzazione funzionale "*in silico*" di sequenze proteiche mutate in Pelizaeus-Merzbacher (PMD)-like. Nell'ambito dello stesso progetto, oligonucleotidi antisense sono stati usati per

correggere “in vitro” un allele mutante causa di alterato pattern di splicing in un paziente con la forma classica di PMD.

Relativamente al secondo filone di ricerca il Centro ha supportato con i servizi della biobanca genetica progetti di ricerca interni ed esterni e ha continuato l'attività di coordinamento di 10 biobanche italiane (Progetto Telethon). Inoltre ha costantemente messo a disposizione di gruppi di lavoro nazionali (ERIC-BBMRI; Requisiti Certificazione-SIGU) e internazionali (Bioresource Research Impact Factor-GEN2PHEN) le specifiche competenze acquisite nel campo degli aspetti organizzativi, legali ed etici legati al “biobanking”. Infine ha proseguito con il monitoraggio degli indicatori specifici dei disciplinari delle Biobanche.

Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica - *Direttore: Professor Roberto Ravazzolo*

L'U.O. di Genetica Molecolare e Citogenetica si è occupata principalmente di ricerca su malattie genetiche rare, in particolare dei seguenti ambiti:

- identificazione di geni responsabili per malattie ereditarie monogeniche;
- messa a punto di metodi diagnostici per malattie ereditarie monogeniche;
- messa a punto di nuovi strumenti diagnostici mediante tecnologia di Next Generation Sequencing;
- studi su meccanismi patogenetici di malattie ereditarie monogeniche;
- studi su approcci di genomica funzionale per identificare inter-relazioni tra geni malattia;
- studi su approcci terapeutici innovativi per malattie genetiche rare;
- studi su anomalie citogenetiche responsabili di malattie genetiche rare;
- studi su sbilanciamenti genomici mediante Comparative Genomic Hybridization.

Risultati ottenuti recentemente hanno riguardato: Fibrosi Cistica, Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita; Malattia di Hirschsprung; Malattia di Alexander; Fibrodisplasia Ossificante Progressiva; Difetti di innervazione intestinale; Anomalie congenite del rene e delle vie urinarie (CAKUT); Febbri Ricorrenti da causa genetica; Anomalie congenite degli arti; Sindrome di Poland; Modello animale di Atassia Cerebellare; Sindrome Nail Patella.

Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari - *Direttore: Professor Francesco Frassoni*

Durante l'anno 2012 sono state portati avanti studi che riguardano l'espressione genica (Card analysis) delle cellule staminali emopoietiche (CD34+) di sangue cordonale e midollare prima e dopo trapianto. Inoltre, è stata messa a punto la tecnica di espansione di cellule staminali mesenchimali (MSC) a partire da funicolo ombelicale ed è stato validato il protocollo di espansione delle MSC a partire da sangue midollare.

Radiologia - *Direttore: Dottor Gian Michele Magnano*

- La RM nell'artrite idiopatica giovanile consente di valutare direttamente il processo infiammatorio e il danno articolare sia osseo sia cartilagineo. Per lo studio delle cartilagini articolari abbiamo ulteriormente implementato le sequenze per il T2 mapping e il T1 mapping (dGEMRIC), che permettono una analisi quantitativa in vivo di collagene/proteoglicani, con dimostrazione delle alterazioni macromolecolari precoci (senza cioè corrispettivo morfologico). Abbiamo inoltre dimostrato che il CE sinoviale può essere quantificato sia con valutazione semiquantitativa (synovitis scoring system) che con calcolo del volume sinoviale e che può essere utilizzato per il monitoring di malattia.
- I dati rilevati nell'utilizzo della Whole Body RM (strumento diagnostico nella patologia infiammatoria sistemica e in particolare nel follow-up della JDM grazie alla visualizzazione simultanea di tutti i distretti corporei), dimostrano una buona correlazione tra attività di malattia e alterazione di segnale muscolare nonche' hanno mostrato nuovi aspetti relativi alla distribuzione del coinvolgimento muscolare non prevedibili sulla base della sola valutazione clinico-laboratoristica.
- La URO RM con analisi funzionale è una tecnica diagnostica non irradiante per la valutazione morfo funzionale renale che si pone come strumento diagnostico alternativo alla scintigrafia renale dinamica nello studio della patologia urologica. E' in corso uno studio multicentrico di comparazione fMRU-DRS condotto in collaborazione con il gruppo dell'Università di Rouen, guidato dal Prof Dacher. Sono stati eseguiti presso il nostro istituto circa 150 esami fMRU; sono stati tra questi selezionati circa 30 esami eseguiti presso il nostro Istituto e 30 esami eseguiti dal gruppo francese di URO RM completi di

valutazione funzionale (analizzata in postprocessing con software dedicato “MRU versione 5.0 di ImageJ), e comparati con i risultati della scintigrafia dinamica sequenziale. I risultati, ancora in corso di processazione sembrano dimostrare una buona correlazione quantitativa tra i dati di fRMU e DRS, quest’ultima considerate ancora il gold standard.

Farmacologia - Direttore: Dottoressa Rossella Rossi

Ricerca applicata relativa i seguenti progetti:

- Alte dosi settimanali di amfotericina B liposomiale per la profilassi secondaria della malattia fungina invasiva nei bambini immunocompromessi: l'esperienza di una serie di casi pediatrici.
- Trattamento 3. Etanercept in Anemia di Fanconi; esperienza Usa e italiana.
- Risposta al farmaco "rituximab" in 3 bambini con sindrome opsoclono-mioclono resistente ai trattamenti convenzionali.

Epidemiologia e Biostatistica - Direttore: Dottor Riccardo Haupt

Nell’ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Attività metodologico-statistica per analisi di dati di studi sperimentali (clinical trials) o di studi osservazionali in infettivologia, emato-oncologia, endocrinologia, malattie metaboliche e neonatologia.
- Registro Italiano Neuroblastoma (RINB). Vengono raccolte ed elaborate scientificamente informazioni cliniche e anatomopatologiche riguardanti bambini e adolescenti con diagnosi di neuroblastoma afferenti da centri AIEOP (Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica). Più di 3000 casi sono stati inclusi nel Registro e circa 120 casi nuovi vengono aggiunti ogni anno.
- Registro dei “Fuori terapia” (“Off-therapy”) (OTR). Vengono raccolte ed elaborate scientificamente informazioni sui bambini trattati per tumore nei centri AIEOP che hanno completato il programma terapeutico per loro previsto. Più di 14.000 casi sono inclusi nel Registro.
- Registro internazionale sull’associazione tra istiocitosi a cellule di Langerhans e tumore maligno(LCH). Vengono raccolte ed elaborate scientificamente informazioni
- Collaborazione con la Reumatologia a) per l’analisi di dati di studi sperimentali (RCT) sulla valutazione di nuovi trattamenti in campo reumatologico (Dermatomiosite giovanile, Artrite idiopatica giovanile e Lupus Eritematoso Sistemico); b) per la validazione di strumenti diagnostici standardizzati clinici e/o radiologico/ecografici per la valutazione dell’attività e del danno articolare/muscolare; c) per lo sviluppo di nuovi sistemi classificativi per la diagnosi e di nuovi criteri standardizzati per la valutazione dell’outcome.
- Applicazione di metodi biostatistici bi e multivariati nell’epidemiologia clinica delle malattie reumatiche o oncologiche del bambino.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2012)

1) Abella R., Satriano A., Frigiola A., Varrica A., Gavilanes ADW., Zimmermann LJ., Vles HJS., Florio P., Calevo Maria Grazia, Gazzolo D.

Adrenomedullin alterations related to cardiopulmonary bypass in infants with low cardiac output syndrome.

J MATERN-FETAL NEO M 2012; 25(12): 2756-2761.

IF: 1.495

IF Minist.: 1.

2) Aureli M., Bassi R., Loberto N., Regis Stefano, Prinetti A., Chigorno V., Aerts JM., Boot RG., Filocamo Mirella, Sonnino S.

Cell surface associated glycohydrolases in normal and Gaucher disease fibroblasts.

J INHERIT METAB DIS 2012; 35: 1081-1091.

IF: 3.577

IF Minist.: 3.

- 3) **Bachetti Tiziana, Di Zanni Eleonora, Balbi P., Ravazzolo Roberto, Sech GP., Ceccherini Isabella.**
Beneficial effects of curcumin on GFAP filament organization and down-regulation of GFAP expression in an in vitro model of Alexander disease.
 EXP CELL RES 2012; 318: 1844-1854.
 IF: 3.58 IF Minist.: 6.
- 4) **Bedogni G., Giannone G., Maghnie Mohamad, Giacomozzi C., Di Iorgi Natascia, Pedicelli S., Peschiaroli E., Melioli Giovanni, Muraca M., Cappa M., Cianfarani S.**
Serum insulin-like growth factor-I (IGF-I) reference ranges for chemiluminescence assay in childhood and adolescence. Data from a population of in- and out-patients.
 GROWTH HORM IGF RES 2012; 22: 134-138.
 IF: 2.164 IF Minist.: 2.
- 5) **Benzi Fabio, Vanni I., Cassina G., Ugolotti Elisabetta, Di Marco Eddi, Cirillo Carmelina, Cristina Emilio, Morreale Giuseppe, Melioli Giovanni, Malnati M., Biassoni Roberto.**
Detection of ganciclovir resistance mutations by pyrosequencing in HCMV-infected pediatric patients.
 J CLIN VIROL 2012; 54: 48-55.
 IF: 3.969 IF Minist.: 4.
- 6) **Bonadonna P., Zanotti R., Melioli Giovanni, Antonini Francesca, Romano I., Lenzi L., Caruso B., Passalacqua G.**
The role of basophil activation test in special populations with mastocytosis and reactions to hymenoptera sting.
 Allergy 2012; 67: 962-965.
 IF: 6.271 IF Minist.: 3.
- 7) **Bonini M., Marcomini L., Gramiccioni C., Tranquilli C., Melioli Giovanni, Canonica GW., Bonini S.**
Microarray evaluation of specific IgE to allergen components in elite athletes.
 Allergy 2012; 67: 1557-1564. I
 F: 6.271 IF Minist.: 3.
- 8) **Bosco Maria Carla, Varesio Luigi.**
Dendritic cell reprogramming by the hypoxic environment.
 IMMUNOBIOLOGY 2012; 217: 1241-1249.
 IF: 3.205 IF Minist.: 4.
- 9) **Buzio R., Repetto L., Giacomelli F., Ravazzolo Roberto, Valbusa U.**
Label-free, atomic force microscopy-based mapping of DNA intrinsic curvature for the nanoscale comparative analysis of bent duplexes.
 NUCLEIC ACIDS RES 2012; 40(11): e84.
 F: 8.026 IF Minist.: 4.
- 10) **Cangemi Giuliana, Barabino Arrigo, Barco Sebastiano, Parodi A., Arrigo Serena, Melioli Giovanni.**
A validated HPLC method for the monitoring of thiopurine metabolites in whole blood in paediatric patients with inflammatory Bowel disease.
 INT J IMMUNOPATH PH 2012; 25(2): 435-444.
 IF: 2.991 IF Minist.: 6.
- 11) **Cangemi Giuliana, Barco S., Barbagallo L., Di Rocco Maja, Paci S., Giovannini M., Biasucci G., Lia R., Melioli Giovanni.**
Erythrocyte galactose-1-phosphate measurement by GC-MS in the monitoring of classical galactosemia.
 SCAND J CLIN LAB INV 2012; 72: 29-33. I

F: 1.156

IF Minist.: 2.

- 12) Cangemi Giuliana, Di Iorgi Natascia, Barco Sebastiano, Reggiardo G., Maghnie Mohamad, Melioli Giovanni.**

Plasma total adiponectin levels in pediatrics: reference intervals calculated as a continuous variable of age.
CLIN BIOCHEM 2012; 45: 1703-1705.

IF: 2.076

IF Minist.: 4.

- 13) Cangemi Giuliana, Reggiardo G., Barco Sebastiano, Barbagallo L., Conte Massimo, D'Angelo P., Bianchi M., Favre C., Galleni B., Melioli Giovanni, Haupt Riccardo, Garaventa Alberto, Corrias Maria Valeria.**

Prognostic value of ferritin, neuron-specific enolase, lactate dehydrogenase, and urinary and plasmatic catecholamine metabolites in children with neuroblastoma.

ONCOTARGETS THER 2012; 5: 417-423.

IF: 1.261

IF Minist.: 2.

- 14) Cattelani S., Ferrari-Amorotti G., Galavotti S., Defferrari Raffaella, Tanno B., Cialfi S., Vergalli J., Fragliasso V., Guerzoni C., Manzotti G., Soliera AR., Menin C., Bertorelle R., McDowell H., Inserra A., Belli Maria Luisa, Varesio Luigi, Tweddle D., Tonini GP., Altavista P., Dominici C., Raschellà G., Calabretta B.**

The p53 codon 72 pro/pro genotype identifies poor-prognosis neuroblastoma patients: correlation with reduced apoptosis and enhanced senescence by p53-72P isoform.

NEOPLASIA 2012; 14(7): 634-643.

IF: 5.946

IF Minist.: 6.

- 15) Chiappori A., Folli C., Riccio AM., Caci Emanuela, Descalzi D., De Ferrari L., Ingrassia E., Nicolini G., Canonica GW.**

Salbutamol: how does it enter smooth muscle cells?

INT J IMMUNOPATH PH 2012; 25(2): 541-546.

IF: 2.991

IF Minist.: 3.

- 16) Chiefari E., Iritano S., Paonessa F., Le Pera I., Arcidiacono B., Filocamo Mirella, Foti D., Liebhaber SA., Brunetti A.**

Pseudogene-mediated posttranscriptional silencing of HMGA1 can result in insulin resistance and type 2 diabetes.

NAT COMMUN 2010; 1:40: .

IF: 7.396

IF Minist.: 4.

- 17) Ciprandi G., Melioli Giovanni, Passalacqua G., Canonica GW.**

Immunotherapy in polysensitized patients: new changes for the allergists?

ANN ALLERG ASTHMA IM 2012; 109: 392-394.

IF: 2.833

IF Minist.: 4.

- 18) Cornero A., Acquaviva Massimo, Fardin Paolo, Versteeg R., Schramm A., Eva Alessandra, Bosco Maria Carla, Blengio Fabiola, Barzaghi S., Varesio Luigi.**

Design of a multi-signature ensemble classifier predicting neuroblastoma patients' outcome.

BMC BIOINFORMATICS 2012; 13(Suppl. 4): S13.

IF: 2.751

IF Minist.: 6.

- 19) Damasio Maria Beatrice, Malattia C., Tanturri de Horatio, Mattiuz C., Pistorio Angela, Bracaglia C., Barbuti D., Boavida P., Lambot Juhan K., Mueller Ording LS., Rosendahl K., Martini Alberto, Magnano Gian Michele, Tomà P.**

MRI of the wrist in juvenile idiopathic arthritis: proposal of a paediatric synovitis score by a consensus of an international working group. Results of a multicentre reliability study.

PEDIATR RADIOL 2012; 42: 1047-1055.

IF: 1.674

IF Minist.: 4.

20) D'Angelo P., Grigoli A., Sementa Angela Rita, Tropia S., Alaggio R., Aricò M.

Simultaneous diagnosis of acute lymphoblastic leukemia and a peripheral neuroblastic tumor in a child.

J PEDIAT HEMATOL ONC 2012; 34: 72-75.

IF: 1.159

IF Minist.: 1.

21) Di Zanni Eleonora, Bachetti Tiziana, Parodi Sara, Bocca Paola, Prigione Ignazia, Di Lascio S., Fornasari D., Ravazzolo Roberto, Ceccherini Isabella.

In vitro drug treatments reduce the deleterious effects of aggregantes containing polyAla expanded PHOX2B proteins.

NEUROBIOL DIS 2012; 45: 508-518.

IF: 5.403

IF Minist.: 6.

22) Evangelisti C., Bianco F., Pradella LM., Puliti Aldamaria, Goldoni A., Sbrana I., Rossi M., Vargiolu M., Seri M., Romeo G., Stanghellini V., De Giorgio R., Bonora E.

Apolipoprotein B is a new target of the GDNF/RET and ET-3/EDNRB signaling pathways.

NEUROGASTROENT MOTIL 2012; 24: e497-e508.

IF: 3.414

IF Minist.: 3.

23) Falcini F., Ozen S., Magni-Manzoni S., Candelli M., Ricci L., Martini G., Cuttica RJ., Oliveira S., Calabri GB., Zulian F., Pistorio Angela, La Torre F., Rigante D.

Discrimination between incomplete and atypical Kawasaki syndrome versus other febrile diseases in childhood: results from an international registry-based survey.

CLIN EXP RHEUMATOL 2012; 30: 799-804.

IF: 2.148

IF Minist.: 1.

24) Fosano T., Pisciotta L., Bocchi L., Guardamagna O., Assandro P., Rabacchi C., Zanoni P., Filocamo Mirella, Bertolini S., Calandra S.

Lysosomal lipase deficiency: molecular characterization of eleven patients with Wolman or cholesteryl ester storage disease.

MOL GENET METAB 2012; 105: 450-456.

IF: 3.193

IF Minist.: 2.

25) Giampieri M., Vanthuyne N., Nieddu E., Mazzei MT., Anzaldi M., Pedemonte Nicoletta, Galiotta Luis Juan V, Roussel C., Mazzei M.

Asymmetric 4-Aryl-1,4-dihydropyridines potentiate mutant cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR).

CHEMMEDCHEM 2012; 7: 1799-1807.

IF: 3.151

IF Minist.: 3.

26) Jannot AS., Amiel J., Pelet A., Lantieri F., Fernandez RM., Verheij JBG M., Garcia Barcelo M., Arnold S., Ceccherini Isabella, Borrego S., Hofstra RMW., Tam PKH., Munnich A., Chakravarti A., Clarget-Darpoux F., Lyonnet S.

Male and female differential reproductive rate could explain parental transmission asymmetry of mutation origin in Hirschsprung disease.

EUR J HUM GENET 2012; 20: 917-920.

IF: 4.4

IF Minist.: 3.

- 27) Magro G., Esposito G., Cecchetto G., Dall'Igna P., Marcato R., Gambini Claudio, Boldrini R., Collini P., D'Onofrio V., Salfi N., D'Amore E., Ferrari A., Bisogno G., Alaggio R.**
Pediatric adenocortical tumors: morphological diagnostic criteria and immunohistochemical expression of matrix metalloproteinase type 2 and human leucocyte-associated antigen class II antigens. Results from the Italian Pediatric Rare Tumor Study project.
 HUM PATHOL 2012; 43: 31-39.
 IF: 2.876 IF Minist.: 3.
- 28) Marras Francesco, Bozzano F., Bentivoglio Giorgio, Ugolotti Elisabetta, Biassoni Roberto, Moretta Lorenzo, De Maria A.**
Receptor modulation and functional activation of human CD34+Lin- derived immature NK cells in vitro by mycobacterium bovis bacillus calmette-guerin (BCG).
 EUR J IMMUNOL 2012; 42: 2459-2470.
 IF: 5.103 IF Minist.: 6.
- 29) Martucciello G., Lerone Margherita, Bricco L., Tonini GP., Lombardi L., Del Rossi CG., Bernasconi S.**
Multiple endocrine neoplasias type 2B and RET proto-oncogene.
 ITAL J PEDIATR 2012; 38: 9.
 IF: 0.791 IF Minist.: 1.
- 30) Melioli Giovanni, Canonica GW.**
Molecular allergy diagnosis: we need to become more knowledgeable.
 ANN ALLERG ASTHMA IM 2012; 108: 387.
 IF: 2.833 IF Minist.: 4.
- 31) Melioli Giovanni, Compalati E., Bonini S., Canonica GW.**
The added value of allergen microarray technique to the management of poly-sensitized allergic patients.
 CURR OPIN ALLERGY CL 2012; 12(4): 434-439.
 IF: 4.108 IF Minist.: 6.
- 32) Melioli Giovanni, Marcomini L., Agazzi Alessia, Bazzurro G., Tosca Maria Angela, Rossi Giovanni A, Minale P., Rossi R., Reggiardo G., Canonica GW., Passalacqua G.**
The IgE repertoire in children and adolescents resolved at component level: a cross-sectional study.
 PEDIAT ALLERG IMM-UK 2012; 23: 433-440.
 IF: 2.459 IF Minist.: 6.
- 33) Melioli Giovanni, Passalacqua G., Baena-Cagnani CE., Canonica GW.**
Allergens and bacteria interaction in the induction of basophil activation: is this the lost ring between allergy and infections in pediatric patients?
 CURR OPIN ALLERGY CL 2012; 12: 164-170.
 IF: 4.108 IF Minist.: 6.
- 34) Molenaar JJ., Domingo-Fernandez R., Ebus ME., Lindner S., Kostner J., Drabek K., Mestdagh P., van Sluis P., Valentijn LJ., van Nes J., Broekmans M., Haneveld F., Volckmann R., Bray I., Heukamp L., Sprussel A., Thor T., Kieckbusch K., Klein-Hitpass L., Fischer M., Vandesompele J., Schramm A., van Noesel MM., Varesio Luigi, Speleman F., Eggert A., Stallings R., Caron H., Versteeg R., Schulte J.**
LIN28B induces neuroblastoma and enhances MYCN levels via let-7 suppression.
 NAT GENET 2012; 44(11): 1199-1208.
 IF: 35.532 IF Minist.: 7.5.
- 35) Mura M., Cappato S., Giacomelli F., Ravazzolo Roberto, Bocciardi Renata.**
The role of the 3'UTR region in the regulation of the ACVR1/Alk-2 gene expression.

PLOS ONE 2012; 7(12): e50958.

IF: 4.092

IF Minist.: 6.

- 36) Paciotti S., Persichetti E., Pagliardini S., Deganuto M., Rosano C., Balducci C., Codini M., Filocamo Mirella, Menghini AR., Pagliardini V., Pasqui S., Bembi B., Dardis A., Beccari T.**

First pilot newborn screening for four lysosomal storage disease in an Italian region: identification and analysis of a putative causative mutation in the GBA gene.

CLIN CHIM ACTA 2012; 413: 1827-1831.

IF: 2.535

IF Minist.: 3.

- 37) Parodi S., Di Zanni Eleonora, Di Lascio S., Bocca Paola, Prigione Ignazia, Fornasari D., Pennuto M., Bachetti Tiziana, Ceccherini Isabella.**

The E3 ubiquitin ligase TRIM11 mediates the degradation of congenital central hypoventilation syndrome-associated polyalanine-expanded PHOX2B.

J MOL MED 2012; 90: 1025-1035.

IF: 4.668

IF Minist.: 6.

- 38) Perotti M., Castagnola Elio, Pescetto Luisa, Ricagni Luigia, Loy Anna, Bandettini Roberto.**

Arthritis caused by Group B streptococcus. A case report.

PEDIATR EMERG CARE 2012; 28(8): 805-806.

IF: 0.782

IF Minist.: 2.

- 39) Riccabona M., Avni FE., Damasio Maria Beatrice, Ording-Muller LS., Blickman JG., Darge K., Lobo ML., Papadopoulou F., Vivier PH, Willi U.**

ESPR Uroradiology Task Force and ESUR Paediatric Working Group Imaging recommendations in paediatric uroradiology, part V: childhood cystic kidney disease, childhood renal transplantation and contrast-enhanced ultrasonography in children.

PEDIATR RADIOL 2012; 42: 1275-1283.

IF: 1.674

IF Minist.: 2.

- 40) Scapolla C., Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Barbagallo L., Bugnone D., Maffia A., Melioli Giovanni, Profumo A., Benatti U., Damonte G.**

Identification and structural characterization by LC-ESI-IONTRAP and LC-ESI-TOF of some metabolic conjugation products of homovanillic acid in urine of neuroblastoma patients.

J MASS SPECTROM 2012; 47: 816-824.

IF: 3.268

IF Minist.: 6.

- 41) Scudieri P., Sondo E., Ferrera Loretta, Galiotta Luis Juan V.**

The anoctamin family: THEM16A and THEM16B as calcium-activated chloride channels.

EXP PHYSIOL 2012; 97(2): 177-183.

IF: 3.211

IF Minist.: 4.

- 42) Scudieri Paolo, Caci Emanuela, Bruno S., Ferrera Loretta, Schiavon M., Sondo Elvira, Tomati Valeria, Gianotti Ambra, Zegarra Moran Olga, Pedemonte Nicoletta, Rea F., Ravazzolo Roberto, Galiotta Luis Juan V.**

Association of TMEM16A chloride channel overexpression with airway goblet cell metaplasia.

J PHYSIOL-LONDON 2012; 590: 6141-6155.

IF: 4.881

IF Minist.: 6.

- 43) Shinar Y., Obici L., Aksentijevich I., Bennetts B., Austrup F., Ceccherini Isabella, Costa JM., De Leener A., Gattorno Marco, Kania U., Kone-Paut I., Lezer S., Livneh A., Moix I., Nishikomori R., Ozen S., Phylactou L., Risom L., Rowczenio D., Sarkisian T., van Gijn ME., Witsch-Baumgartner M., Morris M., Hoffman HM., Touitou I.**

Guidelines for the genetic diagnosis of hereditary recurrent fevers.

ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1599-1605.

IF: 8.727

IF Minist.: 4.

- 44) Simonazzi G., Miccoli S., Salfi N., Bonasoni Maria Paola, Bocciardi Renata, Ravazzolo Roberto, Seri M., Curti A., Pilu G., Rizzo N., Turchetti D.**

A novel p63 mutation in a fetus with ultrasound detection of split hand/foot malformation.

PRENATAL DIAG 2012; 32: 296-298.

IF: 2.106

IF Minist.: 4.

- 45) Spada M., Garelli D., Riggi C., Pagliardini V., Lualdi Susanna, Filocamo Mirella, Porta F.**

Spontaneous regression of hypertrophic cardiomyopathy in an infant with Pompe's disease.

MOL GENET METAB 2012; 107: 763.

IF: 3.193

IF Minist.: 2.

- 46) Tanturri de Horatio L., Damasio Maria Beatrice, Barbuti D., Bracaglia C., Lambot-Juhan K., Boavida P., Ording Muller LS., Malattia Clara, Ravà L., Rosendahl K., Tomà P.**

MRI assessment of bone marrow in children with juvenile idiopathic arthritis: intra- and inter-observer variability.

PEDIATR RADIOL 2012; 42: 714-720.

IF: 1.674

IF Minist.: 4.

- 47) Tassano Elisa, Alpigiani Maria G., Salvati P., Gimelli S., Lorini Renata, Gimelli Giorgio.**

Molecular cytogenetic characterization of the first reported case of an inv dup (4p) (p15.1-pter) with a concomitant 4q35.1-qter deletion and normal parents.

Gene 2012; 511: 338-340.

IF: 2.341

IF Minist.: 2.

- 48) Tassano Elisa, Tavella Elisa, Valli R., Micalizzi Concetta, Cuoco Cristina, Maserati E., Pasquali F., Morerio Cristina.**

New recurrent chromosome change in pediatric therapy-related myelodysplastic syndrome: unbalanced translocation 1/6 with cryptic duplication of short arm of chromosome 6.

LEUKEMIA LYMPHOMA 2012; 53(12): 2434-2438.

IF: 2.58

IF Minist.: 4.

- 49) Van Der Werf CS., Wabbersen TD., Hsiao NH., Paredes J., Etchevers HC., Kroisel PK., Tibboel D., Babarit C., Schreiber RA., Hoffenberg EJ., Vekemans M., Zeder SL., Ceccherini Isabella, Lyonnet S., Ribeiro AS., Seruca R., Meerman JT., Van Ijzendoorn SCD., Shepherd IT., Verheij GM., Hofstra MW.**

CLMP is required for intestinal development, and loss of function mutations cause congenital Short-Bowel syndrome.

GASTROENTEROLOGY 2012; 142: 453-462.

IF: 11.675

IF Minist.: 4.

- 50) Vanni I., Ugolotti Elisabetta, Raso Alessandro, Di Marco Eddi, Melioli Giovanni, Biassoni Roberto.**

Development and validation of a multiplex quantitative polymerase chain reaction assay for the detection of Mollicutes impurities in human cells, cultured under good manufacturing practice conditions, and following European Pharmacopoeia requirements and the International Conference on Harmonization guidelines.

CYTOTHERAPY 2012; 14: 752-766.

IF: 3.627

IF Minist.: 6.

- 51) Veit G., Bossard F., Goepf J., Verkman AS., Galiotta Luis Juan V, Hanrahan J., Lukacs GL.**

Proinflammatory cytokine secretion is suppressed by TMEM16A or CFTR channel activity in human cystic fibrosis bronchial epithelia.

MOL BIOL CELL 2012; 23(21): 4188-4202. I

F: 4.942

IF Minist.: 3.

52) Visentin S., Ermondi G., Medana C., Pedemonte Nicoletta, Galiotta Luis Juan V, Caron G.

Ligand-based design, in silico ADME-Tox filtering, synthesis and biological evaluation to discover new soluble 1,4-DHP-based CFTR activators.

EUR J MED CHEM 2012; 55: 188-194.

IF: 3.346

IF Minist.: 3.

53) Zampieri S., Cattarossi S., Oller Ramirez AM., Rosano C., Lourenco CM., Passon N., Moroni I., Uziel G., Pettinari A., Stanzial F., Dodelson de Kremer R., Azar NB., Hazan F., Filocamo Mirella, 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 2012; 7(7): e41516.

IF: 4.092

IF Minist.: 3.

Linea di ricerca 2: Pediatria Clinica e Medicina Perinatale

Titolo

Studi clinico-traslazionali delle patologie perinatali e pediatriche con basi genetiche o immunologiche

Coordinatori:

Professoressa Renata Lorini, Professor Giovanni Rossi, Professor Pasquale Di Pietro, Professor Giorgio Bentivoglio

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

La ricerca traslazionale in questione si riferisce al trasferimento dei risultati della ricerca di base in utili impieghi clinici in ambito pediatrico. Gli studi sono frutto del continuo aggiornamento e alla scoperta di procedure diagnostiche e terapeutiche dell'Istituto Giannina Gaslini, che contengono e integrano elementi provenienti da diversi settori scientifici e casistiche di rimarchevole entità ripartita fra le patologie perinatali e pediatriche con basi genetiche o immunologiche.

In alcuni casi, ben guidata dalle esigenze cliniche (diagnostica genetica di malattie ad ampia frequenza; sviluppo di nuovi biomarkers di malattia; applicazione allo studio ed alla terapia di malattie pediatriche; applicazioni in tema di trapianto d'organo solido) viene svolta una ricerca efficace e promettente, dovuta a molte conoscenze scientifiche, importanti per la comprensione dei meccanismi sperimentali e di importanti ricadute in tempi ragionevoli nella terapia delle malattie del bambino.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professoressa Renata Lorini - Clinica Pediatrica

Dottor Corrado Occella - Dermatologia

Dottor Arrigo Barabino - Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia dig.

Dottor Gian Marco Ghiggeri - Nefrologia, Dialisi e trapianto

Professor Giovanni Arturo Rossi – Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico

Professor Pasquale Di Pietro - Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica

Professor Giorgio Bentivoglio - Ostetricia e Ginecologia

Dottor Luca Antonio Ramenghi - Patologia Neonatale

Attività 2012

Clinica Pediatrica - Direttore: Professoressa Renata Lorini

Presso il Laboratorio di Diabetologia della Clinica Pediatrica nel 2012 è stata effettuata l'analisi molecolare mediante sequenziamento diretto del DNA genomico di 67 soggetti con: iperglicemia occasionale, diabete mellito (DM) o glicosuria in assenza di anticorpi contro la beta-cellula, marker di DM1, autoimmune. La diagnosi differenziale in base ai dati clinici e metabolici includeva MODY (*GCK*, *HNF1a*, *HNF1b*), Sn. di Wolfram 1 e Wolfram 2 (*WFS1*, *ZCD2*), diabete neonatale (*GCK*, *KCNJ11*) e glicosuria renale familiare (*SLC5A2*). Delle 67 richieste di analisi genetica 36 sono pervenute dall'Istituto Gaslini e 31 da Enti esterni. L'analisi del gene *GCK*, effettuata in 37 soggetti (17 da IGG), ha evidenziato mutazioni in 16 pazienti. L'analisi del gene *HNF1a*, effettuata in 7 soggetti (6 da IGG), ha evidenziato mutazioni in 2 pazienti. Il sequenziamento del gene *HNF1b* effettuato in 5 soggetti (4 da IGG) non ha documentato mutazioni. L'analisi del gene *KCNJ11* effettuata in un paziente con diabete neonatale e nei parenti di 1° e 2° grado ha evidenziato mutazioni nel probando e nella madre. Ciò ha permesso di sospendere la terapia insulinica nel piccolo paziente e sostituirla con sulfanilurea. L'analisi del gene *SLC5A2* effettuata in 2 pazienti con glicosuria in assenza iperglicemia e nei loro parenti 4 soggetti dell'Istituto, ha evidenziato una variante nei 2 fratelli e nel padre. L'analisi del gene *WFS1*, effettuata in 5 soggetti provenienti da altre Sedi, ha documentato in 1 paziente mutazione in omozigosi, ed in 3 genitori mutazioni in eterozigosi. L'analisi del gene *ZCD2*, effettuata per 1 paziente con Sn. di Wolfram e malattia peptica e nei suoi parenti ha mostrato delezione in omozigosi nella probanda e in eterozigosi nei parenti.

Laboratorio per la standardizzazione e verifica degli screening delle malattie endocrine e metaboliche

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Messa a punto e validazione del test di seconda istanza (*2nd tier test*) applicato allo screening neonatale metabolico esteso (Regione Liguria): i *2nd tier test* che si eseguono sullo stesso spot di sangue del cartoncino dello screening sono in grado di dosare analiti non evidenziabili al test di prima istanza, la cui presenza è fortemente suggestiva di una patologia metabolica specifica. Questo permette di *filtrare* i positivi al primo test abbassando la soglia di richiamo e soprattutto garantendo l'individuazione di tutti i soggetti affetti riducendo inoltre il numero dei richiamati e di conseguenza l'impatto psicologico sulle famiglie.
- Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry-Kamper: Alcune forme di fenilchetonuria possono essere responsive alla BH4 cofattore dell'enzima fenilalanina idrossilasi. La sapropterina (Kuvan) è versione sintetica della BH4 esistente in natura. L'obiettivo primario dello studio che coinvolge 9 nazioni europee consiste nella valutazione della sicurezza a lungo termine nei soggetti trattati cercando di ottenere ulteriori informazioni sugli indicatori di crescita nei soggetti con fenilchetonuria trattati con il farmaco, sul grado di aderenza alla terapia ed eventualmente alla dieta e sulla sensibilità a lungo termine della terapia con sapropterina.
- Psychometric validation of questionnaires assessing the impact of phenylketonuria on patients' and parents' quality of life. PKU-QOL: la dietoterapia è la terapia fondamentale della fenilchetonuria, ma per il tipo di alimenti utilizzati e, in particolare, delle miscele di aminoacidi privi di fenilalanina è spesso difficile da seguire soprattutto in età adolescenziale e adulta. Lo scopo della ricerca è stato quello di valutare l'impatto della fenilchetonuria e degli effetti del trattamento sulla qualità della vita

Dermatologia - Direttore: Dottor Corrado Occella

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo studiato la Neurocutanea melanosi (NCM una sindrome rara - non familiare congenita neurocutanea), caratterizzata da nevi melanocitici ed eccessiva proliferazione di melanociti all'interno della centrale sistema nervoso. In particolare abbiamo esaminato le caratteristiche chirurgiche patologiche di una lesione nel lobo temporale destro in un bimbo di 3 anni con

NCM e crisi parziali complesse. Lo studio di questo caso conferma che NCM deve essere elencata tra le possibili cause di epilessia parziale farmaco-resistente cronica. La resezione chirurgica dovrebbe essere considerata per il trattamento di questo tipo di lesione.

Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva - Direttore: Dottor Arrigo Barabino

Sono state retrospettivamente analizzate le cartelle cliniche di tutti bambini che dal maggio 97 al marzo 12, hanno presentato un attacco severo di colite ulcerosa, definito in base a score clinico internazionale, refrattari alla terapia di prima linea con steroide e.v. e che hanno perciò eseguito una rescue therapy con ciclosporina e.v. o per os. Scopo del lavoro era quello di valutare l'efficacy e la safety del farmaco, nell'ottica di evitare la colectomia d'urgenza o a lungo termine. Il lavoro è stato concluso e presentato come abstract all'ultimo congresso nazionale della SIGENP. Sono stati identificati 42 bambini con 43 attacchi severi con il seguente decorso. Nel 27% dei casi il trattamento è stato inefficace ed è stato necessario ricorrere alla colectomia d'urgenza dopo 6 gg in media. Nel 73% dei casi invece vi è stata risoluzione clinica, in 6 gg in media, senza ricorrere alla chirurgia. Il decorso a lungo termine di questo gruppo di pazienti è stato il seguente: il 32% è stato sottoposto alla colectomia precoce (in media entro un anno dall'attacco severo) mentre il 68% mantiene il colon a 3.5 anni in media (range 2.8-9.8 anni). In 8 pz si sono riscontrati effetti collaterali (18%) la cui gravità ha necessitato l'interruzione del trattamento in 5 di essi (11%). Il lavoro manca ancora delle analisi statistiche per la ricerca di elementi di predittività dell'outcome.

L'argomento della ricerca, tutt'ora in corso, è molto attuale in gastroenterologia pediatrica in quanto: 1. recente oggetto di linee guida di Società Scientifiche Internazionali; 2. la ciclosporina si contrappone all'uso del biologico Infliximab; 3. al momento sono stati pubblicati solo circa 90 casi di bambini trattati con tale farmaco.

Nefrologia, Dialisi e Trapianto - Direttore: Dottor Gian Marco Ghiggeri

Sono state studiate diverse popolazioni cellulari potenzialmente implicate nell'attivazione e nella regolazione dei meccanismi che determinano l'insorgenza della Sindrome Nefrosica idiopatica (iNS). Sui monociti, isolati dal sangue periferico di pazienti con iNS, è stata valutata l'espressione di membrana del recettore per l'Urokinase Plasminogen Activator (uPAR); l'indagine è stata effettuata anche su controlli normali e su pazienti affetti da altre patologie renali di diversa origine eziologica, allo scopo di verificare la specificità di detto marker quale agente causativo di iNS, nonché di correlare la sua espressione con la severità della malattia, in particolare con la risposta ai farmaci e con la remissione della proteinuria. È stata indagata la presenza del recettore stesso presente in forma solubile (sUPAR) nel siero dei pazienti e sono stati presi in esame i possibili meccanismi che ne determinano il rilascio e quindi l'azione a distanza. È stato inoltre studiato il ruolo dei linfociti T regolatori (Tregs) nei pazienti affetti da iNS e la possibile induzione di queste cellule in risposta a vari protocolli terapeutici. Il contributo delle Tregs è tuttora in corso di indagine, per quanto concerne la potenziale capacità di queste cellule di modulare il decorso della iNS, mediante l'impiego di topi transgenici: in essi la patologia è stata indotta attraverso inoculo di LPS che presumibilmente attiva il burst ossidativo e pertanto l'effettiva responsabilità di tale meccanismo è stata studiata in parallelo su un ceppo animale difettivo per l'espressione del P2X7, il principale recettore attivato dall'ATP, che notoriamente innesca il processo infiammatorio. Questo modello animale ci consente anche di visualizzare facilmente la presenza di Tregs nel sangue periferico e nei principali organi linfoidi e quindi la loro attivazione in seguito a vari trattamenti "in vivo". Sono in corso esperimenti mirati alla pre-attivazione "in vitro" delle Tregs autologhe, precedentemente isolate tramite cell sorting, allo scopo di potenziarne l'attività e la capacità di regolare "in vivo" sull'animale da esperimento i meccanismi patogenetici della iNS.

Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico - Direttore: Professor Giovanni A. Rossi

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Abbiamo valutato *in vitro* l'effetto di farmaci in grado di incrementare i livelli di [cAMP]i sui processi riparativi dell'epitelio bronchiale esposto al fumo di sigaretta. Utilizzando cellule epiteliali bronchiali umane di linea (BEAS-2B), abbiamo dimostrato che la preincubazione delle cellule con un analogo del cAMP, Salmeterolo o Roflumilast N-oxide (un inibitore selettivo della PDE4), induceva un aumento significativo della migrazione delle BEAS-2B verso la fibronettina. Si è osservata una significativa

riduzione della distanza tra i margini della “ferita”. Pertanto, i farmaci normalmente utilizzati in clinica come broncodilatatori, possono favorire *in vivo* i processi di riparazione tissutale nelle malattie dell’apparato respiratorio su base allergica o infettiva.

- Per valutare la reattività bronchiale (BHR) in bambini/adolescenti che praticano sport a livello agonistico, abbiamo arruolato 30 sogg. che praticavano tennis o calcio e 32 soggetti che praticavano nuoto. La BHR ed i sintomi asma-simile erano più frequenti. riscontrabili nei nuotatori e solo nei nuotatori, il FEV₁ e l’indice di Tiffenau correlavano con la durata dell’attività agonistica suggerendo che tale pratica possa migliorare soprattutto i volumi polmonari. La più elevata frequenza di BHR nei nuotatori potrebbe essere dovuta ad una maggiore irritabilità delle vie aeree conseguente all’esposizione al cloro.
- Per valutare l’attendibilità della Visual Analogic Scale “VAS” nello screening dell’asma pediatrico, sono stati reclutati 703 bambini [Età: 10.3 (8.3–12.6) aa]. Analizzando l’intera popolazione, è stato riscontrato che la frequenza di ostruzione bronchiale era limitata al 6,5%. Pertanto, per avere un campione ‘bilanciato’ di soggetti con e senza ostruzione bronchiale, è stata eseguita un’analisi su un campione che comprendeva tutti i soggetti con ostruzione bronchiale (N=46) e solo alcuni dei sogg. senza ostruzione bronchiale (N=92) (rapporto di 1:2). Il VAS correlava con il FEV₁ (r=0.47) e/o il FEF₂₅₋₇₅ (r=0.42). Un valore “6” di VAS risultava essere un affidabile cutoff per discriminare i bambini con ostruzione bronchiale [sens: 80.4, spec: 69.6, AUC: 0.8 (0.8–0.9), OR diagnostico: 9.4 (4.0–22.1)].

Pronto Soccorso e Medicina d’urgenza Pediatrica - *Direttore: Professor Pasquale Di Pietro*

Nell’ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- SONDO (attività di ricerca finanziata da AIFA).
- AIFA “Sorveglianza della sicurezza e valutazione dell’appropriatezza d’uso degli antibiotici nei bambini con broncopolmonite, faringotonsillite ed otite media acuta della Regione Liguria”.
- SINIACA (Sistema Informativo Nazionale degli Infortuni in Ambienti di Civile Abitazione) – JAMIE.

Ostetricia e Ginecologia - *Direttore: Professor Giorgio Bentivoglio*

Nell’ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Nell’ambito dell’attività ambulatoriale del servizio di colposcopia le biopsie cervicali sono state esaminate non soltanto in funzione della displasia, ma nelle donne con persistente positività per HPV e con diagnosi L-SIL o ASC-US è stata valutata la presenza della proteina p16 sui prelievi citologici.
- In collaborazione con la Clinica Pediatrica IGG, sono stati effettuati controlli del metabolismo glucidico mediante curva da carico, ecografie seriate, valutazione dell’evento parto e successivi controlli dei neonati.
- Lo studio RNA (RNA-based non invasive aneuploidy), Study: an LTD laboratory developed test si è concluso per quanto riguarda la gravidanza singola con ottimi risultati (il nostro centro per quanto riguarda i casi inviati è risultato il primo in Europa e il secondo nel mondo). Ulteriori indagini sono in corso relativamente a gravidanze indotte e gemellari e nella popolazione normale.
- Carcinoma mammario in gravidanza Oltre a seguire i soli tre casi di carcinoma della mammella in gravidanza, durante la gravidanza stessa, al parto e valutare gli aspetti anatomopatologici della placenta e la salute e lo sviluppo dei neonati, sono state selezionate numerose pazienti in gravidanza per fattori di rischio anamnestico o obiettivo, inviandole al controllo ecografico presso l’IST; in nessuna di queste per altro è stato riscontrato il tumore.

Patologia Neonatale - *Direttore: Dottor Luca Antonio Ramenghi*

Nell’ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Trattamento dell’ipotensione nel neonato altamente pretermine (studio randomizzato controllato multicentrico).
- SLI – Sustained Lung Inflation su neonato altamente pretermine in sala parto (studio randomizzato controllato multicentrico).
- Monitoraggio cerebrale non-invasivo del neonato ad alto rischio mediante cerebral function monitoring.
- Supplementazione della dieta della nutrice con acidi grassi 3 (DHA) nel primo mese di allattamento.

- Stress ossidativo ed emulsioni lipidiche nel neonato pretermine.
- Stato di ossigenazione del polmone del neonato.
- Approccio diagnostico e terapeutico perinatale e postnatale delle displasie linfatiche del neonato.
- Ventilazione triggerata con volume garantito in fase precoce e nello svezzamento nel neonato con RDS.
- Monitoraggio parametri vitali ed integrazione con i parametri della meccanica respiratoria durante la ventilazione meccanica del neonato.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2012)

1) Aloï C., Salina A., Pasquali L., Lugani F., Perri K., Russo C., Tallone R., Ghiggeri Gian Marco, Lorini Renata, D'Annunzio Giuseppe.

Wolfram syndrome: new mutations, different phenotype.

PLOS ONE 2012; 7: e29150.

IF: 4.092

IF Minist.: 6.

2) Alpighiani Maria G., Salvati P., Schiaffino Maria Cristina, Occella Corrado, Castiglia D., Covaciu S., Lorini Renata.

A new SPINK5 mutation in a patient with Netherton Syndrome: a case report.

PEDIATR DERMATOL 2012; 29(4): 521-543.

IF: 1.072

IF Minist.: 1.

3) Arnold GL., Salazar D., Neidich JA., Suwannarat P., Graham BH., Lichter-Konecki U., Bosch AM., Cusmano-Ozog K., Enns G., Wright EL., Lanpher BC., Owen NN., Lipson MH., Cerone Roberto, Levy P., Wong LJC., Dezsofi A.

Outcome of infants diagnosed with 3-methyl-crotonyl-CoA-carboxylase deficiency by newborn screenig.

MOL GENET METAB 2012; 106: 439-441.

IF: 3.193

IF Minist.: 2.

4) Barabino Arrigo, Arrigo Serena, Gandullia Paolo, Vignola Silvia.

Duodenal web: complications and failure of endoscopic treatment.

GASTROINTEST ENDOSC 2012; 75(5): 1123-1124.

IF: 4.923

IF Minist.: 3.

5) Baraldi E., Rossi Giovanni A, Boner AL.

Budesolide in preschool-age children with recurrent wheezing.

NEW ENGL J MED 2012; 366(6): 570-571.

IF: 53.298

IF Minist.: 7.5.

6) Betsalel OT., Pop A., Rosenberg EH., Fernandez-Ojeda M., for the Creatine Transporter Research Group, Caruso Ubaldo, Schiaffino Maria Cristina, Jakobs C., Salomons GS.

Detection of variants in SLC6A8 and functional analysis of unclassified missense variants.

MOL GENET METAB 2012; 105: 596-601.

IF: 3.193

IF Minist.: 0.8.

7) Bonomi M., Libri DV., Guizzardi F., Guarducci E., Maiolo E., Pignatti E., Asci R., Persani L., for the Idiopathic Central Hypogonadism Study Group, Di Iorgi Natascia.

New understandings of the genetic basis of isolated idiopathic central hypogonadism.

ASIAN HERPETOL RES 2012; 14: 49.

IF: 0.294

IF Minist.: 0.2.

- 8) **Bonomi M., Somigliana E., Cacciatore C., Busnelli M., Rossetti R., Bonetti S., Paffoni A., Mari D., Ragni G., Persani L., for The Italian Network for the Study of Ovarian Dysfunctions, Di Battista Eliana.**
Blood cell mitochondrial DNA content and premature ovarian aging.
PLOS ONE 2012; 7: e42423.
IF: 4.092 IF Minist.: 1.2.
- 9) **Bonthuis M., van Stralen KJ., Verrina Enrico, Edefonti A., Molchanova EA.0, Hokken-Koelega ACS., Schaefer F., Jager KJ.**
Use of National and International growth charts for studying height in European Children: development of up-to-date European height-for-age charts.
PLOS ONE 2012; 7: e42506.
IF: 4.092 IF Minist.: 3.
- 10) **Buzzetti R., Alicandro., Minicucci Laura, Notarnicola S., Furnari ML, Giordano G., Lucidi V., Montemitro E., Furnari ML., Giordano G., Lucidi V., Montemiro E., Raia V., Magazzù G., Vieni G., Quattrucci S., Ferrazza A.0, Gagliardini R., Cirilli N., Salvatore D., Colombo C.**
Validation of predictive survival model in Italian patients with cystic fibrosis.
J CYST FIBROS 2012; 11: 24-29.
IF: 3.19 IF Minist.: 2.
- 11) **Candiano Giovanni, Santucci Laura, Bruschi Maurizio, Petretto Andrea, D'Ambrosio C., Scalonì A., Righetti D., Ghiggeri Gian Marco.**
"Cheek-to-cheek" urinary proteome profiling via combinatorial peptide ligand libraries: a novel, unexpected elution system".
J PROTEOMICS 2012; 75: 796-805.
IF: 4.878 IF Minist.: 6.
- 12) **Caridi Gianluca, Dagnino Monica, Di Duca Marco, Akyuz F., Boztas G., Besisik F., Demir K., Ormeci A., Gokturk S., Cefle K., Ozturk S., Palanduz S., Campagnoli M., Galliano M., Minchiotti L.**
A novel two bases deletion in the albumin gene causes analbuminaemia in a young Turkish man.
CLIN CHIM ACTA 2012; 413: 950-951.
IF: 2.535 IF Minist.: 3.
- 13) **Caridi Gianluca, Dagnino Monica, Di Duca Marco, Pinto H., do Céu Espinheira M., Guerra A., Fernandes S., Campagnoli M., Galliano M., Minchiotti L.**
A novel splicing mutation causes analbuminemia in a Portuguese boy.
MOL GENET METAB 2012; 105: 479-483.
IF: 3.193 IF Minist.: 4.
- 14) **Caridi Gianluca, Dagnino Monica, Di Duca Marco, Santra S., Ball S., Sulaiman RA., Campagnoli M., Galliano M., Minchiotti L.**
A two-base-pairs deletion in the albumin gene causes a new case of analbuminemia.
CLIN CHEM LAB MED 2012; 50(12): 2221-2223.
IF: 2.15 IF Minist.: 2.
- 15) **Chiappini E., Principi N., Mansi M., Serra A., De Masi S., Camaioni A., Esposito S., Felisanti G., Galli L., Landi M., Speciale AM., Bonsignori F., Marchisio P., De Martino M., for the Italian Panel of the Management of Pharyngitis in Children, Di Pietro Pasquale.**
Management of acute pharyngitis in children: summary of the Italian National Institute of Health Guidelines.
CLIN THER 2012; 34(6): 1442-1454.
IF: 2.321 IF Minist.: 0.8.

- 16) Ciprandi G., Capasso M., Tosca Maria Angela, Salpietro C., Salpietro A., Marseglia G., La Rosa M.**
A forced expiratory flow at 25-75% value <65% of predicted should be considered abnormal: a real-world, cross-sectional study.
 ALLERGY ASTHMA PROC 2012; 33: e5-e8.
 IF: 2.17 IF Minist.: 1.
- 17) Ciprandi G., Capasso M., Tosca Maria Angela, Salpietro C., Salpietro A., Marseglia G., Miraglia del Giudice M., La Rosa M.**
Rhinitis and lung function in asthmatic children.
 CLIN EXP ALLERGY 2012; 42: 481-482.
 IF: 5.032 IF Minist.: 3.
- 18) Ciprandi G., Cuppari C., Salpietro A., Tosca Maria Angela, Grasso L., Rigoli L., La Rosa M., Marseglia GL., Miraglia del Giudice M., Salpietro C.**
Serum IL-23 in asthmatic children.
 J BIOL REG HOMEOS AG 2012; 26: 53-61.
 IF: 5.183 IF Minist.: 3.
- 19) Ciprandi G., Cuppari C., Salpietro AM., Tosca Maria Angela, Rigoli L., Grasso L., La Rosa M., Marseglia GL., Miraglia del Giudice M., Salpietro C.**
Serum IL-23 strongly and inversely correlates with FEV in asthmatic children.
 INT ARCH ALLERGY IMM 2012; 159: 183-186. I
 F: 2.403 IF Minist.: 2.
- 20) Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Cirillo I., Lionetti E., Leonardi S., Miraglia Del Giudice M., La Rosa M., Salpietro A., Capasso M., Marseglia GL.**
Impaired FEF25-75 may predict high exhaled nitric oxide values in children with allergic rhinitis and/or asthma.
 J BIOL REG HOMEOS AG 2012; 26(1): 27-33. I
 F: 5.183 IF Minist.: 6.
- 21) Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Fuchs D.**
Nitric oxide metabolites in allergic rhinitis: the effect of pollen allergen exposure.
 ALLERGOL IMMUNOPATH 2011; 39(6): 326-329.
 IF: 1.043 IF Minist.: 2.
- 22) Comoli P., Ginevri Fabrizio.**
Monitoring and managing viral infections in pediatric renal transplant recipients.
 PEDIATR NEPHROL 2012; 27: 705-717.
 IF: 2.518 IF Minist.: 6.
- 23) De Bellis A., Sinisi AA., Pane E., Dello Iacovo A., Bellastella G., Di Scala G., Falorni A., Giavoli C., Gasco V., Giordano R., Ambrosio MR., Colao A., Bizzarro A., Bellastella A., Maghnie Mohamad, for the Italian Autoimmune Hypophysitis Network Group.**
Involvement of hypothalamus autoimmunity in patients with autoimmune hypopituitarism: role of antibodies to hypothalamic cells.
 J CLIN ENDOCR METAB 2012; 97(10): 3684-3690.
 IF: 5.967 IF Minist.: 1.2.
- 24) Di Iorgi Natascia, Allegri AE., Napoli Flavia, Bertelli E., Olivieri I., Rossi A., Maghnie Mohamad.**
The use of neuroimaging for assessing disorders of pituitary development.
 CLIN ENDOCRINOL 2012; 76: 161-176.

- IF: 3.168 IF Minist.: 4.
- 25) Di Iorgi Natascia, Napoli Flavia, Allegri AE., Olivieri I, Bertelli E., Gallizia A., Rossi A., Maghnie Mohamad.**
Diabetes insipidus-diagnosis and management.
 HORM RES PAEDIAT 2012; 77: 69-84. I
 F: 1.571 IF Minist.: 4.
- 26) Esposito S., Marchese A., Tozzi AE., Rossi Giovanni A, Da Dalt L., Bona G., Pelucchi C., Schito GC., Principi N.**
Bacteremic pneumococcal community-acquired pneumonia in children less than 5 years of age in Italy.
 PEDIATR INFECT DIS J 2012; 31: 705-710.
 IF: 3.577 IF Minist.: 3.
- 27) Fascetti-Leon F., Gamba PG., Dall'Oglio L., Pane A., de' Angelisi GL., Bizzarri B., Fava G., Maestri L., Cheli M., Di Nardo G., La Riccia A., Marrello S., Gandullia Paolo, Romano C., D'Antiga L., Betalli P.**
Complications of percutaneous endoscopic gastrostomy in children: results of an Italian multicenter observation study.
 DIGEST LIVER DIS 2012; 44: 655-659.
 IF: 3.054 IF Minist.: 2.
- 28) Forzano F., Napoli Flavia, Uliana V., Malacarne M., Viaggi C., Bloise R., Coviello D., Di Maria E., Olivieri I., Di Iorgi Natascia, Faravelli F.**
19q13 microdeletion syndrome: further refining the critical region.
 EUR J MED GENET 2012; 55: 429-432.
 IF: 2.178 IF Minist.: 2.
- 29) Gana S., Veggiotti P., Sciacca G., Fedeli C., Bersano A., Micieli G., Maghnie Mohamad, Ciccone R., Rossi E., Plunkett K., Bi W., Sutton VR., Zuffardi O.**
19q13.11 cryptic deletion: description of two new cases and indication for a role of WTIP haploinsufficiency in hypospadias.
 EUR J HUM GENET 2012; 20: 852-856.
 IF: 4.4 IF Minist.: 3.
- 30) Ginevri Fabrizio, Nocera A., Comoli P., Innocente A., Cioni M., Parodi A., Fontana I., Magnasco Alberto, Nocco A., Tagliamacco A., Sementa Angela Rita, Ceriolo P., Ghio L., Zecca M., Cardillo M., Garibotto G., Ghiggeri Gian Marco, Poli F.**
Posttransplant De Novo donor-specific HLA antibodies identify pediatric kidney recipients at risk for late antibody-mediated rejection.
 AM J TRANSPLANT 2012; 12: 3355-3362.
 IF: 6.394 IF Minist.: 6.
- 31) Grossi PA., Nanni Costa A., Fehily D., Blumberg EA., Kuehnert MJ., Fishman JA., Ison MG., Lattes R., Kotton CN., Lilleri D., Kabanova A., Lanzavecchia A., Gerna G., Razonable RR., Comoli P., Zecca M., Basso S., Ginevri Fabrizio, Grossi A., Schena FP., Rimola A., Burra P., De Martin E., Rodriguez-Castro KI., Fagioli S., Pasulo L., Bruno R., Andreone P., Loggi E., Arena F., Rossolini GM., Sganga G., Cozza V.**
Infections and organ transplantation: new challenges for prevention and treatment - A colloquium.
 TRANSPLANTATION 2012; 93(5S): S4-S6.
 IF: 4.003 IF Minist.: 3.
- 32) Harambat J., van Stralen KJ., Espinoza L., Groothoff JW., Hulton SA., Cerkauskiene R., Schafer F., Verrina Enrico, Cochat P.**

Characteristics and outcomes of children with primary oxalosis requiring renal replacement therapy.

CLIN J AM SOC NEPHRO 2012; 7: 458-465.

IF: 5.227

IF Minist.: 3.

33) Jary S., De Carli A., Ramenghi Luca Antonio, Whitelaw A.

Impaired brain growth and neurodevelopment in preterm with posthaemorrhagic ventricular dilatation.

ACTA PAEDIATR 2012; 101: 743-748.

IF: 2.073

IF Minist.: 2.

34) Kramer A., Stel VS., Geskus RB., Tizard EJ., Verrina Enrico, Schaefer F., Heaf JG., Krmar R., Krischock L., Leivestad T., Palsson R., Ravani P., Jager KJ.

The effect of timing of the first kidney transplantation on survival in children initiating renal replacement therapy.

NEPHROL DIAL TRANSPL 2012; 27: 1256-1264.

IF: 3.396

IF Minist.: 3.

35) Lovera C., Porta F., Cacciotti A., Catarzi S., Cassanello Michela, Caruso Ubaldo, Gallina MR., Morrone A., Spada M.

Sudden unexpected infant death in a newborn due to medium chain acyl CoA dehydrogenase deficiency with an unusual severe genotype.

ITAL J PEDIATR 2012; 38 (1): 59.

IF: 0.791

IF Minist.: 0.5.

36) Magnasco Alberto, Ravani P., Edefonti A., Murer L., Ghiol L., Blingheri M., Benetti E., Murtas C., Messina G., Massella L., Porcellini MG., Montagna M., Regazzi M., Scolari F., Ghiggeri Gian Marco.

Rituximab in children with resistant idiopathic nephrotic syndrome.

J AM SOC NEPHROL 2012; 23: 1117-1124.

IF: 9.663

IF Minist.: 8.

37) Marquardt G., Currier R., McHugh DMS., Gavrillov D., Magera MJ., Metern D., Oglesbee D., Raymond K., Rinaldo P., Smith EH., Tortorelli S., Turgeon CT., Lorey F., Wilcken B., Wiley V., Greed LC., Lewis B., Boemer F., Schoos R., Marie S., Vincent MF., Sica YC., Torquado Domingos M., Al-Thihli K., Sinclair G., Al-Dirbashi O., Chakraborty P., Dymerski M., Porter C., Manning A., Seashore M., Quesada J., Reuben A., Chrastina P., Hornik P., Atef Mandour I., Atty Sharaf S., Bodamer O., Dy B., Torres J., Zori R., Cheillan D., Vianey-Saban C., Ludvigson D., Stembridge A., Bonham J., Downing M., Dotsikas Y., Loukas Y., Papakonstantinou V., Zacharioudakis G., BarÄith K., Karg E., Franzson L., Jonsson J., Breen N., Lesko B., Berberich S., Turner K., Ruoppolo M., Scolamiero E., Antonozzi I., Carducci C., Caruso Ubaldo, Cassanello Michela, La Marca G., Pasquini E., Di Gangi I., Giordano G., Camilot M., Teofoli F., Manos S., Peterson C., Mayfield Gibson S., Sevier D., Lee S., Park H., Khneisser I., Browning P., Gulamali-Majid F., Watson M., Eaton R., Sahai I., Ruiz C., Torres R., Seeterlin M., Stanley E., Hietala A., McCann M., Campbell C., Hopkins P., De Sain-Van Der Velden M., Elvers B., Morrissey M., Sunny S., Knoll D., Webster D., Frazier D., McClure J., Sesser D., Willis S., Rocha H., Vilarinho L., John C., Lim J., Caldwell S., Tomashitis K., CastÄeiras Ramos D., Cocho De Juan J., Rueda FernÄndez I., Yahyaoui MacÄas R., Egea-Mellado J., GonzÄlez-Gallego I., Delgado Pecellin C., GarcÄa-Valdecasas Bermejo M., Chien Y., Hwu W., Childs T., McKeever C., Tanyalcin T., Abdulrahman M., Queijo C., Lemes A., Davis T., Hoffman W., Mei B., Hoffman G.

Enhanced interpretation of newborn screening results without analyte cutoff values.

GENET MED 2012; 14(7): 648-655.

IF: 4.762

IF Minist.: 3.

38) Minicucci Laura, Haupt M., Casciaro Rosaria, De Alessandri Alessandra, Bagnasco Francesca, Lucidi V., Notarnicola S., Lorini Renata, Bertasi S., Raia V., Cialdella P., Haupt Riccardo.

Slow-release insulin in cystic fibrosis patients with glucose intolerance: a randomized clinical trial.

PEDIATR DIABETES 2012; 13: 197-202.

IF: 2.16

IF Minist.: 4.

- 39) Minuto N., Emmanuele V., Vannati M., Russo C., Rebora C., Panarello Simona, Pistorio Angela, Lorini Renata, D'Annunzio Giuseppe.**

Retinopathy screening in patients with Type 1 diabetes diagnosed in young age using a non-mydratiatic digital stereoscopic retinal imaging.

J ENDOCRINOL INVEST 2012; 35: 389-394.

IF: 1.566

IF Minist.: 1.

- 40) Minuto N., Russo C., Parodi A., Calandra E., Lorini Renata, D'Annunzio Giuseppe.**

Eating disorder in type 1 diabetes can be unmasked by information technology.

J NEUROPSYCH CLIN N 2012; 24: 30-31.

IF: 2.505

IF Minist.: 2.

- 41) Morotti M., Podestà S., Musizzano Y., Venturini PL., Bentivoglio Giorgio, Fulcheri E., Ferrero S.**

Defective placental adhesion in voluntary terminator of second-trimester pregnancy and risk of recurrence in subsequent pregnancies.

J MATERN-FETAL NEO M 2012; 25(4): 339-342.

IF: 1.495

IF Minist.: 1.

- 42) Murtas Corrado, Bruschi Maurizio, Candiano G., Moroni G., Magistroni R., Magnano A, Bruno F., Radice A., Furci L., Argentiero L., Carnevali ML., Messa P., Scolari F., Sinico RA., Gesualdo L., Fervenza F., Allegri L., Ravani P., Ghiggeri Gian Marco.**

Coexistence of different circulating anti-podocyte antibodies in membranous nephropathy.

CLIN J AM SOC NEPHRO 2012; 7: 1394-1400.

IF: 5.227

IF Minist.: 6.

- 43) Neu AM., Sander A., Borzych-Duzalka D., Watson AR., Walles PG., Soo Ha I., Patel H., Askenazi D., Batasz-Chmielewska I., Lauronen J., Groothoff J., Feber J., Schaefer F., Warady BA., for the IPPN investigators, Verrina Enrico.**

Comorbidities in chronic pediatric peritoneal dialysis patients: a report of the International Pediatric Peritoneal Dialysis Network.

PERITON DIALYSIS INT 2012; 32: 410-418.

IF: 2.097

IF Minist.: 0.8.

- 44) Nisticò L., Iafusco D., Galderisi A., Fagnani C., Cotichini R., Toccaceli V., Stazi MA., Lorini Renata, D'Annunzio Giuseppe, for the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology.**

Emerging effects of early environmental factors over genetic background for type 1 diabetes susceptibility: evidence from a Nationwide Italian Twin Study.

J CLIN ENDOCR METAB 2012; 97(8): E1483-E1491.

IF: 5.967

IF Minist.: 1.2.

- 45) Olivieri A., Gastaldi Roberto, for the Study Group for Congenital Hypothyroidism.**

Epidemiology of congenital hypothyroidism: what can be deduced from the Italian registry of infants with congenital hypothyroidism.

J MATERN-FETAL NEO M 2012; 25(S5): 7-9.

IF: 1.495

IF Minist.: 0.4.

- 46) Paleari D., Rossi Giovanni A, Nicolini G., Olivieri D.**

Ambroxol: a multifaceted molecule with additional therapeutic potentials in respiratory disorders of childhood.

EXPERT OPIN DRUG DIS 2011; 6(11): 1203-1214.

IF: 2.116

IF Minist.: 4.

47) Panigada Serena, Ulmann Nicola, Sacco Oliviero, Gambini Claudio, Bush A., Rossi Giovanni A.

Necrotizing sarcoid granulomatosis of the lung in 12-year-old boy with an atypical clinical course.

PEDIATR PULM 2012; 47: 831-835.

IF: 2.533

IF Minist.: 6.

48) Petecchia L., Sabatini Federica, Usai C., Caci Emanuela, Varesio Luigi, Rossi Giovanni A.

Cytokines induce tight junction disassembly in airway cells via an EGFR-dependent MAPK/ERK1/2-pathway.

LAB INVEST 2012; 92: 1140-1148.

IF: 3.641

IF Minist.: 6.

49) Petrini C., Olivieri A., Corbetta C., Cerone Roberto, D'Agnolo G., Bompiani A.

Commentary common criteria among States for storage and use of dried blood spot specimens after newborn screening.

ANN I SUPER SANITA 2012; 2: 119-121.

IF: 0.941

IF Minist.: 1.

50) Quizon A., Colin AA., Pelosi U., Rossi Giovanni A.

Treatment of disorders characterized by reversible airway obstruction in childhood: are anti cholinergic agents the answer?

CURR PHARM DESIGN 2012; 18: 3061-3085.

IF: 3.87

IF Minist.: 6.

51) Ramondetti F., Sacco S., Comelli M., Bruno G., Falorni A., Iannili A., D'Annunzio Giuseppe, Iafusco D., Songini M., Toni S., Cherubini V., Carle F., RIDI Study Group.

Type 1 diabetes and measles, mumps and rubella childhood infections within the Italian Insulin-dependent Diabetes Registry.

DIABETIC MED 2012; 29: 761-766.

IF: 2.902

IF Minist.: 2.

52) Ricciardolo FLM., Di Stefano A., Silvestri Michela, Van Schadewijk AM., Malerba M., Hiemstra PS., Sterk PJ.

Exhaled nitric oxide is related to bronchial eosinophilia and airway hyperresponsiveness to bradykinin in allergen-induced asthma exacerbation.

INT J IMMUNOPATH PH 2012; 25(1): 175-182.

IF: 2.991

IF Minist.: 3.

53) Ricciardolo FLM., Sorbello V., Benedetto S., Defilippi I., Sabatini Federica, Robotti A., van Renswouw DC., Bucca C., Folkerts G., De Rose V.

Bradykinin- and lipopolysaccharide-induced bradykinin B2 receptor expression, interleukin 8 release and "nitrosative stress" in bronchial epithelial cells BEAS-2B: role for neutrophils.

EUR J PHARMACOL 2012; 694: 30-38.

IF: 2.516

IF Minist.: 2.

54) Richetti PG., Boschetti E., Candiano Giovanni.

Mark Twain: how to fathom the depth of your pet proteome.

J PROTEOMICS 2012; 75: 4783-4791.

IF: 4.878

IF Minist.: 6.

- 55) Riso Francesco Maria, Sannia Andrea, Gavilanes DAW., Vles HJ., Colivicchi M., Ricotti A., Li Volti G., Gazzolo D.**
Biomarkers of brain damage in preterm infants.
 J MATERN-FETAL NEO M 2012; 25(S4): 101-104.
 IF: 1.495 IF Minist.: 2.
- 56) Riso Francesco Maria, Sannia Andrea, Gazzolo D.**
Preterm and term newborn: primary investigations.
 J MATERN-FETAL NEO M 2012; 25: 70-72.
 IF: 1.495 IF Minist.: 2.
- 57) Riso Francesco Maria, Serpero LD., Zimmermann LJI., Gavilanes AWD., Frulio Rosanna, Michetti F., Florio P., Bashir M., Iskander I., Mufeed H., Aboulgar H., Gazzolo D.**
Perinatal asphyxia: Kidney failure does not affect S100B urine concentrations.
 CLIN CHIM ACTA 2012; 413: 150-153.
 IF: 2.535 IF Minist.: 6.
- 58) Sabatini Federica, Petecchia Loredana, Usai C., Silvestri Michela, Rossi Giovanni A, Miller-Larsson A., Ricciardolo FLM.**
Pharmacological modulation of the Bradykinin-induced differentiation of human lung fibroblasts: effects of budesonide and formoterol.
 J ASTHMA 2012; 49(10): 1004-1022.
 IF: 1.525 IF Minist.: 2.
- 59) Salardi S., Porta M., Maltoni G., Rubbi F., Rovere S., Cerutti F., Iafusco D., Tumini S., Cauvin V., for the Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetology, D'Annunzio Giuseppe.**
Infant and toddler type 1 diabetes: Complications after 20 years' duration.
 DIABETES CARE 2012; 35: 829-832.
 IF: 8.087 IF Minist.: 1.6.
- 60) Salina A., Aloï C., Pasquali L., Mascagni A., Cassanello M., Tallone R., Lugani F., Lorini Renata, D'Annunzio Giuseppe.**
Comment on: clinical application of best practice guidelines for genetic diagnosis of MODY2.
 DIABETES RES CLIN PR 2012; 95: e29-e30.
 IF: 2.754 IF Minist.: 2.
- 61) Sanna-Cherchi S., Kiryluk K., Burgess KE., Bodria M., Sampson MG., Hadley D., Nees SN., Verbirsky M., Perry BJ., Starken R., Lozanovski A., Materna-Kiryluk A., Barlassina C., Kini A., Corbani V., Carrea Alba Maria, Somenzi D., Murtas Corrado, Ristoska-Bojkovska N., Izzi C., Bianco B., Zaniew M., Flogelova H., Weng PL., Kacak N., Giberti S., Gigante M., Arapovic A., Drnasin K., Caridi Gianluca, Curioni S., Allegri F., Ammenti A., Ferretti S., Goj V., Bernardo L., Jobanputra V., Chung W., Lifton R., Sanders S., State M., Clark L., Saraga M., Padmanabhan S., Dominiczak A., Foroud T., Gesualdo L., Gucev Z., Allegri L., Latos-Bielenska A., Cusi D., Scolari F., Tasic V., Hakonarson H., Ghiggeri Gian Marco, Gharavi A.**
Copy-number disorders are a common cause of congenital kidney malformations.
 AM J HUM GENET 2012; 91: 987-997.
 IF: 10.603 IF Minist.: 8.
- 62) Santucci Laura, Candiano Giovanni, Bruschi Maurizio, D'Ambrosio C., Petretto Andrea, Scaloni A., Urbani A., Righetti PG., Ghiggeri Gian Marco.**

Combinatorial peptide ligand libraries for the analysis of low-expression proteins: validation for normal urine and definition of a first protein MAP.

PROTEOMICS 2012; 12: 509-515.

IF: 4.505

IF Minist.: 6.

- 63) Schaffer C., Cattaneo A., Trudu M., Santambrogio S., Bernascone IO., Giachino D., Caridi Gianluca, Campo A., Murtas C., Benoni S., Izzi C., De Marchi M., Amoroso A., Ghiggeri Gian Marco, Scolari F., Bachi A., Rampoldi L.**

Urinary secretion and extracellular aggregation of mutant uromodulin isoforms.

KIDNEY INT 2012; 81: 769-778.

IF: 6.606

IF Minist.: 6.

- 64) Silvestri Michela, Morandi Fabio, Pistoia Vito, Prigione Ignazia, Rossi Giovanni A.**

Ciclesonide modulates in vitro allergen-driven activation of blood mononuclear cells and allergen-specific T-cell blasts.

IMMUNOL LETT 2011; 141: 190-196.

IF: 2.526

IF Minist.: 2.

- 65) Silvestri Michela, Tosca Maria Angela, Olcese Roberta, Rossi Giovanni A, Ciprandi G.**

Two additional factors in the association between overweight and childhood asthma: inhaled corticosteroids and recurrent respiratory infections.

PEDIATR INT 2012; 54: 170-171.

IF: 0.626

IF Minist.: 0.5.

- 66) Temme J., Kramer A., Lange K., Peters F., Muller GA., Kramar R., Heaf JG., Finne P., Palsson R., Reisaeter AV., Hoitsma AJ., Metcalfe W., Postorino M., Zurriaga O., Santos JP., Ravani P., Jarraya F., Verrina Enrico, Dekker FW., Gross O.**

Outcomes of male patients with Alport syndrome undergoing renal replacement therapy.

CLIN J AM SOC NEPHRO 2012; 7: 1969-1976.

IF: 5.227

IF Minist.: 3.

- 67) Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Ciprandi G., Rossi Giovanni A.**

Obesity and asthma in Caucasian preschool children: is there a gender difference?

PEDIAT ALLERG IMM-UK 2012; 23: 792-796.

IF: 2.459

IF Minist.: 3.

- 68) Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Olcese Roberta, D'Annunzio Giuseppe, Pistorio Angela, Lorini Renata, Ciprandi G., Rossi Giovanni A.**

Allergic sensitization and symptoms, body mass index, and respiratory function in children with type 1 diabetes mellitus.

ANN ALLERG ASTHMA IM 2012; 108: 123-131.

IF: 2.833

IF Minist.: 2.

- 69) Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Olcese Roberta, Pistorio Angela, Rossi Giovanni A, Ciprandi G.**

Breathlessness perception assessed by visual analogue scale and lung function in children with asthma: a real-life study.

PEDIAT ALLERG IMM-UK 2012; 23: 537-542.

IF: 2.459

IF Minist.: 6.

- 70) Trachtman H., Gipson DS., Kaskel F., Ghiggeri Gian Marco, Faul C., Gupta V., Fornoni A., Burke GW., Thomas DB., Barisoni L., Schaefer F., Wei C., Reiser J.**

Regarding Maas's editorial letter on serum suPAR levels.

KIDNEY INT 2012; 82: 492.

IF: 6.606

IF Minist.: 3.

- 71) van Stralen KJ., Krischock L., Schaefer F., Verrina Enrico, Groothoff JW., Evans J., Heaf J., Iavanov D., Kostic M., Mirinchini S., Podracka L., Printza N., Pundziene B., Reusz GS., Vondrak K., Jager KJ., Tizard EJ.**

Prevalence and predictors of the sub-target Hb level in children on dialysis.

NEPHROL DIAL TRANSPL 2012; 27: 3950-3957.

IF: 3.396

IF Minist.: 3.

- 72) Verrina Enrico, Cannavò R., Schaefer B., Schmitt CP.**

Are current peritoneal dialysis solutions adequate for pediatric use?

CONTRIB NEPHROL 2012; 178: 16-22.

IF: 1.487

IF Minist.: 2.

- 73) Vidal E., Edefonti A., Murer L., Gianoglio B., Meringhini S., Pecoraro C., Sorino P., Leozappa G., Lavoratti G., Ratsch IM., Chimenz R., Verrina Enrico.**

Peritoneal dialysis in infants: the experience of the Italian Registry of Paediatric Chronic Dialysis.

NEPHROL DIAL TRANSPL 2012; 27: 388-395.

IF: 3.396

IF Minist.: 6.

- 74) Warady BA., Bakkaloglu S., Newland J., Cantwell M., Verrina Enrico, Neu A., Chadha V., Yap HK., Schaefer F.**

Consensus guidelines for the prevention and treatment of catheter-related infections and peritonitis in pediatric patients receiving peritoneal dialysis: 2012 update.

PERITON DIALYSIS INT 2012; 32: S32-S86.

IF: 2.097

IF Minist.: 2.

- 75) Wei C., Trachtman H., Li J., Dong C., Friedman AL., Gassman JJ., McMahan JL., Radeva M., Heil KM., Trautmann A., Anarat A., Emre S., Ghiggeri Gian Marco, Ozaltin F., Haffner D., Gipson DS., Kaskel F., Fischer DC., Schaefer F., Reiser J.**

Circulating suPAR in two cohorts of primary FSGS.

J AM SOC NEPHROL 2012; 23: 2051-2059.

IF: 9.663

IF Minist.: 4

Linea di ricerca 3: Immunologia e Reumatologia

Titolo:

Aspetti immunologici traslazionali e clinici delle neoplasie e delle patologie autoimmuni in età pediatrica

Coordinatori:

Professor Lorenzo Moretta, Professor Alberto Martini, Dottor Vito Pistoia

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Nel complesso il progetto si propone di analizzare gli aspetti fisiopatologici di varie patologie dell'età pediatrica correlando i dati ottenuti con il quadro clinico dei pazienti. In particolare vengono studiate neoplasie ematologiche e non ematologiche quali leucemie e neuroblastoma, sindromi autoinfiammatorie e malattie autoimmuni quali artrite idiopatica giovanile, dermatomiosite giovanile e diabete di tipo I. Metodologia applicata: I risultati sono ottenuti con tecniche di ricerca di base utilizzando materiale derivato ex vivo da pazienti e donatori sani, modelli sperimentali in vivo utilizzando topi immunodeficienti e raccolta di dati clinici : follow up a lungo termine dei pazienti (diagnosi, malattia attiva, remissione, malattia minima), qualità di vita e risposta a terapie biologiche innovative.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professoressa Cristina Bottino - Immunologia Clinica e Sperimentale

Professor Alberto Martini - Pediatria II – Reumatologia

Dottor Vito Pistoia - Laboratorio Oncologia

Attività 2012

Immunologia Clinica e Sperimentale - Direttore: Professoressa Cristina Bottino

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Studio del repertorio KIR in donatori di cellule staminali emopoietiche (HSC) e correlazione statistica con i dati clinici post-trapianto dei pazienti leucemici (sopravvivenza, recidive).
- Analisi del ruolo dell'infezione da citomegalovirus (HCMV) sulla funzione/maturazione delle cellule Natural Killer (NK) dopo trapianto di HSC da sangue di cordone ombelicale.
- Caratterizzazione dell'interazione tra cellule NK e macrofagi di soggetti sani o pazienti neoplastici (macrofagi tumore-associati, TAM).
- Analisi della capacità di fattori solubili prodotti da cellule tumorali di modulare la funzione e il fenotipo delle cellule NK.
- Caratterizzazione di nuovi marcatori sierologici di malattie autoimmuni.

Pediatria II – Reumatologia - Direttore: Professor Alberto Martini

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Definizione dello stato di malattia considerato accettabile dal genitore e dal paziente nell'artrite idiopatica giovanile.
- Sondaggio di opinione presso i reumatologi pediatri internazionali per l'identificazione dei parametri diagnostici più utili per l'identificazione della sindrome da attivazione macrofagica.
- Sviluppo dei cut-off del Juvenile Arthritis Disease Activity Score (JADAS) che identificano gli stati di attività di malattia nell'artrite idiopatica giovanile.
- Identificazione dei fattori associati al raggiungimento dello stato di remissione nei bambini con artrite idiopatica giovanile trattati con etanercept (Il progetto è stato finanziato dall'azienda farmaceutica Wyeth-Pfizer).

- Valutazione dell'efficacia del methotrexate nel prevenire l'insorgenza di uveite nei bambini con artrite idiopatica giovanile.
- Lo studio mediante RMN dei principali rilievi patologici riscontrabili nella artrite idiopatica giovanile (AIG) si è concluso con la standardizzazione del protocollo di acquisizione delle immagini e con lo sviluppo e la preliminare validazione di uno score semiquantitativo per la valutazione dell'entità del processo infiammatorio e del danno strutturale. Parallelamente è in corso una intensa attività di ricerca finalizzata allo sviluppo di software per la valutazione quantitativa automatizzata della RMN. Ad oggi sono stati sviluppati e validati software per l'analisi quantitativa delle curve di enhancement dopo somministrazione di mezzo di contrasto e per la valutazione automatizzata del volume sinoviale. È in corso la validazione di un software per la lettura automatizzata della progressione del danno erosivo e per la valutazione funzionale-ultrastrutturale delle macromolecole costitutive della matrice cartilaginea. È stato infine recentemente sviluppato e validato uno score per la valutazione dell'attività di malattia mediante impiego della RMN total body nei pazienti affetti da dermatomiosite giovanile.

Nel corso di quest'anno abbiamo prevalentemente valutati i seguenti aspetti delle malattie autoinfiammatorie:

- 1) valutazione dell'impatto clinico del genotipo MEFV nella febbre familiare mediterranea;
- 2) follow-up a lungo termine dei pazienti CAPS trattati con anticorpo monoclonale anti-IL-1 (Canakinuma);
- 3) ruolo dei TH17 nella sindrome CAPS (in collaborazione Istituto di Ricerca in Biomedicina, Bellinzona);
- 4) ruolo dell'autofagia nella patogenesi della sindrome TRAPS (in collaborazione con Lab Genetica Molecolare);
- 5) studio dei meccanismi di produzione di IL-1 nella Febbre familiare mediterranea (Ricerca Corrente, Telethon).

Laboratorio Oncologia - Direttore: Dottor Vito Pistoia

- La famiglia delle molecole HLA di classe Ib comprende HLA-G, HLA-E, HLA-F e HLA-H. Queste molecole, che hanno un basso grado di polimorfismo a differenza di quelle di classe Ia, sono espresse non solo sulla superficie di diversi tipi cellulari, ma anche in forma solubile nei liquidi biologici. Il ruolo fisiologico dell'HLA-G è quello di creare un ambiente tollerogenico all'interfaccia materno fetale inibendo la risposta immune contro i tessuti fetali. HLA-G esercita diverse funzioni immunoregolatorie: 1) inibizione della citotossicità mediata da linfociti T citotossici e cellule NK; 2) induzione di apoptosi di linfociti T CD8⁺ e cellule NK; 3) downregolazione dell'espressione di alcuni recettori per chemochine sulla superficie dei linfociti T ed inibizione della chemiotassi ai rispettivi ligandi; 4) modulazione del rilascio di citochine e fattori pro-angiogenici da parte di cellule NK CD56^{bright}. Le molecole HLA-G svolgono queste funzioni interagendo con almeno quattro diversi recettori inibitori: immunoglobulin-like transcript (ILT)2 (espresso da cellule T, B NK e monociti), ILT4 (su monociti), KIR2DL4 (su cellule NK) e CD160 (su cellule T, NK ed endoteliali).

La principale funzione di HLA-E è la presentazione di peptidi derivanti dalla sequenza leader delle molecole HLA di classe Ia alle cellule NK attraverso l'interazione con il complesso CD94/NKG2A, consentendo alle cellule NK di monitorare i livelli di espressione della molecola HLA di classe I. L'interazione tra il complesso HLA-E/peptide e CD94/NKG2A inibisce la citotossicità NK.

Scarse informazioni sono disponibili su HLA-F e HLA-H. L'espressione intracellulare di HLA-F è stata dimostrata in linfociti resting, mentre l'espressione in superficie è stata individuata in seguito ad attivazione cellulare, suggerendo che HLA-F sia un marcatore potenziale di attivazione immunologica. Inoltre HLA-F è espresso indipendentemente dall'associazione con peptidi e la catena pesante di HLA-F interagisce con le catene pesanti delle molecole HLA-Ia, suggerendo un ruolo di HLA-F nel controllo di espressione e funzione delle molecole HLA-Ia.

Obiettivo di questo progetto è caratterizzare l'espressione e la funzione di molecole HLA-Ib in pazienti

affetti da malattie autoimmuni e infiammatorie o da tumori. Il ruolo di HLA-G nei meccanismi dei tumori è stato ampiamente caratterizzato. L'espressione di superficie di HLA-G è upregolata in diversi tumori umani e la concentrazione della molecola nel siero di pazienti affetti da tumore è più elevata che in soggetti normali. Viceversa, la concentrazione di HLA-G solubile (s) nel siero di pazienti con svariate malattie autoimmuni (come artrite reumatoide, sclerosi multipla e lupus eritematoso sistemico) è inferiore a quella rilevata in soggetti normali, suggerendo che bassi livelli di sHLA-G possano provocare un'attivazione persistente del sistema immunitario che predispone a queste malattie.

Mancano tuttavia informazioni su funzione di HLA-G, vie di segnale intracellulari modulate da HLA-G e possibile regolazione dell'espressione di microRNA (miRNA) indotta da HLA-G. Inoltre il ruolo di HLA-E e HLA-F nei tumori e nelle malattie infiammatorie croniche di patogenesi autoimmune è ad oggi poco conosciuto. Il progetto si propone di colmare queste lacune focalizzandosi su neuroblastoma come modello di tumore e sclerosi multipla come prototipo di malattie autoimmune infiammatoria.

Nell'anno trascorso è stato condotto uno studio riguardante il ruolo dei miRNA nella regolazione dell'espressione genica indotta da sHLA-G in linfociti umani CD4+ attivati. La funzione analizzata specificamente è stata la modulazione indotta da sHLA-G del recettore per chemochine CXCR3. Abbiamo dimostrato che miR 451 è downregolato, mentre miR 210 è upregolato in cellule CD4+ incubate con sHLA-G; nessuno dei due miRNA è coinvolto nella regolazione dell'espressione di CXCR3. Un'analisi di geni target di miR210 e miR451 ha dimostrato un'aumentata espressione di *OSR-1* (*odd-skipped related 1*) e *HBP-1* (*HMG-box transcription factor 1*) ed una diminuita espressione di *CXCL16* (*chemokine C-X-C motif ligand 16*) e *C11orf30* (*chromosome 11 open reading frame 30*) in linfociti CD4+ trattati con sHLA-G

- Il neuroblastoma (NB) è un tumore pediatrico che in circa la metà dei casi si presenta con malattia metastatica alla diagnosi; due terzi di questi pazienti non sopravvivono a 5 anni nonostante l'utilizzo delle terapie più avanzate. L'immunoterapia del NB con linfociti non HLA-ristretti rappresenta una prospettiva interessante poiché questo tumore esprime livelli molto bassi o assenti di molecole HLA di classe I. I linfociti T $\alpha\beta$ circolanti appartengono prevalentemente al subset V α 2 β 9 che lisano cellule tumorali attraverso meccanismi dipendenti dal T cell receptor (TCR) o dalla molecola stimolatoria della citotossicità NKG2D. In entrambi i casi il riconoscimento delle cellule tumorali non dipende dalla restrizione HLA. I bifosfonati sono inibitori del riassorbimento osseo che vengono utilizzati per la terapia dell'osteoporosi e della metastasi ossee. Un particolare aminobifosfonato, lo zoledronato (ZOL), provoca un accumulo nelle cellule bersaglio del metabolita IPP che viene riconosciuto dal TCR dei linfociti T V δ 2 γ 9. Questi ultimi vengono attivati a proliferare ed espandersi dallo stesso zoledronato. Abbiamo pertanto sviluppato un modello pre-clinico di immunoterapia del NB basato sulla combinazione di linfociti T V δ 2 γ 9 e (ZOL). Dapprima abbiamo dimostrato la fattibilità della espansione in vitro dei linfociti T V δ 2 γ 9 dal sangue periferico di donatori normali e pazienti affetti da NB metastatico mediante stimolazione con ZOL. Successivamente abbiamo sviluppato un modello ortotopico di NB umano impiantato la linea di NB HTLA-230 nel surrene di topi immunodeficienti che sono stati successivamente trattati con linfociti T V δ 2 γ 9 espansi in vitro, ZOL, linfociti T V δ 2 γ 9 insieme a ZOL e diluente, somministrati per via sistemica. I risultati ottenuti hanno dimostrato un significativo beneficio in termini di sopravvivenza soltanto per la combinazione linfociti T V δ 2 γ 9 + ZOL. Analisi istologiche ed immunoistochimiche hanno evidenziato negli animali trattati con quest'ultima combinazione inibizione della proliferazione ed induzione di apoptosi delle cellule tumorali combinate con inibizione dell'angiogenesi. I tumori erano infiltrati da linfociti T V δ 2 γ 9 i) citotossici in quanto positivi per l'antigene associato ai granuli citotossici Tia-1 e ii) esprimenti IFN- γ , che a sua volta induceva una intensa espressione diffusa nelle cellule neoplastiche della chemochina anti-angiogenica CXCL10, ma non di CXCL9. D'altro canto i linfociti T V δ 2 γ 9 inoculati esprimevano CXCR3, recettore di CXCL10, suggerendo che CXCL10 possa essere coinvolto nel loro reclutamento nella massa neoplastica. Questi studi, che devono essere ulteriormente perseguiti per ottimizzare timing e schedule della associazione linfociti T V δ 2 γ 9 + ZOL pongono le basi per il disegno di uno studio di fase I nel NB.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2012)

- 1) Adinolfi E., Raffaghello Lizzia, Giuliani AL., Cavazzini L., Capece M., Chiozzi P., Bianchi Giovanna, Kroemer G., Pistoia Vito, Di Virgilio F.**
Expression of P2X7 receptor increases in vivo tumor growth.
 CANCER RES 2012; 72(12): 2957-2969.
 IF: 7.856 IF Minist.: 8.
- 2) Balsamo M., Vermi W., Parodi M., Pietra G., Manzini C., Queirolo P., Lonardi S., Augugliaro R., Moretta A., Facchetti F., Moretta Lorenzo, Mingari MC., Vitale M.**
Melanoma cells become resistant to NK-cell-mediated killing when exposed to NK-cell numbers compatible with NK-cell infiltration in the tumor.
 EUR J IMMUNOL 2012; 42: 1833-1842.
 IF: 5.103 IF Minist.: 3.
- 3) Barrett JS., Della Casa Alberighi Ornella, Laer S., Meibohm B.**
Physiologically based pharmacokinetic modeling in children.
 CLIN PHARMACOL THER 2012; 92(1): 40-49.
 IF: 6.043 IF Minist.: 6.
- 4) Bellora F., Castriconi R., Doni A., Cantoni Claudia, Moretta Lorenzo, Mantovani A., Moretta A., Bottino Cristina.**
M-CSF induces the expression of a membrane-bound form of IL-18 in a subset of human monocytes differentiating in vitro toward macrophages.
 EUR J IMMUNOL 2012; 42: 1618-1626.
 IF: 5.103 IF Minist.: 6.
- 5) Bertsias GK., Tektonidou M., Amoura Z., Aringer M., Bajema I., Berden JHM., Boletis J., Cervera R., Dornier T., Doria A., Ferrario F., Floege J., Houssiau FA., Ioannidis JPA., Isenberg DA., Kallenberg CGM., Lightstone L., Marks SD., Martini Alberto, Moroni G., Neumann I., Praga M., Schneider M., Starra A., Tesar V., Vasconcelos C., Van Vollenhoven R., Zakharova H., Haubitz M., Gordon C., Jayne D., Boumpas D.**
Joint European League Against Rheumatism and European Renal Association-European Dialysis and Transplant Association (EULAR/ERA-EDTA) recommendations for the management of adult and paediatric lupus nephritis.
 ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1771-1782.
 IF: 8.727 IF Minist.: 4.
- 6) Bianchi Giovanna, Morandi Fabio, Cilli M., Daga A., Bocelli-Tyndall C., Gambini Claudio, Pistoia Vito, Raffaghello Lizzia.**
Close Interactions between mesenchymal stem cells and neuroblastoma cell lines lead to tumor growth inhibition.
 PLOS ONE 2012; 7: e48654.
 IF: 4.092 IF Minist.: 6.
- 7) Bozzano F., Marras Francesco, Biassoni Roberto, De Maria A.**
Natural killer cells in hepatitis C virus infection.
 EXPERT REV CLIN IMMUNOL 2012; 8(8): 775-766.
 IF: 2.072 IF Minist.: 2.

- 8) Bryceson YT., Pende D., Maul-Pavivic A., Gilmour K., Ufheil H., Vraetz T., Chiang SC., Marcenaro S., Meazza R., Bondzio I., Walshe D., Janka G., Lehmberg K., Beutel K, zur Stadt U., Binder N., Arico M., Moretta Lorenzo, Henter JI., Ehl S.**

A prospective evaluation of degranulation assays in the rapid diagnosis of familial hemophagocytic syndromes.

BLOOD 2012; 119(12): 2754-2763.

IF: 9.898

IF Minist.: 4.

- 9) Cafueri G., Parodi Federica, Pistorio Angela, Bertolotto M., Ventura F., Gambini Claudio, Bianco P., Dallegri F., Pistoia Vito, Pezzolo Annalisa, Palombo D.**

Endothelial and smooth muscle cells from abdominal aortic aneurysm have increased oxidative stress and telomere attrition.

PLOS ONE 2012; 7: e35312.

IF: 4.092

IF Minist.: 6.

- 10) Carmignac V., Thevenon J., Adès L., Callewaert B., Julia S., Thauvin-Robinet C., Gueneau L., Courcet JB., Lopez E., Holman K., Renard M., Plauchu H., Plessis G., De Backer J., Child A., Arno G., Duplomb L., Callier P., Aral B., Vabres P., Gigot N., Arbustini E., Grasso M., Robinson PN., Goizet C., Baumann C., Di Rocco Maja, Sanchez Del Pozo J., Huet F., Jondeau G., Collod-Beroud G., Beroud C., Amiel J., Cormier-Daire V., Rivière J., Boileau C., De Paepe A., Faivre L.**

In-frame mutations in exon 1 of SKI cause dominant Shprintzen-Goldberg syndrome.

AM J HUM GENET 2012; 91: 950-957.

IF: 10.603

IF Minist.: 4.

- 11) Carosio Roberta, Pistoia Vito, Orienti I., Formelli F., Cavadini E., Mangraviti Salvatore, Montaldo Paolo, Ognio E., Emionite L., Zuccari G.**

Enhanced anti-neuroblastoma activity of fenretinide complex form after intravenous administration.

J PHARM PHARMACOL 2012; 64: 228-236.

IF: 2.175

IF Minist.: 4.

- 12) Carta S., Tassi S., Delfino L., Omenetti A., Raffa S., Torrisi MR., Martini Alberto, Gattorno M., Rubartelli A.**

Deficient production of IL-1 receptor antagonist and IL-6 coupled to oxidative stress in cryopyrin-associated periodic syndrome monocytes.

ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1577-1581.

IF: 8.727

IF Minist.: 4.

- 13) Cocco C., Di Carlo E., Zupo S.O, Canale S., Zorzoli A., Ribatti D., Morandi Fabio, Ognio E., Airoidi Irma.**

Complementary IL-23 and IL-27 anti-tumor activities cause strong inhibition of human follicular and diffuse large B-cell lymphoma growth in vivo.

LEUKEMIA 2012; 26: 1365-1374.

IF: 9.561

IF Minist.: 8.

- 14) Cocco Claudia, Airoidi Irma.**

Research Highlights: Highlights from the latest articles in immunomodulation. Tutor-associated macrophages: from cancer supporters to tumoricidal effectors.

IMMUNOTHERAPY-UK 2012; 4(7): 667-668.

IF: 1.854

IF Minist.: 0.5.

- 15) Cocco Claudia, Pistoia Vito, Airoidi Irma.**

Anti-leukemic properties of IL-12, IL-23 and IL-27: differences and similarities in the control of pediatric B acute lymphoblastic leukemia.

- CRIT REV ONCOL HEMAT 2012; 83: 310-318.
IF: 4.411 IF Minist.: 6.
- 16) Consolaro Alessandro, Bracciolini G., Ruperto Nicolino, Pistorio Angela, Magni-Manzoni S., Malattia Clara, Pederzoli Silvia Maria, Davi S., Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Remission, minimal disease activity, and acceptable symptoms state in juvenile idiopathic arthritis.
ARTHRITIS RHEUM-US 2012; 64(7): 2366-2374.
IF: 7.866 IF Minist.: 8.
- 17) Consolaro Alessandro, Negro G., Lanni S., Solari N., Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Toward a treat-to-target approach in the management of juvenile idiopathic arthritis.
CLIN EXP RHEUMATOL 2012; 30(S73): S157-S162.
IF: 2.148 IF Minist.: 2.
- 18) Consolaro Alessandro, Ruperto Nicolino, Filocamo G., Lanni S., Bracciolini G., Garrone M., Scala S., Villa L., Silvestri G., Tani D., Zolesi A., Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Seeking insights into the epidemiology, treatment and outcome of childhood arthritis through a multinational collaborative effort: introduction of the EPOCA study.
PEDIATR RHEUMATOL 2012; 10: 39.
IF: 1.44 IF Minist.: 2.
- 19) Corcione Anna, Ferretti Elisa, Pistoia Vito.**
CX3CL1/fractalkine is a novel regulator of normal and malignant human B cell function.
J LEUKOCYTE BIOL 2012; 92: 51-58.
IF: 4.992 IF Minist.: 6.
- 20) Corrias Maria Valeria, Haupt Riccardo, Carlini B., Cappelli Enrico, Giardino S., Tripodi Gino, Tonini GP., Garaventa Alberto, Pistoia Vito, Pistorio Angela.**
Multiple target molecular monitoring of bone marrow and peripheral blood samples from patients with localized neuroblastoma and healthy donors.
PEDIATR BLOOD CANCER 2012; 58: 43-49.
IF: 1.891 IF Minist.: 4.
- 21) Corti A., Pastorino Fabio, Curnis F., Arap W., Ponzoni Mirco, Pasqualini R.**
Targeted drug delivery and penetration into solid tumors.
MED RES REV 2012; 32(5): 1068-1091.
IF: 10.7 IF Minist.: 8.
- 22) Curnis F., Gasparri AM., Longhi R., Colombo B., D'Alessio S., Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco, Corti A.**
Chromogranin A binds to α v β 6-integrin and promotes wound healing in mice.
CELL MOL LIFE SCI 2012; 69: 2791-2803.
IF: 6.57 IF Minist.: 3.
- 23) Dance P., Benseler S., Junker AK., Laxer RM., Miettunen PHM., Turner LA., Gattorno Marco.**
The challenge of periodic fevers in children.
PAED CHILD HEALT-CAN 2012; 17(3): 123.
IF: 0.781 IF Minist.: 1.
- 24) De Benedetti F., Brunner H., Ruperto Nicolino, Kenwright A., Wright S., Calvo I., Cuttica R., Ravelli Angelo, Schneider R., Woo P., Wouters C., Xavier R., Zemel L., Baildam E., Burgos-Vargas R., Dolezalova P., Garay SM., Merino R., Joos R., Grom A., Wulffraat N., Zuber Z., Zulian F., Lovell D., Martini Alberto.**
Randomized trial of tocilizumab in systemic juvenile idiopathic arthritis.

- NEW ENGL J MED 2012; 367: 2385-2395.
IF: 53.298 IF Minist.: 15.
- 25) Della Chiesa M., Falco Michela, Podestà M., Locatelli F., Moretta Lorenzo, Frassoni F., Moretta A.**
Phenotypic and functional heterogeneity of human NK cells developing after umbilical cord blood transplantation: a role for human cytomegalovirus?
BLOOD 2012; 119(2): 399-410.
IF: 9.898 IF Minist.: 8.
- 26) Demirkaya E., Ozen S., Pistorio Angela, Galasso R., Ravelli Angelo, Hasija R., Baskin E., Dressler F., Fischbach M., Garcia Consuegra J., Igaru N., Pasic S., Scarpato S., van Rossum MAJ., Apaz MT., Barash J., Calcagno G., Gonzalez B., Hoppenreijts E., Ioseliani M., Mazur-Zielinska H., Vougiouka O., Wulffraat N., Luqmani R., Martini Alberto, Ruperto Nicolino, Dolezalova P.**
Performance of Birmingham Vasculitis Activity Score and disease extent index in childhood vasculitides.
CLIN EXP RHEUMATOL 2012; 30(S70): S162-168.
IF: 2.148 IF Minist.: 2.
- 27) Di Rocco Maja, Dardis A., Madeo A., Barone R., Fiumara A.**
Early miglustat therapy in infantile Niemann-Pick disease type C.
PEDIATR NEUROL 2012; 47: 40-43.
IF: 1.522 IF Minist.: 4.
- 28) Federici S., Calcagno G., Finetti M., Gallizzi R., Meini A., Vitale A., Caroli Francesco, Cattalini M., Caorsi R., Zulian F., Tommasini A., Insalaco A., Sormani MP., Baldi M., Ceccherini Isabella, Martini Alberto, Gattorno Marco.**
Clinical impact of MEFV mutations in children with periodic fever in prevalent western European Caucasian population.
ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1961-1965.
IF: 8.727 IF Minist.: 8.
- 29) Federici S., Caorsi R., Gattorno Marco.**
The autoinflammatory diseases.
SWISS MED WKLY 2012; 142: w13602.
IF: 1.895 IF Minist.: 4.
- 30) Ferretti Elisa, Cocco Claudia, Airoidi Irma, Pistoia Vito.**
Targeting acute myeloid leukemia cells with cytokines.
J LEUKOCYTE BIOL 2012; 92: 567-575.
IF: 4.992 IF Minist.: 6.
- 31) Ferretti Elisa, Montagna D., Di Carlo E., Cocco Claudia, Robatti D., Ognio E., Sorrentino C., Lisini D., Bertaina A., Locatelli F., Pistoia Vito, Airoidi Irma.**
Absence of IL-12Rbeta2 in CD33+CD38+ pediatric acute myeloid leukemia cells favours progression in NOD/SCID/IL2gammaC-deficient mice.
LEUKEMIA 2012; 26: 225-235.
IF: 9.561 IF Minist.: 8.
- 32) Filocamo G., Consolaro Alessandro, Schiappapietra B., Ruperto Nicolino, Pistorio Angela, Solari N., Pederzoli Silvia Maria, Verazza S., Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Parent and child acceptable symptom state in juvenile idiopathic arthritis.
J RHEUMATOL 2012; 39: 856-863.
IF: 3.695 IF Minist.: 4.

- 33) Furfaro AL., Nitti MP., Marengo Barbara, Domenicotti C., Cottalasso D., Marinari UM., Pronzato MA., Traverso N.**
Impaired synthesis contributes to diabetes-induced decrease in liver glutathione.
 INT J MOL MED 2012; 29: 899-905.
 IF: 1.573 IF Minist.: 1.
- 34) Furfaro AL., Zumba Macay JR., Marengo Barbara, Nitti M., Parodi A., Fenoglio D., Marinari UM., Pronzato MA., Domenicotti C., Traverso N.**
Resistance of neuroblastoma GI-ME-N cell line to glutathione depletion involves Nrf2 and heme oxygenase-1.
 FREE RADICAL BIO MED 2012; 52: 488-496.
 IF: 5.423 IF Minist.: 3.
- 35) Gangemi R., Mirisola V., Barisione G., Fabbi M., Brizzolara A., Lanza F., Mosci C., Salvi S., Gualco M., Truini M., Angelini G., Boccardo S., Cilli M., Airoidi Irma, Queirolo P., Jager MJ., Daga A., Pfeffer U., Ferrini S.**
Mda-9/syntenin is expressed in uveal melanoma and correlates with metastatic progression.
 PLOS ONE 2012; 7: e29989.
 IF: 4.092 IF Minist.: 3.
- 36) Gerst J., Roth J., Holzinger D., Ruperto Nicolino, Wittkowski H., Frosch M., Wulffraat N., Wedderburn L., Stanevicha V., Mihaylova D., Harjacek M., Len C., Toppino C., Masi M., Minden K., Saurenmann T., Uziel Y., Vesely R., Apaz MT., Kuester R-M., Rua Elorduy MJ., Bergos-Vargas R., Joseliani M., Magni-Manzoni S., Unsal E., Anton J., Balogh Z., Hagelberg S., Mazur-Zielinska H., Tauber T., Martini Alberto, Foell D.**
Phagocyte-specific S100 proteins and high-sensitivity C reactive protein as biomarkers for a risk-adapted treatment to maintain remission in juvenile idiopathic arthritis: a comparative study.
 ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1991-1997.
 IF: 8.727 IF Minist.: 4.
- 37) Hansson MG., Gattorno Marco, Stjernschantz Forsberg J., Feltelius N., Martini Alberto, Ruperto Nicolino.**
Ethics bureaucracy: a significant hurdle for collaborative follow-up of drug effectiveness in rare childhood diseases.
 ARCH DIS CHILD 2012; 97(6): 561-563.
 IF: 2.881 IF Minist.: 6.
- 38) Krause, Grattan CE., Bindslev-Jensen C., Gattorno Marco, Kallinich T., De Koning HD., Lachmann HJ., Lipsker D., Navarini AA., Simon A., Traidel-Hoffmann C., Maurer M.**
How not to miss autoinflammatory diseases masquerading as urticaria.
 Allergy 2012; 67: 1465-1474.
 IF: 6.271 IF Minist.: 3.
- 39) Lee C., Raffaghello Lizzia, Brandhorst S., Safdie FM., Bianchi Giovanna, Martin-Montalvo A., Pistoia Vito, Wei M., Hwang S., Merlino A., Emionite L., de Cabo R., Longo VD.**
Fasting cycles retard growth of tumors and sensitize a range of cancer cell types to chemotherapy.
 SCI TRANSL MED 2012; 4: 124ra27.
 IF: 7.804 IF Minist.: 8.
- 40) Lee C., Raffaghello Lizzia, Longo VD.**
Starvation, detoxification, and multidrug resistance in cancer therapy.
 DRUG RESIST UPDATE 2012; 15: 114-122.

- IF: 9.559 IF Minist.: 8.
- 41) Li Pira G., Ivaldi F., Manca Fabrizio.**
Selective binding of CD4 and CD8 T-cells to antigen presenting cells for enrichment of CMV and HIV specific T-lymphocytes.
 J IMMUNOL METHODS 2012; 376: 125-131.
 IF: 2.203 IF Minist.: 2.
- 42) Magni-Manzoni S., Malattia Clara, Lanni S., Ravelli Angelo.**
Advances and challenges in imaging in juvenile idiopathic arthritis.
 NAT REV RHEUMATOL 2012; 8: 329-336.
 IF: 8.388 IF Minist.: 8.
- 43) Malattia Clara, Damasio Maria Beatrice, Basso C., Santoro M., Verri A., Pederzoli Silvia Maria, Mattiuz Chiara, Viola Stefania, Buoncompagni Antonella, Madeo A., Mazzoni M., Rosendahl K., Lambot-Juhan K., Tanturri de Horatio L., Magnano Gian Michele, Ravelli Angelo, Martini Alberto.**
Novel automated system for magnetic resonance imaging quantification of the inflamed synovial membrane volume in patients with juvenile idiopathic arthritis.
 ARTHRIT CARE RES 2012; 64(11): 1657-1664.
 IF: 4.851 IF Minist.: 6.
- 44) Marcuzzi A., Crovella S., Monasta L., Brumatti LV., Gattorno Marco, Frenkel J.**
Mevalonate kinase deficiency: disclosing to role of mevalonate pathway modulation in inflammation.
 CURR PHARM DESIGN 2012; 18: 5746-5752.
 IF: 3.87 IF Minist.: 3.
- 45) Marras F., Bozzano Federica, De Maria A.**
Involvement of activating NK cell receptors and their modulation in pathogen immunity.
 J BIOMED BIOTECHNOL 2011; ID 152430: 11 pages.
 IF: 2.436 IF Minist.: 4.
- 46) Martini Alberto.**
Is it time to rethink juvenile idiopathic arthritis classification and nomenclature.
 ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1437-1439.
 IF: 8.727 IF Minist.: 8.
- 47) Martini Alberto.**
JIA IN 2011: Newtakes on categorization and treatment.
 NAT REV RHEUMATOL 2012; 8: 67-69.
 IF: 8.388 IF Minist.: 8.
- 48) Martini Alberto.**
Systemic juvenile idiopathic arthritis.
 AUTOIMMUN REV 2012; 12: 56-59.
 IF: 6.624 IF Minist.: 6.
- 49) Milelli A., Tumiatti V., Micco M., Rosini M., Zuccari G., Raffaghello Lizzia, Bianchi Giovanna, Pistoia Vito, Diaz JF., Pera B., Trigili C., Barasoain I., Musetti C., Toniolo M., Sissi C., Alcaro S., Moraca F., Zini M., Stefanelli C., Minarini A.**
Structure-activity relationships of novel substituted naphthalene diimides as anticancer agents.
 EUR J MED CHEM 2012; 57: 417-428.
 IF: 3.346 IF Minist.: 6.

- 50) Mina R., Klein-Gitelman MS., Ravelli Angelo, Beresford MW., Avcin T., Espada G., Eberhard BA., Schanberg LE., O'Neil KM., Silva CA., Higgins GC., Onel K., Singer NG., von Scheven E., Imundo LF., Nelson S., Giannini EH., Brunner HI.**

Inactive disease and remission in childhood-onset systemic lupus erythematosus.

ARTHRIT CARE RES 2012; 64(5): 683-693.

IF: 4.851

IF Minist.: 3.

- 51) Montaldo E., Vitale C., Cottalasso F., Conte R., Glatzer T., Ambrosini P., Moretta Lorenzo, Mingari MC.**

Human NK cells at early stages of differentiation produce CLXCL8 and expression CD161 molecule that functions as an activating receptor.

BLOOD 2012; 119(17): 3987-3996.

IF: 9.898

IF Minist.: 4.

- 52) Morandi B., Mortara L., Chiossone L., Accolla RS., Mingari MC., Moretta Lorenzo, Moretta A., Ferlazzo G.**

Dendritic cell editing by activated natural killer cells results in a more protective cancer-specific immune response.

PLOS ONE 2012; 7(6): e39170.

IF: 4.092

IF Minist.: 3.

- 53) Morandi Fabio, Prigione Ignazia, Airoidi Irma.**

Human TCRgammadelta+ T cells represent a novel target for IL-27 activity.

EUR J IMMUNOL 2012; 42: 1547-1552.

IF: 5.103

IF Minist.: 6.

- 54) Morandi Fabio, Scaruffi P., Gallo F., Stigliani S., Moretti S., Bonassi S., Gambini Claudio, Mazzocco K., Fardin P., Haupt Riccardo, Arcamone G., Pistoia Vito, Tonini GP., Corrias Maria Valeria.**

Bone marrow-infiltrating human neuroblastoma cells express high levels of calprotectin and HLA-G proteins.

PLOS ONE 2012; 7: e29922.

IF: 4.092

IF Minist.: 6.

- 55) Omenetti A., Chiesa S., Gattorno Marco.**

Principles of inflammation for the pediatrician.

PEDIATR CLIN N AM 2012; 59: 225-243.

IF: 2.245

IF Minist.: 6.

- 56) Pastano R., Dell'Agnola C., Bason C., Gigli F., Rabascio C., Puccetti Antonio, Tinazzi E., Cetto G., Peccatori F., Martinelli G., Lunardi C.**

Antibodies against human cytomegalovirus late protein UL94 in the pathogenesis of scleroderma-like skin lesions in chronic graft-versus-host disease.

INT IMMUNOL 2012; 24(9): 583-591.

IF: 3.415

IF Minist.: 2.

- 57) Pietra G., Manzini C., Rivara S., Vitale M., Cantoni Claudia, Petretto Andrea, Balsamo M., Conte R., Benelli R., Minghelli S., Solari N., Gualco M., Queirolo P., Moretta Lorenzo, Mingari MC.**

Melanoma cells inhibit natural killer cell function by modulating the expression of activating receptors and cytolytic activity.

CANCER RES 2012; 72(6): 1407-1415.

IF: 7.856

IF Minist.: 8.

- 58) Pulliero A., Marengo Barbara, Domenicotti C., Longobardi MG., Fazzi E., Orcesi S., Bianchi M., Balottin U., Izzotti A.**

Inhibition of neuroblastoma cell growth by TREX1-mutated human lymphocytes.

ONCOL REP 2012; 27: 1689-1694.

IF: 1.835

IF Minist.: 2.

59) Puxeddu I., Bongiorno F., Chimenti D., Bombardieri S., Moretta A., Bottino Cristina, Migliorini P.

Cell surface expression of activating receptors and co-receptors on peripheral blood NK cells in systemic autoimmune diseases.

SCAND J RHEUMATOL 2012; 41: 298-304.

IF: 2.472

IF Minist.: 2.

60) Quercioli A., Mach F., Bertolotto M., Lenglet S., Vuilleumier N., Galan K., Pagano S., Braunersreuther V., Pelli G., Pistoia Vito, Bianchi Giovanna, Cittadini G., Viviani GL., Pende A., Roux-Lombard P., Thomas A., Staub C., Ratib O., Dallegri F., Schindler TH., Montecucco F.

Receptor activator of NK-kB ligand (RANKL) increases the release of neutrophil products associated with coronary vulnerability.

THROMB HAEMOSTASIS 2012; 107: 124-139.

IF: 5.044

IF Minist.: 3.

61) Raffaghello Lizzia, Bianchi Giovanna, Pistoia Vito.

Immunosuppressive treatments in acute myocardial infarction and stroke.

CURR PHARM BIOTECHNO 2012; 13: 59-67.

IF: 2.805

IF Minist.: 4.

62) Ravelli Angelo.

Should children and adolescents with systemic Lupus erythematosus be given statin therapy to prevent early atherosclerosis?

ARTHRITIS RHEUM-US 2012; 64(1): 33-36.

IF: 7.866

IF Minist.: 8.

63) Rubartelli A., Gattorno Marco, Netea MG., Dinarello CA.

Interplay between redox status and inflammasome activation.

TRENDS IMMUNOL 2011; 32(12): 559-566.

IF: 10.403

IF Minist.: 8.

64) Ruperto Nicolino.

Classification criteria and diagnostic tests for vasculitides.

J RHEUMATOL 2012; 39(8): 1503-1505.

IF: 3.695

IF Minist.: 4.

65) Ruperto Nicolino, Brunner HI., Quartier P., Constantis T., Wulffraat N., Horneff G., Brik R., McCann L., Kasapcopur O., Rutkowska-Sak L., Schneider R., Berkun Y., Inmaculada C., Erguven M., Goffin L., Hofer M., Kallinich T., Oliveira SK., Uziel Y., Viola Stefania, Nistala K., Wouters C., Cimaz R., Ferrandiz MA., Flato B., Garnir ML., Kone-Paut I., Grom A., Magnusson B., Ozen S., Sztajn bok F., Lheritier K., Abrams K., Martini Alberto, Lovell DJ.

Two randomized trials of canakinumab in systemic juvenile idiopathic arthritis.

NEW ENGL J MED 2012; 367(25): 2396-2406.

IF: 53.298

IF Minist.: 15.

66) Ruperto Nicolino, Carozzino L., Jamone R., Freschi F., Picollo G., Zera M., Della Casa Alberighi Ornella, Salvatori E., Del Vecchio A., Dionisio P., Martini Alberto.

A randomized, double-blind, placebo-controlled trial of paracetamol and ketoprofen lysine salt for pain control in children with pharyngotonsillitis cared by family pediatricians.

- ITAL J PEDIATR 2011; 37: 48.
IF: 0.791 IF Minist.: 1.
- 67) Ruperto Nicolino, Eichler I., Herold R., Vassal G., Giaquinto C., Hjorth L., Valls-i-Soler A., Peters C., Helms PJ., Raymond AS.**
A European Network of Paediatric Research at the European Medicines Agency (Enpr-EMA).
ARCH DIS CHILD 2012; 97(3): 185-188.
IF: 2.881 IF Minist.: 6.
- 68) Ruperto Nicolino, Quartier P., Wulffraat N., Woo P., Ravelli Angelo, Mouy R., Bader-Meunier B., Vastert SJ., Noseda E., D'Ambrosio D., Lecot J., Chakraborty A., Martini Alberto, Chioato A.**
A phase II, multicenter, open-label study evaluating dosing and preliminary safety and efficacy of canakinumab in systemic juvenile idiopathic arthritis with active systemic features.
ARTHRITIS RHEUM-US 2012; 64(2): 557-567.
IF: 7.866 IF Minist.: 8.
- 69) Russo S., Masciardi M., Gervasini C., Azzolini J., Cereda A., Zampino G., Haas O., Scarano G., Di Rocco Maja, Finelli P., Tenconi R., Selicorni A., Larizza L.**
Intragenic and large NIPBL rearrangements revealed by MLPA in Cornelia de Lange patients.
EUR J HUM GENET 2012; 20: 734-741.
IF: 4.4 IF Minist.: 3.
- 70) Rygg M., Pistorio Angela, Ravelli Angelo, Maghnie Mohamad, Di Iorgi Natascia, Bader-Meunier B., Da Silva C., Roldan-Molina R., Barash J., Dracou C., Gandon Laloum L., Jarosova K., Desalndre CJ., Koné-Paut I., Garofalo F., Press J., Sengler C., Tauber T., Martini Alberto, Ruperto Nicolino.**
A longitudinal PRINTO study on growth and puberty in juvenile systemic lupus erythematosus.
ANN RHEUM DIS 2012; 71: 511-517.
IF: 8.727 IF Minist.: 8.
- 71) Scaruffi P., Morandi Fabio, Gallo F., Stigliani S., Parodi Stefano, Moretti S., Bonassi S., Fardin Paolo, Garaventa Alberto, Zanazzo G., Pistoia Vito, Tonini GP., Corrias Maria Valeria.**
Bone marrow of neuroblastoma patients shows downregulation of CXCL12 expression and presence of IFN signature.
PEDIATR BLOOD CANCER 2012; 59: 44-51.
IF: 1.891 IF Minist.: 4.
- 72) Segarra NG., Mittaz L., Campos-Xavier AB., Bartels CF., Tuysuz B., Alanay Y., Cimaz R., Cormier-Daire V., Di Rocco Maja, Duba HC., Elcioglu H., Forzano F., Hospach T., Kilic E., Kuemmerle-Deschner B., Mortier G., Mrusek S., Nampoothiri S., Obersztyn E., Pauli RM., Selicorni A., Tenconi R., Unger S., Utine GE., Eright M., Zabel B., Warman ML., Superti-Furga A., Bonafé L.**
The diagnostic challenge of progressive pseudorheumatoid dysplasia: a review of clinical features, radiographic features, and WISP3 mutations in 63 affected individuals.
AM J MED GENET C 2012; 160C: 217-229.
IF: 4.058 IF Minist.: 3.
- 73) Sieni E., Cetica V., Mastrodicasa E., Pende D., Moretta Lorenzo, Griffiths G, Aricò M.**
Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis: a model for understanding the human machinery of cellular cytotoxicity.
CELL MOL LIFE SCI 2012; 69: 29-40.
IF: 6.57 IF Minist.: 3.
- 74) Sieni E., Cetica V., Piccin A., Gherlinzoni F., Sasso FC., Rabusin M., Attard L., Bosi A., Pende D., Moretta Lorenzo, Aricò M.**

Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis may present during adulthood: clinical and genetic features of a small series.

PLOS ONE 2012; 7: e44649.

IF: 4.092

IF Minist.: 3.

75) Sinha IP., Altman DG., Beresford MW., Boers M., Clarke M., Craig J., Della Casa Alberighi Ornella, Fernandes RM., Hartling L., Johnston BC., Lux A., Plint A., Tugwell P., Turner M., van der Lee JH., Offringa M., Williamson PR., Smyth RL.

Standard 5: selection, measurement, and reporting of outcomes in clinical trials in children.

PEDIATRICS 2012; 129: S146-S152.

IF: 5.437

IF Minist.: 3.

76) Thorén FB., Riise RE., Ousback J., Della Chiesa M., Alsterholm M., Marcenaro E., Pesce S., Prato C., Cantoni C., Bylund J., Moretta Lorenzo, Moretta A.

Human NK cells induce neutrophil apoptosis via an Nkp46- and fas-dependent mechanism.

J IMMUNOL 2012; 188: 1668-1674.

IF: 5.788

IF Minist.: 3.

77) Toplak N., Frenkel J., Ozen S., Lachmann HJ., Woo P., Koné-Paut I., De Benedetti F., Neven B., Hofer M., Dolezalova P., Kummerle-Deschner J., Tuoitou I., Hentgen V., Simon A., Girschick H., Rose C., Wouters C., Vesely R., Arostegui J., Stojanov S., Ozgodan H., Martini Alberto, Gattorno Marco.

An International registry on autoinflammatory diseases: the eurofever experience.

ANN RHEUM DIS 2012; 71: 1177-1182.

IF: 8.727

IF Minist.: 8.

78) Turchetti G., Scalone L., Della Casa Alberighi Ornella, Mosca M., Montella S., Cortesi PA., Mantovani LG.

The rationale of pharmacoeconomic analysis in rheumatologic indications.

CLIN EXP RHEUMATOL 2012; 30(Suppl 73): S64-S71.

IF: 2.148

IF Minist.: 1.

79) Verzola D., Famà A., Villaggio B., Di Rocco Maja, Simonato A., D'Amato E., Gianiorio F., Garibotto G.

Lysine triggers apoptosis through a NADPH oxidase-dependent mechanism in human renal tubular cells.

J INHERIT METAB DIS 2012; 35: 1011-1019.

IF: 3.577

IF Minist.: 3.

80) Viprey VF., Corrias Maria Valeria, Burchill SA.

Identification of reference microRNAs and suitability of archived hemopoietic samples for robust microRNA expression profiling.

ANAL BIOCHEM 2012; 421: 566-572.

IF: 2.996

IF Minist.: 6.

81) Zielinski CE., Mele F., Aschenbrenner D., Jarrossay D., Ronchi F., Gattorno Marco, Monticelli S., Lanzavecchia A., Sallusto F.

Pathogen-induced human Th17 cells produce IFN-gamma or IL-10 and rare regulated by IL-1beta.

NATURE 2012; 484: 514-518.

IF: 36.28

IF Minist.: 7.5.

82) Zorzoli Alessia, Di Carlo E., Cocco Claudia, Ognio E., Ribatti D., Ferretti Elisa, Dufour Carlo, Locatelli F., Montagna D., Airoidi Irma.

Interleukin-27 inhibits the growth of pediatric acute myeloid leukemia in NOD leukemia in NOD/SCID/Il2rg mice.

CLIN CANCER RES 2012; 18(6): 1630-1640.

IF: 7.742

IF Minist.: 8.

Linea di ricerca 4: Oncologia ed Ematologia

Titolo

Recenti progressi nella diagnostica e nel trattamento delle patologie ematologiche e oncologiche

Coordinatori:

Dottor Giorgio Dini, Dottor Elio Castagnola

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Obiettivi generali - Studio di nuove modalità diagnostiche in M Infettive, incluso il monitoraggio dell'eziologia delle Infezioni batteriche e micotiche in bambini sottoposti a chemioterapia antineoplastica o trapianto di midollo osseo, con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci; - Studio di fase 3 di nuovi farmaci antifungini e antivirali in Malattie Infettive Sviluppo di nuovi approcci terapeutici nei tumori solidi pediatrici. Follow-up clinico dei soggetti fuori terapia dopo un tumore contratto in età pediatrica Fisiopatologia del trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche: aspetti clinici ed immunologici Estensione del servizio di assistenza Domiciliare a pazienti con patologie non emato-oncologiche Insufficienze midollari in pediatria. Nuovi strumenti diagnostico terapeutici Valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche. Confronto tra soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni. Metodologia applicata: Monitoraggio dell'eziologia delle Infezioni batteriche e micotiche in bambini sottoposti a chemioterapia antineoplastica o trapianto di midollo osseo, con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci Sviluppo di nuovi approcci terapeutici nei tumori solidi pediatrici. Elaborazione di protocolli di seconda linea; approvazione da C.E. Reclutamento di pazienti eleggibili Follow-up clinico dei soggetti fuori terapia dopo un tumore contratto in età pediatrica Definizione di schema per l'immagazzinamento cartaceo ed elettronico di un sommario della storia medica e dell'esposizione a chemioterapia o radioterapia o chirurgia di ciascun soggetto (sintesi del trattamento) ricevuto da ogni individuo che elettivamente abbia concluso il programma terapeutico. Elaborazione di un "Passaporto" da distribuire ad ogni soggetto che elettivamente finisca il programma terapeutico. Tale documento dovrà contenere anche le raccomandazioni per il follow-up sulla base delle linee guida. Fisiopatologia del trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche: aspetti clinici ed immunologici Elaborazione di protocolli di seconda linea; approvazione da C.E. Reclutamento di pazienti eleggibili Valutazione della possibilità di estendere a patologie non emato-oncologiche di nuove modalità assistenziali, quali assistenza domiciliare Censimento delle patologie non ematologiche che potrebbero trarre giovamento dalla Assistenza Domiciliare Calcolo dei costi e delle esigenze Insufficienze midollari in pediatria. Nuovi strumenti diagnostico terapeutici Elaborazione di protocolli di seconda linea; approvazione da C.E. Reclutamento di pazienti eleggibili Valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche. Confronto tra soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni. Studio delle sottopopolazione leucocitarie e dei livelli plasmatici di TGF β 1, sHLA di classe I e Fas Ligando solubile da prelievo nel sangue periferico prima, immediatamente dopo e a distanza di 7 e 14 giorni dalla procedura aferetica eseguita per la donazione o per terapia (patologie infiammatorie croniche).

Responsabili Scientifici del Progetto

Dottor Giorgio Dini – Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo

Dottor Elio Castagnola - Malattie infettive

Dottor Gino Tripodi - Immunoematologia e Medicina Trasfusionale

Attività 2012

Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo - Direttore: Dottor Giorgio Dini

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Progetto fuori terapia: gestione delle sequele a medio e lungo termine indotte dai trattamenti erogati,

sorveglianza per secondo tumore, in collaborazione con le altre UOS.

- Insufficienze midollari: studio dei meccanismi attraverso cui si realizza il danno sul midollo osseo; leucemie: studio dei fattori genetico-metabolici che favoriscono lo sviluppo della malattia e dei marcatori prognostici negativi.
- Caratterizzazione degli anticorpi antifosfolipidi in età pediatrica; Individuazione e prevenzione del rischio trombotico venoso; diagnosi prenatale non invasiva; studio epidemiologico dei fattori di rischio genetici ed acquisiti correlati alle malattie tromboemboliche.
- Studio neoplasie maligne in pazienti di età < 3 anni di vita; tumori a cellule germinali intracranici e tumori Rabdoidi cerebrali.
- Neuroblastoma: fattori prognostici e modalità terapeutiche innovative; studi di Fase I e II nuovi farmaci antitumorali in pediatria.
- Studio prospettico sull'incidenza e sull'evoluzione della malattia veno-occlusiva epatica dopo TCSE: ruolo della profilassi con defibrotide; studio prospettico di fase II sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento cortisonico.
- Valutazione della possibilità di creare un nuovo sistema di retribuzione delle prestazioni erogate in Assistenza Domiciliare.
- Inoltre sono state svolte attività che hanno significativamente migliorato l'efficienza e la qualità della diagnosi di malattie rare con indiretto beneficio del trattamento, in particolare:

Completata analisi geno-fenotipica (cellulare, somatica ed ematologica) di 90 pazienti italiani con Anemia di Fanconi (dati afferenti al DB nazionale che ha sede presso la nostra UOSD).

Completa analisi del fenotipo Immunologico di 25 pazienti Italiani con Anemia di Fanconi.

Completata analisi molecolare di 5 pazienti Italiani con Discheratosi Congenita.

Completata analisi molecolare di 5 pazienti Italiani con Neutropenia Genetica (dati afferenti al Registro Italiano delle Neutropenie che ha sede presso la nostra UOSD).

Completata analisi del profilo clinico infettivo di 73 pazienti neutropenici (dati afferenti al Registro Italiano delle Neutropenie che ha sede presso la nostra UOSD).

Completata analisi del profilo infettivo di pazienti aplastici Italiani.

Iniziato data base clinico- emato-immunologico dei pazienti con citopenie immunologiche.

Implementata analisi della inibizione farmacologica di P38MAPK nelle cellule ematopoietiche midollari di soggetti con Anemia di Fanconi.

Malattie Infettive - Direttore: Dottor Elio Castagnola

E' stata proseguita l'attività di monitoraggio dell'epidemiologia delle infezioni in bambini sottoposti a chemioterapia antineoplastica o trapianto di cellule staminali emopoietiche: batteriemie e micosi invasive. Questo ha portato alla stesura di protocolli interni di terapia "personalizzati" in base alla tipologia della malattia di base e alle diverse fasi di terapia. Inoltre ha consentito di partecipare a studi cooperativi nazionali ed internazionali che valutavano questa tipologia di infezioni e la loro gestione (vedi bibliografia allegata) e alla partecipazione a gruppi di studio internazionali per la stesura di linee guida per la terapia della neutropenia febbrile in pediatria (J Clin Oncol. 2012 Sep 17. [Epub ahead of print]) e per la gestione delle infezioni da Candida (Clin Microbiol Infect 2012; 18, suppl. 7: 1-77).

Sono stati raccolti dati sulla efficacia e tossicità di protocolli di trattamento di particolari quadri infettivi quali le batteriemie correlate con i cateteri venosi centrali a permanenza e le micosi invasive, che sono al momento oggetto di analisi statistica

Sono stati raccolti dati sulla performance di test diagnostici per le micosi invasive in età pediatrica (ricerca di 1-3-beta-D-glucano) che verranno sottoposti ad analisi statistica nel prossimo futuro.

Immunoematologia e Medicina Trasfusionale - Direttore: Dottor Gino Tripodi

Sono stati valutati i linfociti CD4+, CD8+, I granulociti neutrofili ed i monociti prelevati prima, immediatamente dopo, e a distanza di 7 e 14 giorni dalla procedura aferetica eseguita per la donazione

(nei soggetti sani) o per terapia (in pazienti con patologia autoimmune) per tre successive procedure a intervallo di 2 settimane. I parametri valutati sono stati: conta assoluta, ciclo cellulare e fenotipo, concentrazione intracellulare di TGF β ₁ (proteina e mRNA). Negli stessi tempi, sono stati valutati i livelli plasmatici di TGF β ₁, sHLA di classe I e FasL solubile sia nei campioni direttamente prelevati dai donatori che, successivamente, nel plasma presente nei circuiti al termine delle procedure aferetiche. E' stato dimostrato che il significativo incremento (sostenuto nel tempo) delle concentrazioni di TGF β ₁ nei granulociti neutrofili, nei monociti e nei linfociti CD8⁺ a seguito della procedura aferetica risulta riproducibile ad ogni procedura in entrambi i gruppi. Nel gruppo donatori i livelli plasmatici di TGF β ₁ e sHLA-I risultano significativamente aumentati fino a quattordici giorni dopo la procedura aferetica ma l'entità dell'aumento risulta significativamente maggiore nei pazienti. I valori plasmatici di FasL nei donatori non mostrano modificazioni di rilievo mentre nei pazienti si osserva un progressivo e costante aumento sia dopo la singola procedura che al ripetersi della aferesi. Analogamente a quanto dimostrato a seguito di trasfusione è possibile ipotizzare che anche in corso di procedura aferetica sia presente un effetto immunomodulatorio correlate alla capacità di indurre la modulazione trascrizionale e post-trascrizionale di TGF β ₁ a seguito delle interazioni dei leucociti con le elevate concentrazioni di sHLA-I riscontrabili nei circuiti. Questo effetto appare essere molto più significativo nel gruppo pazienti in cui i livelli di FasL e TGF β ₁ appaiono molto più elevati e mostrano un progressivo incremento correlato alla ripetizione della procedura aferetica.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2012)

- 1) **Antonelli M., Massimino M., Morra I., Garre' Maria Luisa, Gardiman MP., Buttarelli FR., Arcella A., Giangaspero F.**
Expression of pERK and pAKT in pediatric high grade astrocytomas: correlation with YKL40 and prognostic significance.
 NEUROPATHOLOGY 2012; 32: 133-138.
 IF: 2.022 IF Minist.: 2.
- 2) **Anur P., Yates J., Garbati MR., Vanderwerf S., Keeble W., Rathbun K., Hays LE., Tyner JW., Svahn Johanna, Cappelli Enrico, Dufour Carlo, Bagby GC.**
p38 MAPK inhibition suppresses the TLR-hypersensitive phenotype in FANCC- and FANCA-deficient mononuclear phagocytes.
 BLOOD 2012; 119(9): 1992-2002.
 IF: 9.898 IF Minist.: 8.
- 3) **Bacigalupo A., Socié G., Schrezenmeier H., Tichelli A., Locasciulli A., Fuehrer M., Risitano AM., Dufour Carlo, Passweg JR., Oneto R., Aljurf M., Flynn M., Mialou V., Hamladji RM., Marsh JCW.**
Bone marrow versus peripheral blood as the stem cell source for sibling transplants in acquired aplastic anemia: survival advantage for bone marrow in all age groups.
 HAEMATOL-HEMATOL J 2012; 97(8): 1142-1148.
 IF: 6.424 IF Minist.: 3.
- 4) **Bagnasco Francesca, Haupt Riccardo, Fontana V., Valsecchi MG., Rebora P., Caviglia Ilaria, Caruso Silvia, Castagnola Elio.**
Risk of repeated febrile episodes during chemotherapy-induced granulocytopenia in children with cancer: a prospective single center study.
 J CHEMOTHERAPY 2012; 24(3): 155-160.
 IF: 1.084 IF Minist.: 1.

- 5) **Battaglia T., De Grandis Elisa, Mirabelli-Badenier M., Boeri L., Morcaldi Guido, Barabino Paola, Intra Chiara Francesca, Naselli Francesca Giusi, Pistoia Vito, Veneselli Edvige, Conte Massimo.**
Response to rituximab in 3 children with opsoclonus-myoclonus syndrome resistant to conventional treatments.
EUR J PAEDIATR NEURO 2012; 16: 192-195.
IF: 2.123 IF Minist.: 4.
- 6) **Biral Erika, Faraci Maura, Lanino Edoardo, Morreale Giuseppe, Giardino S., Moroni Cristina, Losurdo Giuseppe, Magnano Gian Michele, Senno E., Castagnola Elio.**
Mycobacterium tuberculosis pneumonia and bacteremia after allogeneic hematopoietic stem cell transplant: report of an instructive pediatric case.
NEW MICROBIOL 2012; 35: 353-357.
IF: 1 IF Minist.: 1.
- 7) **Bisogno G., Compostella A., Ferrari A., Pastore G., Cecchetto G., Garaventa Alberto, Indolfi P., De Sio L., Carli M.**
Rhabdomyosarcoma in adolescents: A report from the AIEOP Soft Tissue Sarcoma Committee.
CANCER-AM CANCER SOC 2012; 118: 821-827.
IF: 4.771 IF Minist.: 3.
- 8) **Bisogno G., Pastore G., Perilongo G., Sotti G., Cecchetto G., Dallorso Sandro, Carli M.**
Long-term results in childhood rhabdomyosarcoma: a report from the Italian Cooperative Study RMS 79.
PEDIATR BLOOD CANCER 2012; 58: 872-876.
IF: 1.891 IF Minist.: 2.
- 9) **Bisogno G., Soloni P., Conte Massimo, Podda M., Ferrari A., Garaventa Alberto, Luksch R., Cecchetto G.**
Esthesioneuroblastoma in pediatric and adolescent age. A report from the TREP project in cooperation with the Italian Neuroblastoma and Soft Tissue Sarcoma Committees.
BMC CANCER 2012; 12: 117.
IF: 3.011 IF Minist.: 2.
- 10) **Campanini G., Zavattoni M., Cristina Emilio, Gazzolo D., Stronati M., Baldanti F.**
Multiple ganciclovir-resistant strains in a newborn with symptomatic congenital human cytomegalovirus infection.
J CLIN VIROL 2012; 54: 86-88.
IF: 3.969 IF Minist.: 2.
- 11) **Cappelli Enrico, Vecchio D., Frosina G.**
Delayed formation of FancD2 foci in glioma stem cells treated with ionizing radiation.
J CANCER RES CLIN 2012; 138: 897-899.
IF: 2.558 IF Minist.: 4.
- 12) **Castagnola Elio, Haupt Riccardo.**
Empirical versus pre-emptive antifungal therapy for persistent febrile neutropenia.
HAEMATOL-HEMATOL J 2012; 97(1): e1.
IF: 6.424 IF Minist.: 3.
- 13) **Castagnola Elio, Jacqz-Aigrain E., Kaguelidou F., Maragliano R., Stronati M., Rizzollo S., Farina D., Manzoni P.**

Fluconazole use and safety in the nursery.

EARLY HUM DEV 2012; 88S2: S11-S15.

IF: 2.046

IF Minist.: 4.

- 14) Castman G., Giacomelli SH., Schroeder V., Sanna S., Valdrè L., Morfini M., Banov Laura, Kohler HP., Rodeghiero F.**

Further evidence of heterogeneity of gene defects in Italian families with factor XIII deficiency.

HAEMOPHILIA 2012; 8: e1-e41.

IF: 2.597

IF Minist.: 2.

- 15) Corbacioglu S., Cesaro S., Faraci Maura, Valteau-Couanet D., Gruhn B., Rovelli A., Boelens J., Hewitt A., Schrum J., Schulz A., Muller I., Stein J., Wynn R., Greyl J., Sykora KW., Matthes-Martin S., Fuhrer M., Toporski J., Sedlacek P., Schlegel PG., Ehlert K., Fasth A., Winiarski J., Arvidson J., Mauz-korholz C., Ozsahin H., Schreuder A., Bader P., Massaro J., D'Agostino R., Hoyle M., Iacobelli M., Debatin KM., Peters C., Dini Giorgio.**

Defibrotide for prophylaxis of hepatic veno-occlusive disease in paediatric haemopoietic stem-cell transplantation: an open-label, phase 3, randomized controlled trial.

LANCET 2012; 379: 1301-1309.

IF: 38.278

IF Minist.: 15.

- 16) Cornely OA., Bassetti M., Calandra T., Garbino J., Kullberg BJ., Lortholary O., Meersseman W., Akova M., Arendrup MC., Arikan-Akdagli S., Bille J., Castagnola Elio, Cuenca-Estrella M., Donnelly J., Groll A., Herbrecht R., Hope W., Jensen H., Lass-Flörl C., Petrikos G., Richardson M., Roilides E., Verweij P., Viscoli C., Ullmann A.**

ESCMID guideline for the diagnosis and management of Candida diseases 2012: non-neutropenic adult patients.

CLIN MICROBIOL INFECTION 2012; 18(S7): 19-37.

IF: 4.54

IF Minist.: 3.

- 17) Cuenca-Estrella M., Verweij PE., Arendrup MC., Arikan-Akdagli S., Bille J., Donnelly JP., Jensen HE., Lass-Flörl C., Richardson MD., Akova M., Bassetti M., Calandra T., Castagnola Elio, Cornely O., Garbino J., Groll A., Herbrecht R., Hope W., Kullberg B., Lortholary O., Meersseman W., Petrikos G., Roilides E., Viscoli C., Ullmann A.**

ESCMID guideline for the diagnosis and management of Candida diseases 2012: diagnostic procedures.

CLIN MICROBIOL INFECTION 2012; 18(S7): 9-18.

IF: 4.54

IF Minist.: 3.

- 18) Esposito S., Molteni CG., Daleno C., Valzano A., Fossali E., Da Dalt L., Cecinati V., Bruzzese E., Giacchino Raffaella, Giaquinto C., Lackenby A., Principi N.**

Clinical and socioeconomic impact of different types and subtypes of seasonal influenza viruses in children during influenza seasons 2007/2008 and 2008/2009.

BMC INFECT DIS 2011; 22: 271.

IF: 3.118

IF Minist.: 2.

- 19) Fagioli F., Zecca M., Rognoni C., Lanino Edoardo, Balduzzi A., Berger M., Messina C., Favre C., Rabusin M., Lo Nigro L., Masetti R., Prete A., Locatelli F.**

Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for Philadelphia-positive acute lymphoblastic leukemia in children and adolescents: a retrospective multicenter study of Italian Association of Pediatric Hematology and Oncology.

BIOL BLOOD MARROW TR 2012; 18: 852-860.

IF: 3.873 IF Minist.: 3.

- 20) Faraci Maura, Caviglia Ilaria, Biral Erika, Morreale Giuseppe, Giardino S., Garbarino L., Castagnola Elio, Dini Giorgio, Lanino Edoardo.**

Acute graft-versus-host disease in pediatric allogeneic hematopoietic stem cell transplantation. Single-center experience during 10yr.

PEDIATR TRANSPLANT 2012; 16: 887-893.

IF: 1.475 IF Minist.: 4.

- 21) Ferrari A., Aricò M., Dini Giorgio, Rondelli R., Porta F.**

Upper age limits for accessing pediatric oncology centers in Italy: a barrier preventing adolescents with cancer from entering national cooperative AIEOP trials.

PEDIATR HEMAT ONCOL 2012; 29: 55-61.

IF: 0.891 IF Minist.: 1.

- 22) Fioredda Francesca, Calvillo Michaela, Bonanomi S., Coliva T., Tucci F., Farruggia P., Pillon M., Martire B., Ghilardi R., Ramenghi U., Renga D., Menna G., Pusiol A., Barone A., Gambineri E., Palazzi G., Casazza G., Lanciotti Marina, Dufour Carlo.**

Congenital and acquired neutropenias consensus guidelines on therapy and follow-up in childhood from the Neutropenia Committee of the Marrow Failure Syndrome Group of the AIEOP.

AM J HEMATOL 2012; 87: 238-243.

IF: 4.671 IF Minist.: 6.

- 23) Gatto F., Cassina G., Broccolo F., Morreale Giuseppe, Lanino Edoardo, Di Marco Eddi, Vardas E., Bernasconi D., Buttò S., Principi N., Esposito S., Scarlatti G., Lusso P., Malnati MS.**

A multiplex calibrated real-time PCR assay for quantitation of DNA of EBV-1 and 2.

J VIROL METHODS 2012; 178: 98-105.

IF: 2.011 IF Minist.: 4.

- 24) Ginocchio Francesca, Faraci Maura, Fioredda Francesca, Moroni Cristina, Caviglia Ilaria, Barabino Paola, Haupt Riccardo, Castagnola Elio.**

Weekly high-dose liposomal amphotericin B for secondary prophylaxis of invasive fungal disease in immunocompromised children: experience from a pediatric case series.

J CHEMOTHERAPY 2012; 24(4): 243-244.

IF: 1.084 IF Minist.: 0.5.

- 25) Ginocchio Francesca, Verrina Enrico, Furfaro E., Cavannò R., Bandettini Roberto, Castagnola Elio.**

Case report of the reliability 1,3-beta-d-glucan monitoring during treatment of peritoneal candidiasis in a child receiving continuous peritoneal dialysis.

Clin Va CLIN VACCINE IMMUNOL 2012; 19(4): 626-627.

IF: 2.546 IF Minist.: 4.

- 26) Hope WW., Castagnola Elio, Groll AH., Roilides E., Akova M., Arendrup MC., Arikian-Akdagli S., Bassetti M., Bille J., Cornely OA., Cuenca-Estrella M., Donnelly J., Garbino J., Herbrecht R., Jensen H., Kullberg B., Lass-Flörl C., Lortholary O., Meersseman W., Petrikos G., Richardson M., Verweij P., Viscoli C., Ullmann A.**

ESCMID guideline for the diagnosis and management of Candida diseases 2012: prevention and management of invasive infections in neonates and children caused by Candida spp.

CLIN MICROBIOL INFEC 2012; 18(S7): 38-52.

IF: 4.54 IF Minist.: 6.

- 27) Kisch M., Crombez P., Calza Simona, Eeltink C., Johansson E.**
Patient information in stem cell transplantation from the perspective of health care professionals: a survey from the Nurses Group of the European Group for Blood and Marrow Transplantation.
 BONE MARROW TRANSPL 2012; 47: 1131-1133.
 IF: 3.746 IF Minist.: 3.
- 28) Lamoth F., Cruciani M., Mengoli C., Castagnola Elio, Lortholary O., Richardson M., Marchetti O.**
Beta-glucan antigenemia assay for the diagnosis of invasive fungal infections in patients with hematological malignancies: a systematic review and meta-analysis of cohort studies from the third European Conference on Infections in Leukemia (ECIL-3).
 CLIN INFECT DIS 2012; 54(5): 633-643.
 IF: 9.154 IF Minist.: 4.
- 29) Lehrnbecher T., Phillips R., Alexander S., Alvaro F., Carlesse F., Fisher B., Hakim H., Santolaya M., Castagnola Elio, Davis BL., Lee Dupuis L., Gibson F., Groll A., Gaur A., Gupta A., Kebudi R., Petrilli S., Steinbach W., Villarroya M., Zaoutis T., Sung L.**
Guideline for the management of fever and neutropenia in children with cancer and/or undergoing hematopoietic stem-cell transplantation.
 J CLIN ONCOL 2012; 30: 4427-4438.
 IF: 18.372 IF Minist.: 7.5.
- 30) Livadiotti S., Milano GM., Serra A., Folgori L., Jenkner A., Castagnola Elio, Cesaro S., Rossi R., Barone A., Zanazzo G., Nesi F., Licciardello M., De Santis R., Ziino O., Cellini M., Porta F., Caselli D., Pontrelli G.**
A survey on hematology-oncology pediatric AIEOP centres: prophylaxis, empirical therapy and nursing prevention procedures of infectious complications.
 HAEMATOL-HEMATOL J 2012; 97(1): 147-150.
 IF: 6.424 IF Minist.: 3.
- 31) Lopci E., Piccardo A., Nanni C., Altrinetti V., Garaventa Alberto, Pession A., Cistaro A., Chiti A., Villavecchia G., Fanti S.**
¹⁸F-DOPA PET/CT in neuroblastoma.
 CLIN NUCL MED 2012; 37(4): e73-e78.
 IF: 3.674 IF Minist.: 3.
- 32) Lortholary O., Ptrikkos G., Akova M., Arendrup MC., Arikian-Akdagli S., Bassetti M., Bille J., Calandra T., Castagnola Elio, Cornely OA., Cuenca-Estrella M., Donnelly J., Garbino J., Groll A., Herbrecht R., Hope W., Jensen H., Kullberg B., Lass-Flörl C., Meersseman W., Richardson M., Roilides E., Verweij P., Viscoli C., Ullmann A.**
ESCMID guidelines for the diagnosis and management of Candida diseases 2012: patients with HIV infection or AIDS.
 CLIN MICROBIOL INFEC 2012; 18(S7): 68-77.
 IF: 4.54 IF Minist.: 3.
- 33) Manzoni P., Stronati M., Jacqz-Aigrain E., Maragliano R., Ruffinazzi G., Rizzollo S., Castagnola Elio, Farina D.**
Correct choices for correct treatments: key issues in the management of Candida infections in preterm neonates.
 EARLY HUM DEV 2012; 88S2: S98-S100.
 IF: 2.046 IF Minist.: 2.

- 34) Marchetti O., Lamoth F., Mikulska M., Viscoli C., Verweij P., Bretagne S., for the ECIL Laboratory Working Groups, Castagnola Elio.**
ECIL recommendations for the use of biological markers for the diagnosis of invasive fungal diseases in leukemic patients and hematopoietic SCT recipients.
BONE MARROW TRANSPL 2012; 47: 846-854.
IF: 3.746 IF Minist.: 1.2.
- 35) Marsh JC., Bacigalupo A., Schrezenmeier H., Tichelli A., Risitano AM., Passweg JR., Killick SB., Warren AJ., Foukaneli T., Aljurf M., Al-Zahrani HA., Schafhausen P., Roth A., Franzke KA., Brummendorf TH., Dufour Carlo, Oneto R., Sedgwick P., Barrois A., Kordasti S., Elebute MO., Mufti GJ., Socie G.**
Prospective study of rabbit antithymocyte globulin and cyclosporine for aplastic anemia from the EBMT severe aplastic anaemia working party.
Blood 2012; 119(23): 5391-5396.
IF: 9.898 IF Minist.: 4.
- 36) Mehta PA., Svahn Johanna, Davies MS., Pang Q., Harris R., Ghezzi P., Lanza Tiziana, Ferretti Elisa, Barabino Paola, Mueller R., Dufour Carlo.**
Etanercept treatment in Fanconi anaemia; combined US and Italian experience.
BRIT J HAEMATOL 2012; 158: 809-811.
IF: 4.941 IF Minist.: 3.
- 37) Miano Maurizio, Pistorio Angela, Putti C., Dufour Carlo, Messina C., Barisone E., Ziino O., Parasole R., Luciani M., Lo Nigro L., De Rossi G., Varotto S., Bertorello N., Petruzzello F., Calvillo Michaela, Micalizzi Concetta.**
Clofarabine, cyclophosphamide and etoposide for the treatment of relapsed or resistant acute leukemia in pediatric patients.
LEUKEMIA LYMPHOMA 2012; 53(9): 1693-1698.
IF: 2.58 IF Minist.: 4.
- 38) Modena P., Buttarelli FR., Miceli R., Piccinin E., Baldi C., Antonelli M., Morra I., Lauriola L., Di Rocco C., Garre' Maria Luisa, Sardi I., Genitori L., Maestro R., Gandola L., Facchinetti F., Collini P., Sozzi G., Giangaspero F., Massimino M.**
Predictors of outcome in an AIEOP series of childhood ependymomas: a multifactorial analysis.
NEURO-ONCOLOGY 2012; 14(11): 1346-1356.
IF: 5.723 IF Minist.: 3.
- 39) Perotti D., Spreafico F., Torri F., Gamba B., D'Adamo P., Pizzamiglio S., Terenziani M., Catania S., Collini P., Nantron Marilina, Pession A., Bianchi M., Indolfi P., D'Angelo P., Fossati-Bellani F., Verderio P., Macciardi F., Radice P.**
Genomic profiling by Ehole-genome single nucleotide polymorphism arrays in Wilms tumor and association with relapse.
GENE CHROMOSOME CANC 2012; 51: 644-653.
IF: 3.306 IF Minist.: 2.
- 40) Piccardo A., Foppiani L., Puntoni M., Hanau Guia, Calafiore L., Garaventa Alberto, Arladini A., Villavecchia G., Bianchi P., Cabria M.**
Role of low-cost thyroid follow-up in children treated with radiotherapy for primary tumors at high risk of developing a second thyroid tumor.
Q J NUCL MED MOL IM 2012; 56(5): 459-467.
IF: 2.256 IF Minist.: 2.

- 41) Piccardo A., Lopci E., Conte Massimo, Garaventa Alberto, Foppiani L., Altrinetti V., Nanni C., Bianchi P., Cistaro A., Sorrentino Stefania, Cabria M., Pession A., Puntoni M., Villavecchia G., Fanti S.**
Comparison of 18F-dopa PET/CT and 123I-MIBG scintigraphy in stage 3 and 4 neuroblastoma: a pilot study.
EUR J NUCL MED MOL I 2012; 39: 57-71.
IF: 4.991 IF Minist.: 6.
- 42) Puga I., Cols M., Barra CM., He B., Cassis L., Gentile M., Comerma L., Chorny A., Shan M., Xu W., Magri G., Knowles DM., Tam W., Chiu A., Bussel JB., Serrano S., Lorente JA., Bellosillo B., Lloreta J., Juanpere N., Alameda F., Barò T., Diaz de Heredia C., Toràn N., Català A., Torreadell M., Fortuny C., Cusi V., Carreras C., Diaz GA., Blander JM., Farber CM., Silvestri, Dufour Carlo, Cerutti A.**
B cell-helper neutrophils stimulate the diversification and production of immunoglobulin in the marginal zone of the spleen.
NAT IMMUNOL 2012; 13(2): 170-180.
IF: 26.008 IF Minist.: 7.5.
- 43) Quarello P., Garelli E., Brusco A., Carando A., Mancini C., Pappi P., Vinti L., Svahn Johanna, Dianzani I., Ramenghi U.**
High frequency of ribosomal protein gene deletion in Italian Diamond-Blackfan anemia patients detected by multiplex ligation-dependent probe amplification assay.
HAEMATOL-HEMATOL J 2012; 97(12): 1813-1817.
IF: 6.424 IF Minist.: 3.
- 44) Quarello P., Saracco P., Giacchino M., Caselli D., Caviglia Ilaria, Longoni D., Varotto S., Rana I., Amendola A., Misuraca A., Licciardello M., Paolucci P., Ladogana S., Rivetti E., Dufour Carlo, Castagnola Elio.**
Epidemiology of infections in children with acquired aplastic anaemia: a retrospective multicenter study in Italy.
EUR J HAEMATOL 2012; 88: 526-534.
IF: 2.614 IF Minist.: 4.
- 45) Siragusa S., Armani U., Carpenedo M., Falanga A., Fulfarò F., Imberti D., Laurora R., Molinari Angelo C, Prisco D., Silingardi M., Verso M., Visonà A.**
Prevention of venous thromboembolism in patients with cancer: guidelines of the Italian Society for Haemostasis and Thombosis (SISSET).
THROMB RES 2012; 129: e171-e176.
IF: 2.44 IF Minist.: 2.
- 46) Sorrentino Stefania, Rosanda C., Gigliotti Annarita, Pasino M., Defferrari Raffaella, Tonini GP., De Bernardi B.**
Cyto-morphologic avaluation of bone marrow in infants with disseminated neuroblastoma.
J PEDIAT HEMATOL ONC 2012; 34(2): 154-158.
IF: 1.159 IF Minist.: 2.
- 47) Spreafico F., Gandola L., D'Angelo P., Terenziani M., Collini P., Bianchi M., Provenzi M., Indolfi P., Pession A., Nantron Marilina, Di Cataldo A., Marchianò A., Catania S., Fossati Bellani F., Piva L.**
Heterogeneity of disease classified as stage III in Wilms tumor: a report from the Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica (AIEOP).
INT J RADIAT ONCOL 2012; 82(1): 348-354.
IF: 4.105 IF Minist.: 3.

- 48) Steinbach WJ., Roilides E., Berman D., Hoffman JA., Groll AH., Bin-Hussain I., Palazzi DL., Castagnola Elio, Halasa N., Velegraki A., Dvorak C., Charkabarti A., Sung L., Danziger-Isakov L., Lachenauer C., Arrieta A., Knapp K., Abzug M., Ziebold C., Lehrnbecher T., Klingspor L., Warris A., Leckerman K., Martling T., Walsh T., Benjamin D., Zaoutis T.
Results from a prospective, international, epidemiologic study of invasive candidiasis in children and neonates.
PEDIATR INFECT DIS J 2012; 31: 1252-1257.
IF: 3.577 IF Minist.: 3.
- 49) Stigliani S., Coco S., Moretti S., Oberthuer A., Fischer M., Theissen J., Gallo F., Garaventa Alberto, Berthold F., Bonassi S., Tonini GP., Scaruffi P.
High genomic instability predicts survival in metastatic high-risk neuroblastoma^{1,2}.
NEOPLASIA 2012; 14(9): 823-832.
IF: 5.946 IF Minist.: 3.
- 50) Styczynski J., Balduzzi A., Gil L., Labopin M., Hamladji RM., Markt S., Yesilipek MA., Fagioli F., Ehlert K., Matulova M., Dalle JH., Wachowiak J., Miano Maurizio, Messina C., Diaz MA., Vermynen C., Eyrich M., Badell I, Dreger P., Gozdzik J., Hutt D., Rascon J., Peters C.
Risk of complications during hematopoietic stem cell collection in pediatric sibling donors: a prospective European Group for Blood and Marrow Transplantation Pediatric Diseases Working Party study.
BLOOD 2012; 119(12): 2935-2942.
IF: 9.898 IF Minist.: 4.
- 51) Ullmann AJ., Akova M., Herbrecht R., Viscoli C., Arendrup MC., Arikan-Akdagli S., Bassetti M., Bille J., Calandra T., Castagnola Elio, Cornely OA., Donnelly JP., Garbino J., Groll A., Hope W., Jensen H., Kullberg B., Lass-Flörl C., Lortholary O., Meersseman W., Petrikos G., Richardson M., Roilides E., Verweij P., Cuenca-Estrella M.
ESCMID guideline for the diagnosis and management of Candida diseases 2012: adults with haematological malignancies and after haematopoietic stem cell transplantation (HCT).
CLIN MICROBIOL INFEC 2012; 18(S7): 53-67.
IF: 4.54 IF Minist.: 3.
- 52) Ullmann AJ., Cornely OA., Donnelly JP., Akova M., Arendrup MC., Arikan-Akdagli S., Bassetti M., Bille J., Calandra T., Castagnola Elio, Garbino J., Groll AH., Herbrecht R., Hope W., Jensen H., Kullberg B., Lass-Flörl C., Lortholary O., Meersseman W., Petrikos G., Richardson M., Roilides E., Verweij P., Viscoli C., Cuenca-Estrella M.
ESCMID guideline for the diagnosis and management of Candida diseases 2012: developing European guidelines in clinical microbiology and infectious diseases.
CLIN MICROBIOL INFEC 2012; 18(S7): 1-8.
IF: 4.54 IF Minist.: 3.

Linea di ricerca 5: Patologie muscolari e neurologiche

Titolo

Studi genetico-funzionali, morfologici e clinico-riabilitativi nelle malattie neurologiche e muscolari pediatriche

Coordinatori

Professor Carlo Minetti, Dottor Armando Cama

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Gli obiettivi generali del progetto nell'ambito delle varie sottolinee di ricerca riguardano la realizzazione di studi clinici, morfologici e genetico-funzionali su pazienti e su modelli sperimentali nell'ambito delle patologie neurologiche e neuromuscolari. Metodologia applicata: Le metodologie applicate riguardano sia la valutazione clinica e neuroradiologica di pazienti con patologie neurologiche pediatriche, sia studi funzionali su modelli sperimentali in vivo ed in vitro, descritti in sintesi di seguito.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professor Carlo Minetti - Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Dottor Armando Cama - Neurochirurgia

Professoressa Edvige Veneselli - Neuropsichiatria infantile

Dottor Andrea Rossi - Neuroradiologia

Professor Ezio Casari - Psicologia Clinica

Dottor Paolo Moretti - Medicina Fisica e Riabilitazione

Attività 2012

Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari - Direttore: Professor Carlo Minetti

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

– *Caratterizzazione clinica e molecolare di una nuova leucoencefalopatia da deficit di Iccina*

A seguito della prima identificazione di pazienti affetti da Ipomielinizzazione e Cataratta Congenita, abbiamo descritto 6 nuovi casi affetti da nuove mutazioni. I dati indicano che sebbene vi sia una maggiore variabilità clinica rispetto alla prima descrizione, il quadro neuroradiologico alla RMN è costante in tutti i pazienti e distingue quindi questa leucoencefalopatia dalle altre forme ipomielinizzanti. In parallelo, il laboratorio ha generato topi iccina knock-out e ne ha analizzato il fenotipo neurologico. In questo modello, la delezione del gene iccina causa un ritardo della mielinizzazione a livello del sistema nervoso centrale con una riduzione delle fibre mielinizzate e del calibro assonale.

– *Correlazione genotipo-fenotipo nella Neurofibromatosi tipo 1*

Al fine di identificare fattori genetici modificatori del quadro clinico di neurofibromatosi, abbiamo identificato 10 coppie discordanti genitore-figlio. Tali coppie verranno sottoposte a sequenziamento esomico per l'identificazione di fattori genetici che si associano specificamente a quadro NF1 lieve o grave.

– *Studio dei meccanismi molecolari funzionali nella patogenesi delle miopatie primitive: prospettive di nuovi indirizzi terapeutici*

Al fine d'identificare quali componenti del sistema proteasomale siano coinvolti specificatamente nella degradazione del complesso distrofinico nella Distrofia Muscolare di Duchenne, abbiamo determinato in una coorte di pazienti DMD geneticamente confermati una specifica up-regolazione della proteina E3 ligasi TRIM32. L'induzione di TRIM32 è stata confermata in fibre muscolari in degenerazione e che la sua induzione correla con la gravità della malattia. L'aumento di TRIM32 è specifico per DMD in quanto

non è presente in distrofie muscolari causate da altri difetti genetici (merosina, disferlina, sarcoglicani).

- *Identificazione di riarrangiamenti genomici coinvolgenti i canali ionici neuronali nelle epilessie idiopatiche generalizzate*

Abbiamo eseguito uno screening di circa 400 geni codificanti canali ionici neuronali in 150 casi affetti da epilessia generalizzata idiopatica e 150 soggetti di controllo per l'identificazione di riarrangiamenti genomici significativamente associati ad epilessie. Lo studio ha evidenziato che l'incidenza cumulativa dei riarrangiamenti non differisce fra i due gruppi. Tuttavia i soggetti con epilessia mostrano un più alto numero di riarrangiamenti coinvolgenti le regioni esoniche dei geni candidati ($p < 0.003$) e di dimensioni maggiori ($p < 0.0001$).

Neurochirurgia - Direttore: Dottor Armando Cama

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- *Identificazione di geni candidati coinvolti nella patogenesi dei Difetti del Tubo Neurale (DTN)*

I Difetti del Tubo Neurale hanno un meccanismo di ereditarietà complesso, dovuto all'interazione di fattori genetici con fattori ambientali, caratterizzato da penetranza incompleta e variabilità fenotipica all'interno dello stesso nucleo familiare. La predisposizione genetica ai DTN è modulata dall'effetto di più variazioni genetiche, sia comuni che rare, che possono esercitare un ruolo sul rischio individuale. È stato dimostrato che i geni della via di segnale della Polarità Cellulare Planare (PCP), detta anche via di segnale *Wnt* non canonica, una cascata di eventi molecolari il cui fine ultimo è la polarizzazione direzionale delle cellule nell'ambito del piano di un epitelio, sono implicati nella patogenesi dei DTN sia in modelli animali che nell'uomo. In questi ultimi anni il nostro gruppo, in collaborazione con la Dr.ssa Kibar (CHU Sainte Justine Research Center and University of Montreal, Montreal, Canada) ha identificato, complessivamente in 629 pazienti analizzati 74 mutazioni rare (per lo più missenso) in 7 geni essenziali di questa via di segnale, tra cui *VANGL1*, *VANGL2*, *PRICKLE1*, *CELSR1*, *FZD6*, *DVL2* e *DVL3*, e in un gene regolatore (*FUZ*) che sono assenti in tutti i controlli analizzati. Per 51 di queste rare varianti è stato dimostrato un effetto patologico sulla funzione della proteina codificata sia in base a software predittivi che mediante saggi biologici *in vitro* ed *in vivo*. Queste mutazioni possono spiegare l'8-10% dei casi con DTN, sia aperti che chiusi. Questi dati confermano un modello di ereditarietà dei DTN in cui multiple varianti rare in geni della stessa via di segnale hanno un effetto sinergico sulla soglia di rischio per i DTN.

- *Studio genetico - molecolare dei tumori cerebrali pediatrici.*

Lo studio verte principalmente sui tumori pediatrici gliali a basso grado. Sebbene essi siano tumori benigni almeno il 12% dei pazienti affetti mostra una progressione di malattia. È stato dimostrato che un polimorfismo genetico a carico del gene *TP53* è associato ad una prognosi negativa in quei casi che non hanno subito una resezione totale. Inoltre, mediante studi funzionali su linee cellulari tumorali primarie è stato possibile indagare la possibile patogenicità e farmaco-resistenza di tali tumori.

Neuropsichiatria infantile - Direttore: Professoressa Edvige Veneselli

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- *Neuropatie genetiche-CMT ad esordio in età infantile senza marker genetico noto: correlazioni cliniche-elettrofisiologiche e genetiche*

Reclutamento dei pazienti affetti da neuropatia genetica ad esordio in età pediatrica, selezionati secondo una flow-chart clinica ed elettrofisiologia specifica. Definizione genetica:

Selezione dei pazienti affetti da neuropatia ad esordio precocissimo (congenito-primi anni di vita),.

Il nostro studio di ricerca clinica è finalizzato alla definizione di diagnosi molecolare delle forme di neuropatia genetica, applicando la stessa metodologia già proposta, ci si propone di continuare a reclutare nuovi casi e di candidarli a uno studio mirato di analisi molecolare secondo il fenotipo clinico, elettrofisiologico ed i segni clinici associati

- *Difetti genetici del metabolismo e del trasposto della creatina nei disturbi dello Spettro Autistico*

Vista la recente segnalazione di casi con Difetti genetici del metabolismo e del trasporto della creatina (Cr) che presentavano autismo, severa compromissione del linguaggio, ritardo dello sviluppo psicomotorio, ritardo mentale ed epilessia e che per alcune forme è possibile un trattamento specifico, è stato esaminato un campione di 200 soggetti (152 pazienti M, 48 F; età media 7.5 anni) con diagnosi di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo ottenuta secondo i criteri del DSM IV, presi in carico tra marzo 2006 e giugno 2010, mediante un protocollo diagnostico comprensivo di: misurazione della concentrazione urinaria di creatinina, ripetuta in caso di positività; dosaggio del rapporto creatina/GAA nelle urine; misurazione della creatina urinaria, ripetuta, in caso di positività, una volta nei pazienti di sesso maschile e 2 volte nei pazienti di sesso femminile; RMN con spettroscopia, in ricovero, in caso di positività dei controlli.

Nella nostra casistica non è stata riscontrata alcuna incidenza di Disordini genetici del metabolismo e del trasporto della creatina. Pertanto, data la possibilità di tratti fenotipici riferibili allo spettro autistico in soggetti con un complesso sintomatologico più ampio, in relazione alla nostra esperienza si ritiene opportuno ricercare tali patologie, più che come screening generale, in tutti quei soggetti che presentano un fenotipo neuropsichico compatibile.

- *Studio neurofisiologico e neuropsicologico dei pazienti con lesioni corticali epilettogene: valutazione prechirurgica e longitudinale delle epilessie secondarie a lesioni cerebrali precoci*

Nel corso dell'ultimo anno si è perfezionato l'iter prechirurgico dei pazienti con epilessia farmacoresistente candidati a un possibile intervento di exeresi dell'area epilettogena. L'attività di identificazione e definizione dell'area epilettogena coinvolge un'équipe multidisciplinare composta da neuropsichiatri infantili e neurologi, con specifiche competenze in epilettologia e neurofisiopatologia, un neuropsicologo, per lo studio delle correlazioni tra focolaio epilettogeno e funzioni cognitive, neuroradiologi e neurochirurghi. Nei pazienti operati è stato definito il percorso post-chirurgico che coinvolge il neuropsichiatra infantile, il neuropsicologo e, a partire dall'ultimo anno, il fisiatra nel follow-up clinico, elettroclinico, cognitivo-comportamentale e terapeutico.

Rispetto agli anni precedenti, si è ottenuto un incremento della frequenza dei casi avviati all'intervento neurochirurgico e all'impianto dello stimolatore del nervo vago. Gli obiettivi per il prossimo anno sono la selezione di nuovi casi per il monitoraggio elettrofisiologico e lo studio prechirurgico multidisciplinare (neuroimaging; neuropsicologia); lo studio dell'outcome clinico, elettrofisiologico e neuropsicologico dei pazienti operati con un follow-up minimo di 2 anni; l'analisi statistica dei risultati e la stesura di pubblicazioni scientifiche; l'incremento dei trial terapeutici di nuovi farmaci antiepilettici; lo sviluppo di studi multicentrici

Nel contempo in collaborazione con la neuro-oncologia abbiamo iniziato una revisione della casistica dei pazienti con epilessia e tumori cerebrali, con focalizzazione sul tipo di epilessia, sulla farmacoresistenza, sul tipo di tumore, sul tipo di chemioterapia e di radioterapia utilizzata e sulla progressione della patologia di base di ogni paziente. Sulla base dei dati raccolti in maniera retrospettiva potremo avviare una seconda fase che prevede una valutazione prospettica dei pazienti per definire un approccio al paziente con epilessia tumorale, da un punto di vista diagnostico, terapeutico e riabilitativo, migliorare la gestione del paziente che necessita di un trattamento integrato (chemio-radio-chirurgia) e sviluppare un approccio interdisciplinare.

La ricerca può essere oggetto di uno studio multicentrico.

- *Studio delle encefaliti immunomediate in età pediatrica, con particolare riferimento alla encefalite anti recettori N-metil-D-aspartato (NMDA)*

Ad aggiornamento di quanto riportato in precedenza, si segnala la pubblicazione del lavoro avente come oggetto la descrizione di una paziente con encefalite limbica da Ab anti-GAD con caratteristiche cliniche atipiche (Mirabelli-Badenier M et al. Anti-glutamic acid decarboxylase limbic encephalitis without epilepsy evolving into dementia with cerebellar ataxia. Arch Neurol. 2012 Aug;69(8):1064-6.) Tale studio ha permesso di ampliare il fenotipo clinico delle encefaliti limbiche anti-GAD, segnalando per la prima volta in letteratura la possibilità di una presentazione senza epilessia e con segni

cerebellari. Inoltre è attualmente in corso di revisione la descrizione di un ulteriore caso di encefalite anti-NMDA, diagnosticato in una paziente precedentemente considerata affetta da encefalite di Hashimoto (Mirabelli et al. Hashimoto's encephalopathy and anti-NMDAR encephalitis: a near-miss diagnosis). Tali lavori hanno permesso la rivalutazione di aspetti diagnostici e terapeutici di queste forme rare, al fine di ottimizzare il percorso diagnostico e impostare al meglio il programma terapeutico e di follow-up, con particolare attenzione alle forme paraneoplastiche.

– *Correlazione genotipo fenotipo epilettico nella sindrome di Rett*

ANNO 2012: Dallo studio policentrico su 165 pazienti, abbiamo proseguito la ricerca sull'epilessia nella Sindrome di Rett, che aveva già condotto ad una pubblicazione (Pintaudi M et al, *Epilepsy in Rett syndrome: Clinical and genetic features. Epilepsy Behav. 2010 Nov;19(3):296-300*).

Sulla stessa coorte è stato effettuato uno studio retrospettivo con l'obiettivo di valutare farmaci e loro efficacia nel trattamento dell'epilessia di tali pazienti. I risultati di tale studio, iniziato l'anno precedente, sono stati elaborati statisticamente. E' emerso che il valproato è il farmaco più utilizzato come prima scelta, seguito dalla carbamazepina, La lamotrigina è risultata il farmaco più efficace per le pazienti con esordio tardivo dell'epilessia, mentre il barbiturico si è rivelato scarsamente efficace. Il valproato e la carbamazepina hanno ottenuto una discreta efficacia con bassi effetti collaterali e pertanto, insieme alla lamotrigina, possono essere proposti come prima scelta all'esordio. Nell'ambito dei farmaci utilizzati al follow-up l'associazione valproato e lamotrigina è risultata la più efficace. I risultati di tale studio sono attualmente in corso di pubblicazione.

– *Avanzamenti nella presa in carico diagnostico-terapeutica delle Paralisi Cerebrali Infantili*

Per i soggetti con Paralisi Cerebrale Infantile ed altri Disturbi del Movimento è stato creato un database, ove catalogare i dati clinici, elettrofisiologici, neuroradiologici, terapeutici degli oltre 400 pazienti seguiti. E' tuttora in corso il continuo aggiornamento di tale database e l'elaborazione dei dati correlazionistici concernenti la sintomatologia motoria e cognitiva, con particolare attenzione per le forme diplegiche e tetraplegiche, con il quadro neuroradiologici, nell'ottica di delineare parametri precocemente significativi per la prognosi (Carelli et al: MRI and motor impairment in Cerebral Palsy: which predictive factors?, presentato al IV International Cerebral Palsy Conference, Pisa 2012). Inoltre si stanno studiando, in un sottogruppo di pazienti con quadro neuroradiologico caratterizzato da Leucomalacia Periventricolare, le caratteristiche elettroencefalografiche e, ove presente, il tipo di epilessia sviluppata.

In particolare si sta valutando l'incidenza dell'attivazione elettrica in sonno e la sua ricaduta sulle competenze motorie e psicomotorie (Carelli et al: Periventricular leukomalacia and Encephalopathy with electrical status epilepticus during slow sleep, presentato al Congresso LICE 2012).

Nelle forme distoniche, sono stati studiati i neuromodulatori liquorali, al fine di possibili farmacoterapie mirate. Alcune peculiari entità sindromiche ad espressione prevalentemente motoria sono state oggetto di studi specifici, quali: De Grandis et al: De Grandis et al: Lack of SLC2A1 (Glucose Transporter 1) Mutations in 30 Italian Patients With Alternating Hemiplegia of Childhood, *J Child Neurol* 2012; Cerebrospinal fluid alterations of the serotonin product, 5-hydroxyindolacetic acid in neurological disorders, *J Inher Metab Dis* 2010; De Grandis et al: Paroxysmal dyskinesia with interictal myoclonus and dystonia, *Park Relat Disord* 2008.

In ambito di organizzazione di servizi, il Follow-up dei Neonati pretermine e/o con sofferenza neurologica è stato ristrutturato funzionalmente, si è affinata la diagnostica precoce ed è stato sviluppata la metodologia della continuità ospedale-territorio, in un lavoro multidisciplinare regionale.

Neuroradiologia - Direttore: Dottor Andrea Rossi

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Validazione della Risonanza Magnetica quale metodica adiuvante nella diagnosi della patologia del sistema nervoso centrale in epoca prenatale: nel corso dell'anno 2012 sono state sottoposte a esame RM fetale 40 pazienti in epoca gestazionale compresa tra 20 e 34 settimane; in 7 casi è stato eseguito

un follow-up a 3-4 settimane per un totale di 47 esami. Le indicazioni principali sono state costituite da ventricolomegalia e ricerca di malformazioni congenite. Oltre alle sequenze tradizionali Ssh/TSE T2 dipendenti sono state eseguite sequenze sperimentali in 42 casi, tra cui: 42 diffusioni (DWI), 2 trattografie (DTI), 8 studi dinamici del movimento fetali (Dyn) e 7 spettroscopie (MRS). Gli esami sono stati interpretabili in tutti i casi con la sola eccezione degli esami trattografici, fornendo indicazioni aggiuntive o di conferma rispetto all'ecografia.

Lo studio DWI è stato validato e inserito a protocollo per la valutazione dello sviluppo del mantello corticale nelle fasi precoci (29-25 settimane) e per il riconoscimento di lesioni distruttive (ischemie/emorragie) nelle fasi tardive (26-35 settimane).

Psicologia Clinica - Direttore: Professor Ezio Casari

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Valutazione psicodiagnostica per specifiche problematiche o aree di disagio in età evolutiva.
- Valutazione disadattamento e adattamento nelle malattie croniche pediatriche: assistenza psicologica (counseling) prime visite e follow-up secondo protocolli operativi concordati con i reparti.
- Valutazione disturbi somatoformi in età evolutiva, Disturbi d'ansia e del tono dell'umore in età evolutiva (di entità medio-lieve).
- Valutazione disturbi addominali ricorrenti.
- Valutazione disturbi dell'identità di genere: psicoterapia fino alla preadolescenza.
- Valutazione assistenza psicologica e psicoterapia di sostegno per problematiche della gravidanza e del puerperio.

Medicina Fisica e Riabilitazione - Direttore: Dottor Paolo Moretti

Sono stati portati avanti programmi di attività riabilitativa intensiva (alto dosaggio concentrato nel tempo) e programmi riabilitativi standard di bassa intensità (basso dosaggio diluito nel tempo) per il recupero dell'arto superiore, in soggetti con paralisi cerebrale infantile in età evolutiva. Si è proceduto inoltre all'adattamento di una serie di strumenti di valutazione sia specifici per l'arto superiore (AHA e Besta) che generali ad una popolazione di soggetti in età evolutiva con disabilità multiple e gravi. Tutto questo al fine di valutare sia i "requisiti" di base necessari per un lavoro efficace all'arto superiore (in termini di gravità della menomazione, di caratteristiche e tipologia delle disabilità associate e dell'età dei soggetti), che la "quantità" di trattamento utile ad ottenere risultati in termini di riduzione dell'ipertonica, miglioramento del reclutamento muscolare e più propriamente funzionali.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2012)

- 1) **Allache R., De Marco Patrizia, Merello Elisa, Capra Valeria, Kibar Z.**
Role of the planar cell polarity gene CELSR1 in neural tube defects and caudal agenesis.
BIRTH DEFECTS RES A 2012; 94: 176-181.
IF: 2.742 IF Minist.: 4.
- 2) **Beghi E., Messina P., Pupillo E., Cricchiutti G., Baglietto Maria Giuseppina, Veggiotti P., Zamponi N., Casellato S., Margari L., Cianchetti C., TASCA Study Group.**
Satisfaction with antiepileptic drugs in children and adolescents with newly diagnosed and chronic epilepsy.
EPILEPSY RES 2012; 100: 142-151.
IF: 2.29 IF Minist.: 2.
- 3) **Belcastro V., Striano Pasquale, Pierguidi L., Arnaboldi M., Tambasco N.**
Recurrent hypothermia with hyperhidrosis in two siblings: familial Shapiro syndrome variant.
J NEUROL 2012; 259: 756-758.

IF: 3.473 IF Minist.: 6.

4) Belcastro V., Striano Pasquale.

Antiepileptic drugs, hyperhomocysteinemia and B-vitamins supplementation in patients with epilepsy.

EPILEPSY RES 2012; 102: 1-7.

IF: 2.29

IF Minist.: 4.

5) Belcastro V., Striano Pasquale.

Vascular risk in epilepsy patients: is antiepileptic treatment the key?

PHARMACOEPIDEM DR S 2012; 21: 231.

IF: 2.528

IF Minist.: 2.

6) Belcastro V., Striano Pasquale.

"Ictal epileptic headache": beyond the epidemiological evidence.

EPILEPSY BEHAV 2012; 25: 9-10.

IF: 2.335

IF Minist.: 4.

7) Bellini C., Rutigliani M., Boccardo F., Campisi C., Bellini T., Bonioli Eugenio, Fulcheri E.

Are there lymphatic vessels in the placenta?

LYMPHOLOGY 2012; 45: 34-36.

IF: 1.023

IF Minist.: 0.5.

8) Bello L., Piva L., Barp A., Taglia A., Picillo E., Vasco G., Pane M., Previtali SC., Torrente Y., Gazzero Elisabetta, Motta MC., Grieco S., Napolitano S., Magri F., D'Amico A., Astrea G., Messina S., Sframeli M., Vita GL., Boffi P., Mongini T., Ferlini A., Gualandi F., Soraru' G., Ermani M., Vita G., Battini R., Bertini E., Comi GP., Berardinelli A., Minetti Carlo, Bruno Claudio, Mercuri E., Politano L., Angelini C., Hoffman E., Pegoraro E.

Importance of SPP1 genotype as a covariate in clinical trials in Duchenne muscular dystrophy.

NEUROLOGY 2012; 79: 159-162.

IF: 8.312

IF Minist.: 8.

9) Bergamino L., Capra Valeria, Biancheri Roberta, Rossi Andrea, Tacchella Angela, Ambrosini L., Mizuguchi M., Saitoh M., Marazzi Maria Grazia.

Immunomodulatory therapy in recurrent acute necrotizing encephalopathy ANE1: is it useful?

BRAIN DEV-JPN 2012; 34: 384-391.

IF: 2.119

IF Minist.: 4.

10) Bergin P., Sadleir L., Legros B., Mogal Z., Tripathi M., Dang M., Beretta S., Zanchi C., Burneo J., Borkowski T., Cho YJ., Ossemann M., Striano Pasquale, Srivastava K., Tan HJ., Wanigasinghe J., D'Souza W.

An international pilot study of an internet-based platform to facilitate clinical research in epilepsy: the EpiNet project.

EPILEPSIA 2012; 53(10): 1829-1835.

IF: 3.961

IF Minist.: 3.

11) Canafoglia L., Gennaro E., Capovilla G., Gobbi G., Boni A., Beccaria F., Viri M., Michelucci R., Agazzi P., Assereto S., Coviello D., Di Stefano M., Sebastiano DR., Franceschetti S., Zara Federico.

Electroclinical presentation and genotype-phenotype relationship in patients with Unverricht-Lundborg disease carrying compound heterozygous CSTB point and indel mutations.

EPILEPSIA 2012; 53(12): 2120-2127.

IF: 3.961 IF Minist.: 6.

- 12) **Capra Valeria, Mirabelli-Badenier M., Stagnaro Michela, Rossi Andrea, Tassano Elisa, Gimelli S., Gimelli Giorgio.**

Identification of a rare 17p13.3 duplication including the BHLHA9 and YWHAE genes in a family with developmental delay and behavioural problems.

BMC MED GENET 2012; 13: 93.

IF: 2.328 IF Minist.: 2.

- 13) **Chilosi A., Casarano M., Comparini A., Battaglia Francesca, Mancardi Maria Margherita, Schiaffino Maria Cristina, Tosetti M., Leuzzi V., Battini R., Cioni G.**

Neuropsychological profile and clinical effects of arginine treatment in children with creatine transport deficiency.

ORPHANET J RARE DIS 2012; 7: 43.

IF: 5.074 IF Minist.: 6.

- 14) **De Marco Patrizia, Merello Elisa, Rossi Andrea, Piatelli Gianluca, Cama Armando, Kibar Z., Capra Valeria.**

FZD6 is a novel gene for human neural tube defects.

HUM MUTAT 2012; 33(2): 384-390.

IF: 5.686 IF Minist.: 6.

- 15) **EPICURE Consortium, EMINet Consortium, Steffens M., Leu C., Ruppert AK., Zara F., Striano Pasquale, Robbiano A., Capovilla G., Tinuper P., Gambardella A., Bianchi A., La Neve A., Crichiutti G., de Kovel CGF., Kasteleijn-Nolst Trenité D., de Haan GJ., Lindhout D., Gaus V., Schmitz B., Janz D., Weber Y., Becker F., Lerche H., Steinhoff B., KleefuÅŸ-Lie A., Kunz W., Surges R., Elger C., Muhle H., Von spiczak S., Ostertag P., Helbig I., Stephani U., MÃ¼ller R., Hjalgrim H., Dibbens L., Bellows S., Oliver K., Mullen S., Scheffer I., Berkovic S., Everett K., Gardiner M., Marini C., Guerrini R., Lehesjoki A., Siren A., Guipponi M., Malafosse A., Thomas P., Nabbout R., Baulac S., Leguern E., Guerrero R., Serratosa J., Reif P., Rosenow F., MÃ¤rzinger M., Feucht M., Zimprich F., Kapser C., Schankin C., Suls A., Smets K., De jonghe P., Jordanova A., Caglayan H., Yapici Z., Yalcin D., Baykan B., Bebek N., Ozbek U., Gieger C., Wichmann H., Balschun T., Ellinghaus D., Franke A., Meesters C., Becker T., Wienker T., Hempelmann A., Schulz H., RÃ¤schendorf F., Leber M., Pauck S., Trucks H., Toliat M., NÃ¼rnberg P., Avanzini G., Koeleman B., Sander T.**

Genome-wide association analysis of genetic generalized epilepsies implicates susceptibility loci at 1q43, 2p16.1, 2q22.3 and 17q21.32.

HUM MOL GENET 2012; 21(24): 5359-5372.

IF: 7.636 IF Minist.: 8.

- 16) **EPICURE Consortium, Leu C., de Kovel CGF., Zara F., Striano Pasquale, Pezzella M., Robbiano A., Bianchi A., Bisulli F., Coppola A., Giallonardo AT., Beccaria F., Kasteleijn-Nolst Trenité D., Lindhout D., Gaus V., Schmitz, Janz D., Weber YG., Becker F., Lerche H., Kleefub-Lie A., Hallman K., Kunz WS., Elger CE., Muhle H., Stephani U., Moller RS., Hialgrim H., Mullen S., Scheffer IE., Berkovic SF., Everett KV., Gardiner MR., Marini C., Sander T.**

Genome-wide linkage meta-analysis identifies susceptibility loci at 2q34 and 13q31.3 for genetic generalized epilepsies.

EPILEPSIA 2012; 53(2): 308-318.

IF: 3.961 IF Minist.: 6.

- 17) **Falsaperla R., Pavone L., Fichera M., Striano Pasquale, Pavone P.**

Apneic crises: a clue for MECP2 testing in severe neonatal hypotonomia-respiratory failure.

EUR J PAEDIATR NEURO 2012; 16: 744-748.

IF: 2.123

IF Minist.: 2.

- 18) Fanciulli M., Santulli L., Errichiello L., Barozzi C., Tomasi L., Rigon L., Cubeddu T., de Falco A., Rampazzo A., Michelucci R., Uzzau S., Striano S., de Falco FA., Striano Pasquale, Nobile C.**

LG11 microdeletion in autosomal dominant lateral temporal epilepsy.

NEUROLOGY 2012; 78: 1299-1303.

IF: 8.312

IF Minist.: 4.

- 19) Fanin M., Anichini A., Cassandrini D., Fiorillo C., Scapolan S., Minetti Carlo, Cassanello Michela, Donati MA., Siciliano G., D'Amico A., Lilliu F., Bruno Claudio, Angelini C.**

Allelic and phenotypic heterogeneity in 49 Italian patients with the muscle form of CPT-II deficiency.

CLIN GENET 2012; 82: 232-239.

IF: 3.128

IF Minist.: 4.

- 20) Feraco P., Mirabelli-Badenier M., Severino Mariasavina, Alpigiani Maria G., Di Rocco Maja, Biancheri Roberta, Manikanti S., Rossi Andrea.**

The shrunken, bright cerebellum: a characteristic MRI finding in congenital disorders of glycosylation type 1a.

AM J NEURORADIOL 2012; 33: 2062-2067.

IF: 2.928

IF Minist.: 6.

- 21) Fiorillo C., Moro F., Brisca G., Astrea G., Nesti C., Balian Z., Olschewski A., Meschini MC., Guelly C., Auer-Grumbach M., Battini R., Pedemonte Marina, Romano A., Menchise V., Biancheri Roberta, Santorelli FM., Bruno Claudio.**

TRPV4 mutations in children with congenital distal spinal muscular atrophy.

NEUROGENETICS 2012; 13: 195-203.

IF: 3.354

IF Minist.: 6.

- 22) Gandolfo Carlo.**

Giant vertebrobasilar aneurysm in a child: a challenging management.

NEURORADIOLOGY 2012; 54: 505-506.

IF: 2.824

IF Minist.: 4.

- 23) Gazzero Elisabetta, Baldassarri S., Giacomini C., Musante V., Fruscione F., La Padula V., Biancheri Roberta, Scarfi F., Prada V., Sotgia F., Duncan ID., Zara F., Werner HB., Lisanti MP., Nobbio L., Corradi A., Minetti Carlo.**

Hyccin, the molecule mutated in the leukodystrophy hypomyelination and congenital cataract (HCC), is a neuronal protein.

PLOS ONE 2012; 7(3): e32180.

IF: 4.092

IF Minist.: 6.

- 24) Giribaldi Gaia, Doria Lamba L., Biancheri R., Severino Mariasavina, Rossi Andrea, Santorelli FM., Schiaffino MC., Caruso Ubaldo, Piemonte F., Bruno Claudio.**

Intermittent-relapsing pyruvate dehydrogenase complex deficiency: a case with clinical, biochemical, and neuroradiological reversibility.

DEV MED CHILD NEUROL 2012; 54: 472-476.

IF: 2.918

IF Minist.: 6.

- 25) Grillo E., Villard L., Clarke A., Zeev BB., Pineda M., Bahi-Buisson N., Hryniewiecka-Javorska A., Bienvenu T., Armstrong J., Martinez AR., Mari F., Veneselli Edvige, Russo S., Vignoli A., Pini G., Djuric M., Bisgaard AM., Bosnjak VM., Polgar N., Cogliati F., Ravn K., Pintaudi M, Melegh B., Craiu D., Djukic A., Renieri A.**
Rett networked database: an integrated clinical and genetic network of Rett syndrome databases.
 HUM MUTAT 2012; 33: 1031-1036.
 IF: 5.686 IF Minist.: 3.
- 26) Heinzen EL., Swoboda KJ., Hitomi Y., Gurrieri F., Nicole S., de Vries, Tiziano FD., Fontaine B., Walley NM., Heavin S., Panagiotakaki E., The European Alternating Hemiplegia of Childhood Genetic Consortium, for the Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante Consortium, Veneselli Edvige, Stagnaro Michela, Vigevano F., Oechsler C., Nicole S., Ninan M., Neville B., Ebinger F., Fons C., Campistol J., Kemlink D., Nevsimalova S., Laan L., Peeters-Scholte C., Casaer P., Casari G., Sange G., Spiel G., Martinelli Boneschi F., Bassi M., Schyns T., Crawley F., Poncelin D.**
De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood.
 NAT GENET 2012; 44(9): 1030-1033.
 IF: 35.532 IF Minist.: 3.
- 27) Holzer-Fruehwald L., Blaser S., Rossi Andrea, Fruehwald-Pallamar J., Thurnher MM.**
Imaging findings in seven cases of congenital infantile myofibromatosis with cerebral, spinal, or head and neck involvement.
 NEURORADIOLOGY 2012; 54: 1389-1398.
 IF: 2.824 IF Minist.: 2.
- 28) Huisman TAGM, Rossi Andrea, Tortori-Donati P.**
MR Imaging of neonatal spinal dysraphia: what to consider?
 MAGN RESON IMAGING C 2012; 20: 45-61.
 IF: 1.634 IF Minist.: 2.
- 29) Iadisernia E., Battaglia FM., Vanadia E., Trapolino E., Vincent A., Biancheri Roberta.**
Anti-N-Methyl-d-aspartate-receptor encephalitis: cognitive profile in two children.
 EUR J PAEDIATR NEURO 2012; 16: 79-82.
 IF: 2.123 IF Minist.: 4.
- 30) Labate A., Tarantino P., Viri M., Mumoli L., Gagliardi M., Romeo A., Zara Federico, Annesi G., Gambardella A.**
Homozygous c649dupC mutation in PRRT2 worsens the BFIS/PKD phenotype with mental retardation, episodic ataxia, and absences.
 EPILEPSIA 2012; 53(12): e196-e199.
 IF: 3.961 IF Minist.: 3.
- 31) Mancuso M., Angelini C., Bertini E., Carelli V., Comi GP., Minetti Carlo, Moggio M., Mongini T., Servidei S., Tonin P., Toscano A., Uziel G., Zeviani M., Siciliano G.**
Fatigue and exercise intolerance in mitochondrial diseases. Literature revision and experience of the Italian Network of mitochondrial diseases.
 NEUROMUSCULAR DISORD 2012; 22: S226-S229.
 IF: 2.797 IF Minist.: 2.

- 32) Mascelli Samantha, Raso Alessandro, Biassoni Roberto, Severino Mariasavina, Sak K., Joost K., Milanaccio Claudia, Barra S., Grillo-Ruggieri F., Vanni I., Consales Alessandro, Cama Armando, Capra Valeria, Nozza Paolo, Garre' Maria Luisa.**
Analysis of NADP+-dependent isocitrate dehydrogenase-1/2 gene mutations in pediatric tumors: report of a secondary anaplastic astrocytoma carrying the IDH1 mutation.
 J NEURO-ONCOL 2012; 109: 477-484.
 IF: 3.214 IF Minist.: 6.
- 33) Mirabelli-Badenier M., Braunersreuther V., Lenglet S., Galan K., Veneselli Edvige, Viviani GL., Mach F., Montecucco F.**
Pathophysiological role of inflammatory molecules in paediatric ischaemic brain injury.
 EUR J CLIN INVEST 2012; 42(7): 784-794.
 IF: 3.018 IF Minist.: 3.
- 34) Mirabelli-Badenier M., Morana Giovanni, Pinto F., Uccelli A., Veneselli Edvige, Battaglia Francesca, Biancheri Roberta, Baglietto Maria Giuseppina, Vincent A., Mancardi Maria Margherita.**
Anti-glutamic acid decarboxylase limbic encephalitis without epilepsy evolving into dementia with cerebellar ataxia.
 ARCH NEUROL-CHICAGO 2012; 69(8): 1064-1066.
 IF: 7.584 IF Minist.: 8.
- 35) Mosca L., Pileggi S., Avemaria F., Tarlarini C., Cigoli MS., Capra Valeria, De Marco Patrizia, Pavanello Marco, Marocchi A., Penco S.**
De novo MGC4607 gene heterozygous missense variants in a child with multiple cerebral cavernous malformations.
 J MOL NEUROSCI 2012; 47: 475-480.
 IF: 2.504 IF Minist.: 2.
- 36) Musumeci O., Bruno Claudio, Mongini T., Rodolico C., Aguenouz M., Barca E., Amati A., Cassandrini D., Serlenga L., Vita G., Toscano A.**
Clinical features and new molecular findings in muscle phosphofructokinase deficiency (GSD type VII).
 NEUROMUSCULAR DISORD 2012; 22: 325-330.
 IF: 2.797 IF Minist.: 4.
- 37) Nicita F., De Liso P., Danti FR., Papetti L., Ursitti F., Castronovo A., Allemand F., Gennaro E., Zara Federico, Striano Pasquale, Spalice A.**
The genetics of monogenic idiopathic epilepsies and epileptic encephalopathies.
 SEIZURE-EUR J EPILEP 2012; 21: 3-11.
 IF: 1.798 IF Minist.: 1.
- 38) Pane M., Messina S., Vasco G., Foley AR., Morandi L., Pegoraro E., Mongini T., D'Amico A., Bianco F., Lombardo ME., Scalise R., Bruno Claudio, Berardinelli A., Pini A., Moroni I., Mora M., Toscano A., Moggio M., Comi G., Santorelli FM, Bertini E., Muntoni F., Mercuri E.**
Respiratory and cardiac function in congenital muscular dystrophies with alpha dystroglycan deficiency.
 NEUROMUSCULAR DISORD 2012; 22: 685-689.
 IF: 2.797 IF Minist.: 2.
- 39) Parisi P., Striano Pasquale, Kasteleijn-Nolst Trenitè DGA., Verrotti A., Martelletti P., Villa MP., Belcastro V.**
'Ictal epileptic headache': recent concepts for new classifications criteria.

CEPHALALGIA 2012; 32(9): 723-724.

IF: 3.43

IF Minist.: 3.

40) Parisi P., Striano Pasquale, Negro A., Martelletti P., Belcastro V.

Ictal epileptic headache: an old story with courses and appeals.

J HEADACHE PAIN 2012; 13: 607-613.

IF: 2.427

IF Minist.: 4.

41) Pini G., Bigoni S., Witt Engerstrom I., Calabrese O., Felloni B., Scusa MF., Di Marco P., Borelli P., Bonuccelli U., Julu POO., Nielsen JB., Morin B., Hansen S., Gobbi G., Visconti P., Pintaudi M., Veneselli Edvige, Romanelli A., Bianchi F., Casarano M., Battini R., Cioni G., Ariani F., Renieri A., Benincasa A., Delamont RS., Zappella M., ESRR Group.

Variant of Rett Syndrome and CDKL5 gene: clinical and autonomic description of 10 cases.

NEUROPEDIATRICS 2012; 43: 37-43.

IF: 0.937

IF Minist.: 1.

42) Raso Alessandro, Vecchio D., Cappelli Enrico, Ropolo M., Poggi A., Nozza Paolo, Biassoni Roberto, Mascelli Samantha, Capra Valeria, Kalfas F., Severi P., Frosina G.

Characterization of glioma stem cells through multiple stem cell markers and their specific sensitization to double-strand break-inducing agents by pharmacological inhibition of ataxia telangiectasia mutated protein.

BRAIN PATHOL 2012; 22: 677-688.

IF: 3.995

IF Minist.: 6.

43) Rego I., Severino Mariasavina, Micalizzi Concetta, Faraci Maura, Pende D., Dufour Carlo, Aricò M., Rossi Andrea.

Neuroradiologic findings and follow-up with magnetic resonance imaging of the genetic forms of haemophagocytic lymphohistiocytosis with CNS involvement.

PEDIATR BLOOD CANCER 2012; 58: 810-814.

IF: 1.891

IF Minist.: 4.

44) Romanelli P., Striano Pasquale, Barbarisi M., Coppola G., Anselmi DJ.

Non-resective surgery and radiosurgery for treatment of drug-resistant epilepsy.

EPILEPSY RES 2012; 99: 193-201.

IF: 2.29

IF Minist.: 4.

45) Rossi D., De Grandis Elisa, Barzaghi C., Mascaretti M., Garavaglia B., Zanutto Elisabetta, Morana Giovanni, Biancheri Roberta.

Early-onset neurodegeneration with brain iron accumulation due to PANK2 mutation.

BRAIN DEV-JPN 2012; 34: 536-538.

IF: 2.119

IF Minist.: 4.

46) Schubert J., Paravidino Roberta, Becker F., Berger A., Bebek N., Bianchi A., Brockmann K., Capovilla G., Della Bernardina B., Fukuyama Y., Hoffmann GF., Jurkat-Rott K., Anttonen AK., Kurlemann G., Lehesjoki AE., Lehmann-Horn F., Mastrangelo M., Mause U., Muller S.O, Neubauer B., Pust B., Rating D., 1, Ruf S., Schreoeder C., Seidel A., Specchio N.O, Stephani U., Striano Pasquale, Teichler J., Turkdogan D., Vigeveno F., Viri M., Zara Federico, Lerche H., Weber Y.

PRRT2 mutations are the major cause of benign familial infantile seizures.

HUM MUTAT 2012; 33: 1439-1443.

IF: 5.686

IF Minist.: 6.

- 47) Severino Mariasavina, Liyanage S., Novelli V., Cheesborough B., Saunders D., Gunny R., Rossi Andrea.**
Skull base osteomyelitis and potential cerebrovascular complications in children.
PEDIATR RADIOL 2012; 42: 867-874.
IF: 1.674 IF Minist.: 4.
- 48) Specchio N., Balestri M., Trivisano M., Japaridze N., Striano Pasquale, Carotenuto A., Cappelletti S., Specchio LM., Fusco L., Vigevano F.**
Electroencephalographic features in Dravet syndrome: five-years follow-up study in 22 patients.
J CHILD NEUROL 2012; 27(4): 439-444.
IF: 1.748 IF Minist.: 2.
- 49) Striano Pasquale, Belcastro V., Parisi P.**
From "migraine" to "ictal epileptic headache" concept.
EPILEPSY BEHAV 2012; 23: 392.
IF: 2.335 IF Minist.: 2.
- 50) Striano Pasquale, Consales Alessandro, Severino Mariasavina, Prato G., Ocella Corrado, Rossi Andrea, Cama Armando, Nozza Paolo, Baglietto Maria Giuseppina.**
A 3-year-old boy with drug-resistant complex partial seizures.
BRAIN PATHOL 2012; 22: 725-728.
IF: 3.995 IF Minist.: 6.
- 51) Striano Pasquale, Coppola A., Paravidino R., Malacarne M., Gimelli S., Robbiano A., Traverso M., Pezzella M, Belcastro V., Bianchi A., Elia M., Falace A., Gazzero Elisabetta, Ferlazzo E., Freri E., Galasso R., Gobbi G., Molinatto C., Cavani S., Zuffardi O., Striano F., Ferrero GB., Silengo M., Cavaliere ML., Benelli M., Magi A., Piccione M., Bricarelli FD., Coviello DA., Fichera M., Minetti Carlo, Zara F.**
Clinical significance of rare copy number variations in epilepsy.
ARCH NEUROL-CHICAGO 2012; 69(3): 322-330.
IF: 7.584 IF Minist.: 8.
- 52) Striano Pasquale, Minetti Carlo.**
'Autoimmune epilepsy' or exasperated search for the etiology of seizures of unknown origin?
EPILEPSY BEHAV 2012; 25: 440-441.
IF: 2.335 IF Minist.: 4.
- 53) Striano Pasquale, Weber YG., Toliat MR., Schubert J., Leu C., Chaimana R., Baulac S., Guerriero R., LeGuern E., Lehesjoki AE., Polvi A., Robbiano Angela, Serratosa JM., Guerrini RO., Nurnberg P., Sander T., Zara F., Lerche H., Marini C.**
GLUT1 mutations are a rare cause of familial idiopathic generalized epilepsy.
NEUROLOGY 2012; 78: 557-562.
IF: 8.312 IF Minist.: 8.
- 54) Striano Pasquale, Zara Federico.**
Genetics: Mutations in mTOR pathway linked to megalencephaly syndromes.
NAT REV NEUROL 2012; 8(10): 542-544.
IF: 12.461 IF Minist.: 10.
- 55) Striano S., Coppola A., del Gaudio L., Striano Pasquale.**
Reflex seizures and reflex epilepsies: old models for understanding mechanisms of epileptogenesis.

EPILEPSY RES 2012; 100: 1-11.

IF: 2.29

IF Minist.: 4.

56) Strino S., Santulli L., Ianniciello M., Ferretti M., Romanelli P., Striano Pasquale.

The gelastic seizures-hypothalamic hamartoma syndrome: facts, hypotheses, and perspectives.

EPILEPSY BEHAV 2012; 24: 7-13.

IF: 2.335

IF Minist.: 4.

57) Vergani L., Lanza C., Rivaro P., Abemoschi ML., Shyti G., Veneselli Edvige, Minniti Giuseppe, Grasselli E., Canesi L., Voci A.

Metals, Metallothioneins and oxidative stress in blood of autistic children.

Research in Autism Spectrum Disorders 2011; 5: 286-293.

IF: 2.959

IF Minist.: 3.

58) Verrotti A., Agostinelli S., Striano Pasquale.

Early-onset versus typical childhood absence epilepsy: are they all the same thing?

SEIZURE-EUR J EPILEP 2012; 21: 409.

IF: 1.798

IF Minist.: 1.

59) von Stulpnagel C., Coppola G., Striano Pasquale, Muller A., Staudt M., Kluger G.

First long-term experience with the orphan drug rufinamide in children with myoclonic-astatic epilepsy (Doose syndrome).

EUR J PAEDIATR NEURO 2012; 16: 459-463.

IF: 2.123

IF Minist.: 2.

60) Yeghiazaryan NS., Zara F., Capovilla G., Brigati G., Falsaperla R., Striano Pasquale.

Pyridoxine-dependent epilepsy: an under-recognised cause of intractable seizures.

J PAEDIATR CHILD H 2012; 48: E113-E115.

IF: 1.281

IF Minist.: 2.

Linea di ricerca 6: Chirurgia Pediatrica e Specialità Chirurgiche

Titolo

Ricerca traslazionale multidisciplinare nel campo delle malattie pediatriche chirurgiche o con implicazioni chirurgiche: “from bench to bedside”

Coordinatori

Dottor Piero Buffa, Dottor Lucio Valerio Zannini, Dottor Girolamo Mattioli, Dottor Alessio Pini Prato

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Questo progetto ha lo scopo di articolare le attività di ricerca clinica e di base, inerenti selezionate affezioni pediatriche con implicazioni chirurgiche. Vi è inoltre l'obiettivo di espandere il coinvolgimento dei chirurghi afferenti alle diverse branche specialistiche per la messa a punto di percorsi diagnostici e terapeutici sempre più rispondenti ai principi di sicurezza, efficacia, appropriatezza ed efficienza. L'affiancamento della ricerca di base ha lo scopo di migliorare la comprensione della base fisiopatologica delle principali affezioni chirurgiche e conseguentemente fornire al clinico strumenti terapeutici sempre più efficaci. L'ampio spettro di affezioni obiettivo dello studio, include malattie di frequente riscontro clinico e malattie rare al fine di rispondere alle esigenze della popolazione pediatrica generale, senza esclusioni e senza preclusioni. Metodologia applicata: Data l'eterogeneità dei progetti della linea di ricerca 6 si rimanda ai dettagli di metodologia dei singoli progetti.

Responsabili Scientifici del Progetto

Dottor Pietro Tuo - Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica

Dottor Maurizio Marasini - Cardiologia

Dottor Lucio Valerio Zannini - Cardiochirurgia

Dottor Piero Buffa - Chirurgia

Professor Paolo Capris - Oculistica

Dottor Roberto Servetto - Odontoiatria

Dottor Silvio Boero - Ortopedia

Dottor Vincenzo Tarantino - Otorinolaringoiatria

Attività 2012

Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica - Direttore: Dottor Pietro Tuo

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Confronto tra anestesia generale e regionale per la valutazione degli out come neuro cognitivi e apnea postanestesia: Studio multicentrico randomizzato e controllato (The GAS Study). Questo studio è finalizzato a determinare se l'anestesia generale e regionale risultino in equivalenti out come neuro cognitivi. Il reclutamento dei pazienti è iniziato nel 2008 e si è concluso il 31 gennaio 2013. 27 Ospedali Pediatrici in 7 Nazioni hanno raggiunto il target di 720 neonati. La valutazione neuro cognitiva è in corso e sarà effettuata a 2 e 5 anni di età con test standardizzati. L'apnea postanestesia sarà anche oggetto di studio e di prossima pubblicazione

Cardiologia - Direttore: Dottor Maurizio Marasini

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- Studi inerenti la diagnosi e terapia non chirurgica nell'ambito della cardiologia prenatale, neonatale e

pediatrica.

- Studi clinici sull'applicazione di nuove tecniche per la diagnosi e terapia delle cardiopatie congenite in particolare in epoca prenatale e neonatale.

Cardiochirurgia - *Direttore: Lucio Valerio Zannini*

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- *Efficacia del fenoldopam mesilate nel controllo dell' ischemia splancnica durante circolazione extracorporea nei pazienti pediatrici*

Obiettivo dello studio: valutare se il trattamento con Fenoldopam mesilate (al dosaggio di 0.2 μ /Kg/min), sia in grado di migliorare la perfusione del distretto splancnico e limitare l'insorgere di acidosi lattica durante CPB nei pazienti pediatrici. Il trattamento verrà giudicato efficace se la percentuale di pazienti con iperlattatemia a fine CPB si ridurrà da 40% circa, valore atteso derivato dalla nostra analisi retrospettiva, al 20%.

Descrizione: Lo studio prevedeva l'arruolamento di 54 pazienti e si è concluso nella prima metà del 2012. I dati registrati sono stati archiviati in Database dedicato e sono stati elaborati dal punto di vista statistico. I risultati sono in fase di definizione, insieme alla stesura preliminare dell'articolo da pubblicare.

L'end point primario è stato raggiunto e non sono stati riportati eventi avversi legati alla somministrazione del farmaco. Verranno valutati anche come Obiettivi secondari: le variazioni della diuresi oraria durante CPB e durante le prime 6 ore post operatorie e le variazioni dei lattati plasmatici durante le prime 6 ore postoperatorie.

- *Profilo di espressione genica nello scompenso cardiaco avanzato: identificazione e validazione di nuovi biomarcatori.*

Obiettivo: L'obiettivo del progetto è di scoprire nuovi biomarcatori partendo dall'analisi del profilo di espressione genica del muscolo cardiaco in pazienti pediatrici affetti da scompenso cardiaco in cardiopatie congenite e sottoposti ad intervento chirurgico presso l'U.O. di Chirurgia Cardiovascolare (Gaslini).

Descrizione: L'identificazione di nuovi biomarcatori dotati di maggiore sensibilità e specificità è essenziale per migliorare la gestione dello scompenso cardiaco. Questi ultimi permettono l'ottimizzazione degli approcci terapeutici correnti con beneficio del malato e riduzione delle degenze ospedaliere. Sono stati arruolati dall'U.O. di Cardiochirurgia pazienti pediatrici con cardiopatie congenite selezionate e sottoposti ad intervento chirurgico. Con la collaborazione del Laboratorio di Biologia Molecolare, dove il materiale raccolto viene studiato, si sta proseguendo la centralizzazione dei campioni prelevati presso la biobanca-BIT dell'Istituto. Il materiale raccolto viene studiato tramite analisi del profilo di espressione genica del muscolo cardiaco mediante la tecnologia microarray.

Chirurgia - *Direttore: Dottor Piero Buffa*

Durante il 2012 è proseguita l'attività di arruolamento dei pazienti affetti da malattia di Hirschsprung. Questi sono stati sottoposti ad attenta valutazione anamnestica per la ricerca di familiarità, progressi episodici enterocolitici ed altri dati utili al completamento di un complesso database integrato. Tutti i pazienti consecutivamente arruolati presso il nostro Istituto sono stati anche inseriti in un programma di screening genotipico e fenotipico + prelievo di tessuto intestinale per studio immunologico (in caso di intervento chirurgico) e di feci per studio meta genomico (eseguito presso l'NIH – Bethesda). Nel complesso sono stati arruolati, al 30/11/2012, 139 pazienti, di cui 98 sottoposti a screening completo e quindi utilizzabili per la definizione della variabilità fenotipica della malattia di Hirschsprung nonché per la correlazione genotipo/fenotipo e per la ricerca di eventuali fattori di rischio.

Oculistica - *Direttore: Professor Paolo Capris*

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- “Studio di coorte longitudinale, non interventistico, prospettico a valutare sicurezza lungo termine

trattamento con Xalatan nella popolazione pediatrica”.

- Studio: n. A6111143 Azienda farmaceutica Pfizer.
- Studio in corso su pazienti affetti da glaucoma congenito in trattamento.
- valutazione morfologica della papilla ottica mediante tomografia a coerenza ottica nella angiomatosi di Sturge-Weber.

Odontoiatria - Direttore: Dottor Roberto Servetto

Nell’ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto studi inerenti:

- Sindromi genetiche, anche rare, con alterazioni del distretto oro-dentomaxillo-facciale.
- Malattie parodontali e genetica.
- Malattie parodontali e nefropatie.
- Studio dell’articolazione temporo-mandibolare nell’artrite idiopatica giovanile.
- Malattia celiaca e lesioni dentarie.
- Protesi con materiale innovativo su pazienti fragili e diversamente abili.
- Ricerca e sperimentazione con materiali e tecniche ortodontiche innovative.
- Ricerca su benefici/correlazioni fra ortodonzia e patologie sistemiche.

Ortopedia - Direttore: Dottor Silvio Boero

Nell’ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

- *Revisione medio lungo termine del trattamento delle paralisi ostetriche del plesso brachiale*

Gli autori hanno portato a termine uno studio retrospettivo a medio termine di un gruppo di 32 pazienti affetti da paralisi ostetrica del plesso brachiale, trattati mediante interventi di neurotizzazione selettiva (uso di un nervo sano per rianimare un nervo lesionato) di gruppi muscolari che non avevano ripreso la loro funzione, sia come primo atto chirurgico nel decorso del recupero spontaneo rimasto incompleto o dopo aver eseguito la riparazione nervosa primaria del plesso brachiale.

L’originalità dello studio risiede nel fatto che gli interventi di reinnervazione di gruppi muscolari sono stati eseguiti con tempistica tardiva rispetto a quanto riportato nella letteratura internazionale, sfruttando la capacità di rigenerazione nervosa del bambino che consente di allungare i tempi di trattamento rispetto ad una lesione nervosa dell’adulto.

L’analisi statistica, condotta in collaborazione con il prof. Ivano Repetto del dipartimento di Matematica dell’Università di Genova, ha dimostrato che nell’ambito dei gruppi di pazienti selezionati per età, l’aumento anagrafico dei pazienti al momento dell’intervento non ha corrisposto ad aumento dei risultati negativi, convalidando l’indicazione chirurgica anche a distanza di tempo dalla lesione nervosa perinatale.

- *Studio retrospettivo delle correzioni assiali ed allungamento degli arti in pazienti affetti da osteocondrodisplasie*

Lo studio prende in analisi una coorte di 46 pazienti di età compresa tra gli 8 e i 19 anni, composta da un gruppo di casi di 25 pazienti con diagnosi di acondroplasia confermata geneticamente, ed un gruppo di controllo di 21 pazienti affetti da eterometria congenita degli arti inferiori.

Tutti i pazienti sono stati sottoposti tra il gennaio 1994 e il dicembre 2007 ad intervento chirurgico di allungamento degli arti inferiori mediante osteotomia femorale e/o tibiale e distrazione del callo osseo con fissatore esterno Ilizarov o monoassiale.

Durante l’intervento in pazienti selezionati di entrambi i gruppi, è stato prelevato e coltivato in vitro un campione di cellule osteoblastiche al fine di studiarne il processo di differenziazione.

L’analisi combinata dei risultati clinici e di quelli ottenuti in vitro, ha dimostrato come le significative differenze osservate tra i due gruppi, in termini di allungamento ottenuto, tempo di consolidazione e Healing Index sono da ascrivere non solo ad un’alterazione condrogenetica presente nei pazienti acondroplasi, come universalmente riconosciuto in letteratura, ma anche ad alterazioni nei processi di differenziazione osteoblastica che porterebbero ad una abnorme e precoce mineralizzazione della

matrice negli acondroplasici.

– *Studio dell'interfaccia osso-metallo negli impianti vertebrali*

Sono stati terminati gli studi in collaborazione tra U.O. di Ortopedia e il Dipartimento di meccanica applicata (DI.MEC.) dell'Università di Genova. Tali studi, mirati all'analisi della biocompatibilità degli impianti vertebrali, hanno portato a chiarire alcuni meccanismi di innesco delle rotture degli impianti, in funzione della loro geometria e del materiale di fabbricazione. I risultati delle ricerche che attualmente hanno costituito risorsa per una tesi di specializzazione in Ortopedia e per comunicazioni a congressi internazionali, saranno oggetto di pubblicazione.

– *Modificazioni morfologiche della componente cartilaginea e fibro-ligamentosa del piede*

Da alcuni anni nell'U.O.C. Ortopedia e Traumatologia del nostro Istituto è stata adottata la metodica di Ponseti per la correzione del piede torto congenito.

Dal punto di vista anatomo-patologico la deformità consiste in malposizioni delle ossa tarsali, le quali si trovano in estrema flessione, adduzione, inversione, il tutto sostenuto da retrazioni capsulari, legamentose e tendinee.

La tecnica prevede una correzione progressiva della deformità riducendo il cavismo, la sub-lussazione astragalo-scafoidea e ricreando la corretta divergenza astragalo-calcaneare mediante manipolazioni eseguite settimanalmente a cui fa seguito l'immediata applicazione di immobilizzazioni che interessano tutto l'arto inferiore.

Le ossa e le articolazioni vengono rimodellate ad ogni applicazione della nuova immobilizzazione in virtù del fatto che nei soggetti molto giovani le proprietà del tessuto connettivo, della cartilagine e delle ossa permettono una risposta delle strutture stesse nella direzione degli stimoli meccanici esercitati.

La ricerca che abbiamo iniziato sembra confermare i buoni risultati riferiti dall'Autore e da altri ortopedici che utilizzano la sua tecnica purché vi sia una completa aderenza al trattamento che prevede, a correzione raggiunta, l'utilizzo di un tutore a tempo parziale fino ad un'età variabile tra i 3 e 4 anni.

Otorinolaringoiatria - Direttore: Dottor Vincenzo Tarantino

Nell'ambito della ricerca corrente anno 2012 abbiamo svolto i seguenti studi:

– Patologie otorinolaringoiatriche pediatriche: aspetti clinici ed epidemiologici.

Nell'ambito della diagnosi e del trattamento delle patologie laringee e tracheali, abbiamo avviato uno studio retrospettivo sull'incidenza della Laringomalacia (LM) nei nuovi nati, sul numero dei piccoli pazienti trattati chirurgicamente (sia in percentuale assoluta che relativa) e sulla associazione "migliore procedura anestesiology- procedura chirurgica più efficace e conservativa". A questo proposito, la possibilità di disporre di un doppio apparecchio laser (CO2 e diodi) consente di trattare una ampia gamma di pazienti con diverse tecniche anestesiology personalizzate sulla base dell'età, del grado di LM e delle condizioni anatomiche del distretto laringeo. Si è valutata inoltre la possibilità di una classificazione su base endoscopica della gravità della LM da associare a quella clinica: lo scopo è quello di giungere ad una stadiazione più accurata, endoscopico-sintomatologica, della LM che consenta una individuazione più obiettiva possibile dei casi da trattare chirurgicamente.

Elenco pubblicazioni (anno 2012)

- 1) **Avanzini Stefano, Pio L., Buffa Piero, Panigada Serena, Sacco Oliviero, Pini Prato Alessio, Mattioli Girolamo, Bisio Giovanni Maria, Garaventa Alberto, Rossi Giovanni A, Jasonni Vincenzo.**
Intraoperative bronchoscopy for bronchial carcinoid parenchymal-sparing resection: a pediatric case report.
 PEDIATR SURG INT 2012; 28: 75-78.
 IF: 1.253 IF Minist.: 2.

- 2) **Bondanza Sara, Derchi Maria Elena, Marasini Maurizio Francesco.**
Selective pulmonary artery embolization in two patients with single ventricle and acquired pulmonary vein occlusion.
 CATHETER CARDIO INTE 2012; 80: 101-106.
 IF: 2.29 IF Minist.: 4.

- 3) **Buratti S., Lampugnani E., Tuo Pietro, Moscatelli A.**
Congenital diaphragmatic hernia repair during whole body hypothermia for neonatal hypoxic ischemic encephalopathy.
 J PERINATOL 2012; 32: 981-984.
 IF: 1.801 IF Minist.: 2.

- 4) **Carinci S., Tumini S., Consilvio NP., Cipriano P., Di Stefano A., Vercellino Nadia, Dalmonte Pietro, Chiarelli F.**
A case of congenital hypothyroidism in PHACE syndrome.
 J PEDIATR ENDOCR MET 2012; 25: 603-605.
 IF: 0.875 IF Minist.: 0.5.

- 5) **Catena Nunzio, Divizia Maria Teresa, Calevo Maria Grazia, Baban A., Torre Michele, Ravazzolo Roberto, Lerone Margherita, Senes Filippo.**
Hand and upper limb anomalies in poland syndrome: a new proposal of classification.
 J PEDIATR ORTHOPED 2012; 32: 727-731.
 IF: 1.156 IF Minist.: 2.

- 6) **Dalmonte Pietro, Granata Claudio, Fulcheri E., Vercellino Nadia, Gregorio Sandro, Magnano Gian Michele.**
Intra-articular venous malformations of the Knee.
 J PEDIATR ORTHOPED 2012; 32(4): 394-398.
 IF: 1.156 IF Minist.: 2.

- 7) **De Corti F., Avanzini Stefano, Cecchetto G., Buffa Piero, Guida E., Zanon GF., Jasonni Vincenzo.**
The surgical approach for cervicothoracic masses in children.
 J PEDIATR SURG 2012; 47: 1662-1668.
 IF: 1.45 IF Minist.: 4.

- 8) **Lanza C., Raimondo S., Vergani L., Catena Nunzio, Senes Filippo, Tos P., Geuna S.**
Expression of antioxidant molecules after peripheral nerve injury and regeneration.
 J NEUROSCI RES 2012; 90: 842-848.
 IF: 2.738 IF Minist.: 2.

- 9) **Lerzo Franco, Peri G., Doni A., Bocca Paola, Morandi Fabio, Pistorio Angela, Carleo Anna Maria, Mantovani A., Pistoia Vito, Prigione Ignazia.**
Dexamethasone prophylaxis in pediatric open heart surgery is associated with increased blood pentraxin PTX3: potential clinical implications.
 CLIN DEV IMMUNOL 2011; ID 730828: 6 pages.
 IF: 1.838 IF Minist.: 1.
- 10) **Mattioli Girolamo, Guida E., Montobbio Giovanni, Pini Prato Alessio, Carlucci M., Cama Armando, Boero Silvio, Michelis MB., Castagnola Elio, Rosati Ubaldo, Jasonni Vincenzo.**
Near-miss events are really missed! Reflections on incident reporting in a department of pediatric surgery.
 PEDIATR SURG INT 2012; 28: 405-410.
 IF: 1.253 IF Minist.: 2.
- 11) **Mattioli Girolamo, Guida E., Pini-Prato A., Avanzini S., Rossi V., Barabino Arrigo, Coran AG., Jasonni Vincenzo.**
Technical considerations in children undergoing laparoscopic ileal-J-pouch anorectal anastomosis for ulcerative colitis.
 PEDIATR SURG INT 2012; 28: 351-356.
 IF: 1.253 IF Minist.: 2.
- 12) **Mattioli Girolamo, Guida E., Rossi V., Podestà E., Jasonni Vincenzo, Ghiggeri Gian Marco.**
Intraureteral injection of NASHA/Dx gel under direct ureteroscopic visualization for the treatment of primary high-grade vesicoureteral reflux.
 J LAPAROENDOSC ADV S 2012; 22(8): 844-847.
 IF: 1.4 IF Minist.: 4.
- 13) **Montobbio Giovanni, Pini Prato Alessio, Guida E., Disma Nicola, Mameli Leila, Avanzini Stefano, Scali R., Tuo Pietro, Jasonni Vincenzo, Mattioli Girolamo.**
Provisional unicentric experience with an electronic incident reporting form in pediatric anesthesia.
 PEDIATR ANESTH 2012; 22: 1080-1086.
 IF: 2.1 IF Minist.: 4.
- 14) **Pini Prato Alessio, Castagnola Elio, Micalizzi Concetta, Dufour Carlo, Avanzini Stefano, Pio L., Guida E., Mattioli Girolamo, Jasonni Vincenzo, Disma Nicola, Mameli Leila, Montobbio Giovanni, Buffa Piero.**
Early diverting colostomy for perianal sepsis in children with acute leukemia.
 J PEDIATR SURG 2012; 47: E23-E27.
 IF: 1.45 IF Minist.: 4.
- 15) **Romeo E., Jasonni Vincenzo, Caldaro T., Barabino Arrigo, Mattioli Girolamo, Vignola Silvia, Federici di Abriola G., De Angelis P., Pane A., Torroni F., Rea F., Dall'Oglio L.**
Strictureplasty and intestinal resection: different options in complicated pediatric-onset Crohn disease.
 J PEDIATR SURG 2012; 47: 944-948.
 IF: 1.45 IF Minist.: 4.
- 16) **Senes Filippo, Catena Nunzio.**
Correction of forearm deformities in congenital ulnar club hand: one-bone forearm.
 J HAND SURG-AM 2012; 37A: 159-164.
 IF: 1.354 IF Minist.: 4.

17) Senes Filippo, Catena Nunzio.

Intramedullary osteosynthesis for metaphyseal and diaphyseal humeral fractures in developmental age.

J PEDIATR ORTHOP B 2012; 21: 300-304.

IF: 0.467

IF Minist.: 1.

18) Speggiorin S., Torre Michele, Roebuck DJ., MRCPCH, McLaren CA., Elliott MJ.

A new morphologic classification of congenital tracheobronchial stenosis.

ANN THORAC SURG 2012; 93: 958-961.

IF: 3.741

IF Minist.: 6.

19) Torre Michele, Carlucci M., Speggiorin S., Elliott MJ.

Aortopexy for the treatment of tracheomalacia in children: a review of the literature.

ITAL J PEDIATR 2012; 38: 62.

IF: 0.791

IF Minist.: 1.

20) Torre Michele, Rapuzzi M., Carlucci M., Pio L., Jasonni Vincenzo.

Phenotypic spectrum and management of sternal cleft: literature review and presentation of a new series.

EUR J CARDIO-THORAC 2012; 41: 4-9.

IF: 2.55

IF Minist.: 6.

21) Tuo Giulia, Volpe P., Bondanza Sara, Volpe N., Serafino Margherita, De Robertis V., Zannini Lucio Valerio, Pongiglione G., Calevo Maria Grazia, Marasini Maurizio Francesco.

Impact of prenatal diagnosis on outcome of pulmonary atresia and intact ventricular septum.

J MATERN-FETAL NEO M 2012; 25(6): 669-674.

IF: 1.495

IF Minist.: 2.

Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2012

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dall'Unione Europea

“European Translational training for Autoimmunity & Immune manipulation Network” –EUTRAIN

Responsabile: Professor Alberto Martini, Pediatria II Reumatologia

Finanziamento: € 504.972,60

“Anti-Biopharmaceutical Immunization: prediction and analysis of clinical relevance to minimize the risk” - ABIRISK

Responsabile: Professor Alberto Martini/ Dottor Nicola Ruperto, Pediatria II Reumatologia

Finanziamento: € 348.525,00

“Single Hub and Access Point for Paediatric Reumatology in Europe” - SHARE

Responsabili: Professor Alberto Martini/ Dottor Nicola Ruperto, Pediatria II Reumatologia

Finanziamento: € 171.175,00

“New approach to treatment of the blinding disease Retinopathy of Prematurity” - PREVENTROP

Responsabile: Dottor Luca Antonio Ramenghi, Patologia Neonatale

Finanziamento: € 421.454,40

Epilepsy Pharmacogenomics: delivering biomarkers for clinical use” – EpiPGX

Responsabile: Dottor Federico Zara, Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Finanziamento: 252.864,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Enti Pubblici

MINISTERO DELLA SALUTE

“Multisite RCT comparing regional and general anaesthesia for effects on neurodevelopmental outcome in infants – The GAS study”

Responsabile: Dottor Nicola M. Disma, Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica

Quota Istituto “Giannina Gaslini”: € 103.462,50

“Clinical history and long-term cost-effectiveness of Enzyme Replacement Therapy (ERT) for Gaucher Disease in Italy”

Responsabile: Dottoressa Mirella Filocamo, Centro di diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche

Quota Istituto “Giannina Gaslini”: € 30.000,00

“Primary Ciliary Dyskinesia (PCD): diagnosis clinical phenotypes and prevalence in an italian pediatric population”

Responsabile: Professor Giovanni A. Rossi, Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico

Quota Istituto “Giannina Gaslini”: € 40.000,00

“Modelling and treatment of Cystic Fibrosis through an integrated Systems Biology approach”

Responsabile: Dottor Luis Galiotta, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Quota Istituto “Giannina Gaslini”: € 254.500,00

“Genetic and functional analysis of copy number variations (CNVs) affecting ion channel genes in familial idiopathic generalized epilepsy”

Responsabile: Dottor Pasquale Striano, Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Quota Istituto “Giannina Gaslini”: € 275.108,00

“The trafficking of hematopoietic stem cells and their bone marrow homing as the prerequisites to improve the outcome of transplant”

Responsabile: Professor Francesco Frassoni, Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari

Quota Istituto “Giannina Gaslini”: € 63.000,00

“Analisi del genoma e del trascrittoma per l’identificazione e la valutazione funzionale di malattie genetiche e, in genere, di malattie rare in pediatria. Applicazioni di tecnologie d’avanguardia (Next Generation Sequencing – NGS e High Speed Chromosome and Cell Sorting – HSCCS) alla ricerca ed alla diagnostica di malattie pediatriche”

Responsabile: Professor Lorenzo Moretta, Direttore Scientifico

Finanziamento: € 800.000,00

“Analisi di cellule linfoidi con funzione effettrice o regolatoria in pazienti pediatrici con tumori solidi o leucemie ad alto rischio”

Responsabile: Professor Lorenzo Moretta, Direttore Scientifico

Finanziamento: € 540.000,00

“Acquisizione e implementazione di un tomografo a Risonanza Magnetica (RM) a intensità di campo 3 Tesla”

Responsabile: Dottor Andrea Rossi, Neuroradiologia

Finanziamento: € 1.360.000,00

AIFA - AGENZIA ITALIANA DEL FARMACO**“Valutazione del profilo rischio-beneficio a lungo termine della terapia con levotiroxina in bambini con ipotiroidismo congenito: influenza della dose iniziale di levotiroxina su sviluppo neurologico, crescita, apparato cardiovascolare e scheletrico” (FARM8A8FHP)**

in collaborazione con l’Università degli Studi di Napoli “Federico II”

Responsabile: Dottor Roberto Gastaldi, Clinica Pediatrica

Finanziamento: € 11.000,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da privati**FONDAZIONE “UMBERTO VERONESI”****“Tissue-penetrating peptides-coated nanoparticles as a personalized strategy for the targeted delivery of anticancer agents to Neuroblastoma tumors”**

Responsabile: Dottor Fabio Pastorino, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 90.000,00

“Development of novel bisphosphonate-entrapping liposomes to target macrophages: application in cancer prevention and therapy”

Responsabile: Dottoressa Chiara Brignole, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 90.000,00

“Gene expression profile at the onset of severe cardiac failure: identification and validation of new biomarkers”

Responsabile Dottor Luigi Varesio, Laboratorio di Biologia Molecolare

Finanziamento: € 90.000,00

ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SUL CANCRO (A.I.R.C.)**“Biology-driven integrated approach for risk factor discovery in Neuroblastoma” - III annualità**

Responsabile: Dottor Luigi Varesio, Laboratorio di Biologia Molecolare

Finanziamento: € 62.000,00

“PHOX2B overexpression and pathogenetic interactions as targets for a pharmacological approach to Neuroblastoma” - II annualità

Responsabile: Dottoressa Tiziana Bachetti, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Finanziamento: € 50.000,00

“Interleukin-27 in the control of pediatric acute leukemia cell growth in humanized mice” - I annualità

Responsabile: Dottoressa Irma Airoidi, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 140.000,00

“Post-transcriptional control of RET gene expression: implication in thyroid cancer” - I annualità

Responsabile: Dottoressa Isabella Ceccherini, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Finanziamento: € 65.000,00

“Micro-RNA replacement and RNAi-mediated silencing of ALK as combined targeted therapies for Neuroblastoma” - I annualità

Responsabile: Dottoressa Patrizia Perri, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 55.000,00

“NK cell subsets in germinal center B cell lymphoma microenvironment: cellular and molecular characterization” - I annualità

Responsabile: Dottor Vito Pistoia, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 90.000,00

FONDAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SUL CANCRO (F.I.R.C.)**Borsa di studio triennale 2013-2015 finanziata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro**

Dottoressa Alessia Zorzoli, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 60.000,00

CYSTIC FIBROSIS FOUNDATION THERAPEUTICS INC.**“Functional evaluation of CFTR pharmacological modulators”**

Responsabile: Dottor Luis Galiotta, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Finanziamento: € 74.545,90

NYCOMED GMBH

“Effects of roflumilast-N-oxide, the active metabolite of PD4 inhibitor roflumilast currently in development for COPD, on the regulation of the height of periciliary lining fluid in polarized primary human bronchial epithelial cells in vitro”

Responsabile: Dottor Luis Galiotta, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Finanziamento: € 20.000,00

COMPAGNIA DI SAN PAOLO

“Sensibilizzare i tumori cerebrali alla radio e chemioterapia con inibitori del checkpoint del ciclo cellulare”
Il contributo tramite IRCCS “Azienda Ospedaliero-Universitaria San Martino- IST”

Responsabile: Dottoressa Valeria Capra, Neurochirurgia

Finanziamento: € 12.000,00

UNIVERSITY OF SOUTHERN CALIFORNIA

“Dietary Restriction, GH/IGF-I & Mechanisms of Differential Cellular Protection” - I annualità

Responsabile: Dottor Vito Pistoia/Dottoressa Lizzia Raffaghello, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento di € 49.301,79

ASSOCIAZIONE ITALIANA STUDIO MALFORMAZIONI (ASM) ONLUS

“Sequenziamento di nuova generazione (NGS) dell'intero esoma in casi familiari di Difetti del Tubo Neurale”

Responsabile: Dottoressa Elisa Merello

Finanziamento: € 20.000,00

DITTA VALEAS S.p.A.

“Evaluation of Pidotimod on bronchial epithelial cells exposed in vitro to induced by LPS (lipopolysaccharide) of tumor necrosis factor (TNF)”

Responsabile: Professor Giovanni Rossi, Pediatria ad indirizzo Pneumologico ed Allergologico

Finanziamento: € 35.000,00

DITTA GENZYME S.p.A.

Finanziamento per attività di ricerca nell'ambito delle malattie lisosomiali (Malattia di Gaucher)

Responsabile: Dottoressa Mirella Filocamo, Centro di diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche

Finanziamento: € 15.000,00

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA (A.I.S.I.C.C.)

Finanziamento per progetto di ricerca “Studio genetico molecolare delle mutazioni PHOX2B in CCHS”

Responsabile: Dottoressa Isabella Cecchetini, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica

Finanziamento: € 20.000,00

Capitolo 5 – Attività Assistenziale

Presentazione del Direttore Sanitario



Anche nel corso dell'anno 2012 l'Ospedale Gaslini ha dovuto fare i conti con il momento congiunturale non favorevole e con i tagli dei finanziamenti alla sanità che il governo centrale ha imposto.

La Legge Regionale n. 29 del 9 agosto 2012 con la quale sono state emanate disposizioni straordinarie finalizzate alla riduzione della spesa nell'ambito del Servizio Sanitario Regionale, ne è testimonianza.

L'ordinanza presidenziale del 27 agosto 2012, successivamente ratificata dal Consiglio di Amministrazione, ha recepito gli orientamenti operativi regionali previsti dalla sopracitata legge.

Sulla scorta delle indicazioni dettate dall'ordinanza ed in linea con il piano attuativo 2012, sono state definite le azioni prioritarie da intraprendere:

- a) revisione dei percorsi in costanza di ricovero allo scopo di ridurre il numero dei casi di bassa complessità provenienti da fuori regione e dei ricoveri di un giorno;
- b) ottimizzazione della gestione dei posti letto con incremento del tasso di occupazione, finalizzata al migliore impiego delle risorse;
- c) apertura dell'ospedale di giorno, con accentramento dell'attività ambulatoriale, progettazione di un nuovo modello organizzativo orientato al day hospital interdipartimentale ed attivazione del day service ambulatoriale;
- d) mantenimento dei parametri di qualità e sicurezza dei pazienti in coerenza con standard Joint Commission International.

In tale contesto, l'attuazione di quanto previsto dalla deliberazione 185/2012 ha imposto una revisione dell'assetto strutturale e la rideterminazione dei posti letto, prevedendo la riduzione di 30 posti letto di ricovero ordinario e di 27 di day hospital; l'incremento di 2 posti letto di day surgery; l'attivazione di 18 posti letto di riabilitazione e 5 di hospice, da attivarsi in fase successiva a partire dal 2013.

La lettura dei dati di attività del 2012 non può prescindere da questo contesto, e la relativa analisi dimostra che le politiche sanitarie adottate hanno avuto efficacia pressoché immediata, testimonianza stessa della straordinarietà delle misure messe in campo.

Dall'analisi dei dati infatti si evince che nel corso del 2012 il numero totale dei dimessi è stato inferiore di 868 casi rispetto all'anno precedente.

Di questi, 857 casi riguardavano pazienti provenienti da fuori regione riferibili nella quasi totalità (816 casi) alla fascia di più bassa complessità con peso medio $\leq 0,69$ (tabella 2).

Risultano incrementati i casi con peso medio $> 0,69$ (+306); ridotti quelli con peso medio $> 2,5$ (-22).

L'incremento del peso medio complessivo dell'Istituto (+0,09) attesta la maggiore complessità dei casi trattati.

Dal confronto tra il peso medio della casistica regionale con quella dei pazienti provenienti da fuori regione emerge la maggiore complessità di questo secondo gruppo.

L'impegno dell'Istituto a rispettare i criteri di appropriatezza trova evidenza anche nell'analisi delle figure che riportano il numero di casi di 1 giorno e di quelli outliers nel triennio: si registra nel 2012 la riduzione del 18% rispetto al 2011 circa i ricoveri di 1 giorno e di 13% rispetto ai casi outliers.

Risulta ridotta anche la durata media della degenza (-0,12); stabile il tasso di occupazione.

Ridotta l'attività di ricovero in day hospital: -627 cicli e -1.357 accessi; incrementate invece, come programmato, le prestazioni di day surgery: 231 accessi in più rispetto all'anno precedente.

Incrementati i volumi delle prestazioni chirurgiche: + 388 interventi, con incremento del 5,4% rispetto all'anno precedente; la percentuale dei DRG chirurgici è aumentata di 0,58 punti percentuali.

Tuttavia la riconversione dei casi a minore complessità dal ricovero ordinario a setting assistenziali maggiormente rispondenti ai criteri di appropriatezza ha comportato la riduzione della capacità di attrazione dell'Istituto.

In conclusione, i risultati raggiunti nel corso del 2012 possono essere ritenuti complessivamente positivi pur essendovi ancora spazi di miglioramento, confermando il forte impulso al sempre migliore utilizzo delle risorse assegnate.

Silvio Del Buono

Dati di attività 2012

1 Le linee di indirizzo

In coerenza con gli obiettivi del piano attuativo 2012 le linee di indirizzo su cui è stato strutturato il piano di budget ad inizio d'anno, hanno individuato quali azioni prioritarie da intraprendere:

- revisione dei percorsi in costanza di ricovero allo scopo di ridurre il numero dei casi di bassa complessità provenienti da fuori regione e dei ricoveri di un giorno;
- ottimizzazione della gestione dei posti letto con incremento del tasso di occupazione, finalizzata al migliore impiego delle risorse;
- apertura dell'ospedale di giorno, con accentramento dell'attività ambulatoriale, progettazione di un nuovo modello organizzativo orientato al day hospital interdipartimentale ed attivazione del day service ambulatoriale;
- mantenimento degli parametri di qualità e sicurezza dei pazienti in coerenza con standard Joint Commission International.

L'ordinanza presidenziale del 27 agosto 2012, successivamente ratificata dal Consiglio di Amministrazione, ha recepito gli orientamenti operativi regionali previsti dalla L.R. n. 29 del 9 agosto 2012, dando continuità e compiuta attuazione ai contenuti previsti delle linee di indirizzo sopra richiamate.

Nel corso dell'anno si è proceduto:

- all'avvio della riorganizzazione delle attività assistenziali, con riduzione dei posti letto assegnati alla UOC malattie infettive;
- alla centralizzazione delle attività diagnostiche dei laboratori (con accorpamenti e sinergie funzionali);
- alla rideterminazione dei posti letto (deliberazione 185/2012), prevedendo la riduzione di 30 posti letto di ricovero ordinario e di 27 di day hospital; l'incremento di 2 posti letto di day surgery; l'attivazione di 18 posti letto di riabilitazione e 5 di hospice, da attivarsi in fase successiva a partire dal 2013.

2 Prospettiva dell'attività

In tabella 1 sono rappresentati i dati di sintesi per i principali indicatori riferiti al 2012 e posti a confronto con gli anni precedenti.

Tab. 1 Dati di attività

| | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 |
|---------------------------------|--------|--------|--------|--------|
| DEGENZA ORDINARIA (DO) | | | | |
| Degenza Media | 5,44 | 5,53 | 5,44 | 5,32 |
| n° dimessi | 16.844 | 17.026 | 17.247 | 16.379 |
| di cui n° dimessi extra Regione | 7.518 | 7.536 | 7.525 | 6.668 |
| Peso Medio DO | 0,89 | 0,91 | 0,90 | 0,99 |
| Tasso di Occupazione DO | 78,43 | 80,43 | 77,70 | 77,35 |
| % dimessi con DRG chirurgici | 20,87 | 22,45 | 21,69 | 22,27 |

| DAY HOSPITAL (DH) | | | | |
|--------------------------|--------|--------|--------|--------|
| n° cicli chiusi | 18.152 | 18.188 | 17.772 | 17.145 |
| n° accessi DH | 29.064 | 29.247 | 30.069 | 28.712 |
| di cui n° accessi DS | 2.589 | 2.520 | 2.662 | 2.893 |
| Tasso di occupazione DH | 94,7 | 90,04 | 81,15 | 81,73 |
| | | | | |

Nel 2012 il numero totale dei dimessi è stato inferiore di 868 casi rispetto all'anno precedente.

Di questi, 857 casi riguardavano pazienti provenienti da fuori regione riferibili nella quasi totalità (816 casi) alla fascia di più bassa complessità con peso medio $\leq 0,69$ (tabella 2).

Risultano incrementati i casi con peso medio $> 0,69$ (+306); ridotti quelli con peso medio $> 2,5$ (-22).

Tab. 2 Articolazione della casistica per fasce di complessità

| | 2011 | 2012 | Delta |
|------------------------------------------------|---------------|---------------|-------------|
| Totale dimessi | 17.246 | 16.379 | -867 |
| di cui n.dimessi extra regione | 7.494 | 6.668 | -826 |
| di cui casi di un giorno DO | 1.955,00 | 1.577,00 | -378 |
| Dimessi DO con peso DRG $\leq 0,69$ | 9.120 | 7.969 | -1.151 |
| di cui casi FR peso inferiore o uguale a 0,69 | 3.249,00 | 2.433,00 | -816 |
| Dimessi DO con Peso DRG $> 0,69$ e $\leq 0,92$ | 3.331 | 3.374 | 43 |
| Dimessi DO con peso DRG $> 0,92$ e $\leq 1,42$ | 2.953 | 3.116 | 163 |
| Dimessi DO con Peso DRG $> 1,42$ e $\leq 2,5$ | 1.194 | 1.294 | 100 |
| Dimessi DO con peso DRG $> 2,5$ | 648 | 626 | -22 |

L'incremento del peso medio complessivo dell'Istituto (+0,09) attesta la maggiore complessità dei casi trattati.

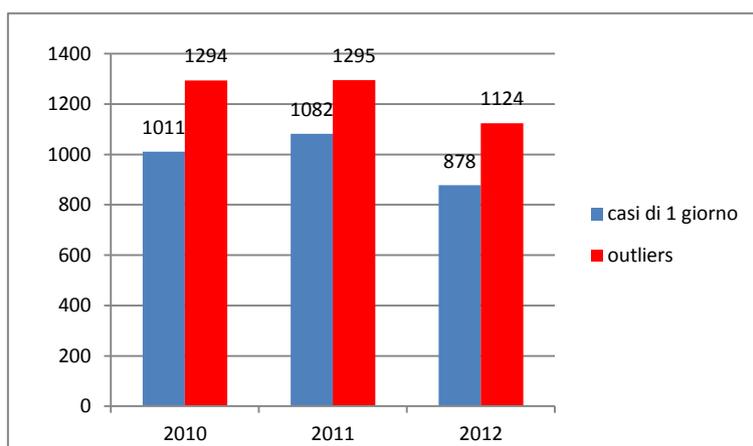
In tabella 3 viene posto a confronto il peso medio della casistica regionale con quella dei pazienti provenienti da fuori regione confermando la maggiore complessità di questo secondo gruppo.

Tab. 3 Complessità della casistica

| | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 |
|-------------------------------|------|------|------|------|
| P.M. Degenza Ordinaria Totale | 0,88 | 0,91 | 0,90 | 0,99 |
| P.M. Regione Liguria | 0,76 | 0,82 | 0,81 | 0,85 |
| P.M. Fuori Regione | 1,03 | 1,02 | 1,02 | 1,11 |

L'impegno dell'Istituto a rispettare i criteri di appropriatezza trova evidenza anche nella figura 1 che riporta il numero di casi di 1 giorno e di quelli outliers nel triennio: si registra nel 2012 la riduzione del 18% rispetto al 2011 circa i ricoveri di 1 giorno e di 13% rispetto ai casi outliers.

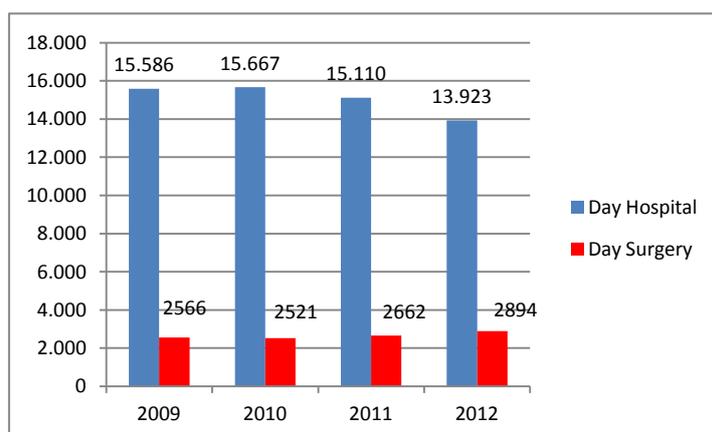
Fig. 1 Andamento casi di un giorno e outliers



Risulta ridotta anche la durata media della degenza (-0,12); stabile il tasso di occupazione.

Ridotta l'attività di ricovero in day hospital: -627 cicli e -1.357 accessi; incrementate invece, come programmato, le prestazioni di day surgery: 231 accessi in più rispetto all'anno precedente (figura 2).

Fig. 2 Andamento day hospital – day surgery



Incrementati i volumi delle prestazioni chirurgiche: + 388 interventi, con incremento del 5,4% rispetto all'anno precedente; la percentuale dei DRG chirurgici è aumentata di 0,58 punti percentuali (tabella 4).

Tab. 4 Attività chirurgica

| Sale Operatorie | totale casi 2010 | totale casi 2011 | totale casi 2012 |
|---------------------------------|------------------|------------------|------------------|
| S.O. Chirurgia Pediatrica | 2.166 | 2.028 | 2.203 |
| S.O. Cardiochirurgia | 373 | 375 | 395 |
| di cui CEC | 120 | 119 | 129 |
| di cui cuore chiuso | 61 | 59 | 55 |
| di cui vascolari | 169 | 153 | 140 |
| di cui altre prestazioni minori | 30 | 39 | 58 |

| | | | |
|----------------------------------|-------|-------|-------|
| S.O. Cardiologia Interventistica | 310 | 308 | 330 |
| S.O. Neurochirurgia | 352 | 372 | 383 |
| S.O. Oculistica | 219 | 276 | 271 |
| S.O. Ostetricia e Ginecologia | 819 | 981 | 1.040 |
| S.O. Otorino | 1.103 | 1.047 | 1.125 |
| S.O. Ortopedia | 1.228 | 1.346 | 1.374 |

La riconversione dei casi a minore complessità dal ricovero ordinario a setting assistenziali maggiormente rispondenti ai criteri di appropriatezza ha comportato la riduzione della capacità di attrazione dell'Istituto (tabella 5)

Tab. 5 Attrazione da fuori regione

| | 2010 | 2011 | 2012 |
|---------------------------------------|------|------|------|
| Percentuale pazienti da fuori regione | 43,9 | 43,5 | 40,7 |

In tabella 6 viene riportato il numero di pazienti assistiti in ricovero ordinario nell'ultimo triennio per regione di provenienza riferito alle regioni nei confronti delle quali il Gaslini esercita l'attrazione prevalente.

In tabella 7 è riportata la numerosità dei pazienti provenienti dalle regione del centro – nord in ricovero ordinario e day hospital.

Gli stranieri per l'anno 2012 risultano essere 611.

Tab. 6 Numerosità pazienti in DO per regione di provenienza

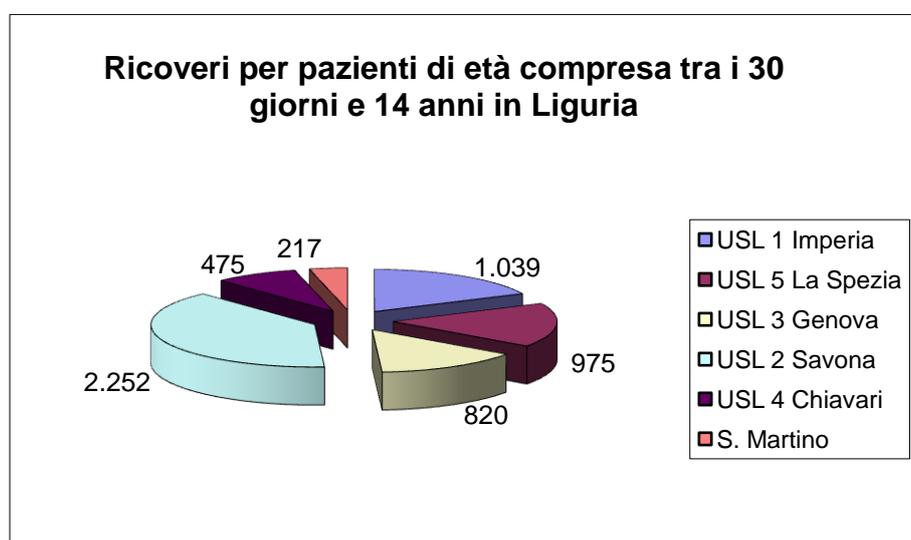
| | 2010 | 2011 | 2012 |
|-----------------------|-------|-------|-------|
| Sicilia | 1.462 | 1.547 | 1.212 |
| Piemonte | 939 | 920 | 882 |
| Puglia | 801 | 837 | 749 |
| Campania | 785 | 692 | 608 |
| Lombardia | 610 | 718 | 661 |
| Calabria | 506 | 449 | 423 |
| Sardegna | 409 | 389 | 377 |
| Emilia Romagna | 340 | 379 | 323 |
| Lazio | 132 | 139 | 125 |
| Abruzzo | 95 | 98 | 88 |
| Marche | 116 | 109 | 130 |
| Basilicata | 103 | 72 | 79 |

Tab.7 Attrazione dalle regioni del centro-nord

| Regioni | 2009 | | 2010 | | 2011 | | 2012 | |
|------------------------|------|-------|------|-------|------|-------|------|-------|
| | DO | DH | DO | DH | DO | DH | DO | DH |
| Piemonte | 922 | 1.272 | 939 | 1.257 | 923 | 1.226 | 882 | 1.137 |
| Lombardia | 620 | 818 | 610 | 795 | 718 | 856 | 661 | 863 |
| Toscana | 519 | 718 | 475 | 703 | 506 | 689 | 376 | 561 |
| Emilia Romagna | 315 | 403 | 340 | 424 | 379 | 418 | 323 | 425 |
| Lazio | 124 | 134 | 132 | 118 | 139 | 115 | 125 | 106 |
| Veneto | 104 | 79 | 93 | 87 | 90 | 83 | 89 | 78 |
| Friuli Venezia Giulia | 17 | 13 | 27 | 13 | 20 | 11 | 19 | 21 |
| Prov. Trento e Bolzano | 21 | 43 | 32 | 33 | 42 | 28 | 38 | 42 |
| Umbria | 44 | 41 | 41 | 38 | 37 | 39 | 35 | 41 |
| Valle D'Aosta | 63 | 71 | 49 | 60 | 49 | 54 | 61 | 64 |

In figura 3 vengono presentati i dati di ospedalizzazione per pazienti di età compresa fra 0 e 14 anni relativi al 2011 desunti dal sistema informativo della Regione Liguria.

Fig. 3 Ricoveri in Liguria



2.1 Analisi del case mix

In tabella 8 viene riportato l'elenco dei 10 DRG a maggiore complessità con frequenza interna superiore a 20 casi ricoverati nell'anno 2012.

Tab. 8 elenco dei 10 DRG a maggiore complessità

| Descrizione drg | N. Casi | Attrazione | Giornate di degenza | Peso medio |
|---------------------------------------------------------------------------------------|---------|------------|---------------------|------------|
| (481) trapianto di midollo osseo | 52 | 82,69% | 2.241 | 15,51 |
| (386) neonati gravemente immaturi o con sindrome da distress respiratorio | 150 | 5,33% | 4.854 | 8,69 |
| (108) altri int. cardiotoracici | 105 | 73,33% | 1.620 | 4,12 |
| (565) diagnosi relative all'apparato respiratorio con respirazione assistita = 96 ore | 27 | 37,04% | 728 | 4,04 |
| (405) leucemia acuta senza int. chir. maggiori, eta' < 1 | 85 | 52,94% | 1.307 | 2,95 |
| (468) int. chir. esteso non correlato con dia. princ. | 25 | 64,00% | 506 | 2,87 |
| (075) int. maggiori sul torace - | 72 | 80,56% | 674 | 2,40 |
| (003) craniotomia eta' < 18 | 118 | 63,56% | 2.607 | 2,32 |
| (532) interventi sul midollo spinale senza cc | 54 | 75,93% | 848 | 2,20 |
| (081) infez. e infiamm. respiratorie, eta' < 18 | 91 | 31,87% | 858 | 2,12 |

In tabella 9, per ciascuna area di aggregazione dipartimentale, viene riportato il numero dei casi più complessi ricoverati nel 2012 (peso medio superiore a 1,42) indicando il numero delle giornate di degenza complessive riferite a tali casi e la percentuale dei pazienti da fuori regione del dipartimento.

Tab. 9 Casistica a maggiore complessità, per AAD

| AAD | N. CASI | GG DI DEGENZA | % FUORI REGIONE |
|---------------------------------------|---------|---------------|-----------------|
| AAD Cardiovascolare | 284 | 3.079 | 72,53% |
| AAD Specialità Chirurgiche | 822 | 9.641 | 67,76% |
| AAD Ematologica | 227 | 3.944 | 51,10% |
| AAD Specialità Pediatriche | 284 | 4.042 | 54,22% |
| AAD Neuroscienze | 87 | 948 | 62,06% |
| AAD Emergenza-Urgenza DEA | 15 | 152 | 6,67% |
| ADD Percorso Nascita e Area Intensiva | 201 | 6.780 | 13,93% |

In tabella 10 viene riportato il numero di casi osservato nel 2012 per fascia di complessità da ciascun area di aggregazione dipartimentale.

Tab. 10 Fasce di complessità per AAD

| Fasce di complessità | <=0,69 | >0,69 e <=0,92 | 0,92<=1,42 | >1,42<=2,5 | >2,5 |
|----------------------------|--------|----------------|------------|------------|------|
| AAD Cardiovascolare | 92 | 189 | 144 | 138 | 146 |
| AAD Specialità Chirurgiche | 2338 | 664 | 949 | 742 | 80 |

| | | | | | |
|---------------------------------------|------|-----|------|-----|-----|
| AAD Ematologica | 34 | 374 | 126 | 97 | 130 |
| AAD Specialità Pediatriche | 2272 | 687 | 1106 | 252 | 32 |
| AAD Neuroscienze | 391 | 559 | 321 | 72 | 15 |
| AAD Emergenza-Urgenza DEA | 340 | 193 | 352 | 7 | 8 |
| ADD Percorso Nascita e Area Intensiva | 2530 | 708 | 119 | 21 | 180 |

In tabella 11 viene posto a confronto il numero di casi provenienti da fuori regione con peso medio >1,42 reclutati da ciascuna unità operativa nell'ultimo biennio.

Si evidenzia l'incremento riscontrato sia nell'area medica che in quella chirurgica.

Tab. 11 Casistica a maggior complessità, per unità operativa

| | 2011 | 2012 |
|-----------------------------------------------------|------------|------------|
| Pediatria 2 reumatologia | 11 | 21 |
| Pediatria ad indirizzo gastroenterologico | 5 | 9 |
| Malattie Infettive | 21 | 15 |
| Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico | 10 | 11 |
| Nefrologia dialisi e trapianto | 18 | 7 |
| Clinica Pediatrica | 84 | 91 |
| Oncologia, ematologia, | 87 | 89 |
| Neurologia pediatrica e malattie muscolari | 27 | 45 |
| Neuropsichiatria Infantile | 5 | 9 |
| Pronto soccorso e Medicina d'Urgenza pediatrico | 7 | 1 |
| TOTALE AREA | 275 | 298 |
| Utmo | 23 | 27 |
| Anestesia e Rianimazione Neonatale Pediatrica | 15 | 19 |
| Patologia Neonatale | 18 | 8 |
| TOTALE AREA | 56 | 54 |
| Ostetricia e Ginecologia | 1 | 1 |
| Chirurgia Pediatrica | 211 | 269 |
| Neurochirurgia | 155 | 144 |
| Otorinolaringoiatria | 2 | 4 |
| Oculistica | 11 | 7 |
| Ortopedia | 123 | 133 |
| Degenza Dipartimentale Cardiovascolare | 207 | 206 |
| TOTALE AREA | 710 | 764 |

3 Prospettiva qualità e sicurezza dei pazienti

3.1 Audit nelle UU.OO.

Secondo quanto previsto dal piano qualità è stato eseguito almeno un audit in ciascuna unità operativa nel corso dell'anno.

Il team di valutazione è costituito da: almeno un componente del Servizio Qualità, un componente della Direzione Sanitaria, uno del Dipartimento Servizi Assistenziali, uno della Farmacia, ed almeno uno del pull delle infermiere preposte al controllo delle infezioni.

Ciascun audit risulta così articolato:

- verifica della documentazione clinica;
- verifica della gestione di farmaci;
- problematiche correlate alla prevenzione e controllo delle infezioni;
- eventuali problematiche organizzative.

A conclusione di ciascun audit è stato redatto un verbale inoltrato al Direttore dell'UOC, alla Caposala, ai Referenti per la qualità.

Tutti i verbali sono archiviati presso il Servizio Qualità.

A fronte delle criticità evidenziate sono stati avviati i percorsi di miglioramento necessari.

3.2 Verifica documentazione sanitaria

Sono state verificate 450 cartelle chiuse.

Secondo la procedura aziendale la verifica riguarda:

- tenuta generale cartella (leggibilità, completezza, registrazione ed archiviazione esami secondo procedura, datazione e controfirma di ogni annotazione, individuazione medico di riferimento);
- Valutazioni medica del paziente (completezza valutazioni mediche all'ingresso (anamnesi ed esame obiettivo entro le prime 24h), pianificazione delle cure, programmazione alla dimissione e relativi aggiornamenti, valutazioni periodiche (aggiornamento diario clinico), registrazione di incontri di equipe (anche interdisciplinari), leggibilità della scheda unica terapia, scheda unica di terapia datata e controfirmata dal medico, scheda unica di terapia datata e controfirmata dall'infermiera, coerenza tra prescrizione e somministrazione, valutazione nutrizionale, valutazione funzionale ove pertinente, indicazione esecuzione test diagnostici ove pertinente);
- Valutazioni infermieristica del paziente (completezza valutazioni infermieristiche all'ingresso entro le prime 24h, pianificazione delle cure infermieristiche e relativi aggiornamenti, valutazione dolore, rivalutazione del dolore e rispetto protocolli terapeutici, rilevazione parametri all'ingresso (temperatura, frequenza respiratoria e cardiaca, saturazione, pressione), rilevazione dei parametri successivi pertinenti, presenza form trasferimento interno ove pertinente);
- Valutazioni del paziente chirurgico (valutazioni chirurgiche complete (pre post intervento), diagnosi chirurgica pre post intervento, valutazioni anestesilogiche complete (pre post intervento e prima di induzione), monitoraggio in fase di risveglio, presenza in cartella copia registro di sala, presenza e completezza check list sala operatoria);
- Tutela dei diritti ed education (presenza form education, richiesta consenso conforme alla procedura);
- Lettera di dimissione (presente e completa).

Esiti delle verifiche

A seguito delle verifiche effettuate le considerazioni di sintesi possono essere così espresse:

- la tenuta delle cartelle è coerente alla procedura vigente in termini di conservazione e leggibilità;
- nel 40% dei casi non chiaramente indicato il medico di riferimento;

- rispettati modalità e tempi per la valutazione medica ed infermieristica;
- non compiutamente presente nel 10% dei casi la valutazione nutrizionale;
- il piano di cura e aggiornamento del diario clinico sono sempre presenti e dettagliati; debbono essere compiutamente circostanziati gli obiettivi medici ed infermieristici del piano di cura prevedendone la verifica periodica. A questo riguardo verrà attivato nel 2013 un percorso di miglioramento in coerenza con l'avvio della cartella clinica informatizzata;
- scheda unica di terapia: la verifica di ciascuna prescrizione non è ancora patrimonio comune di tutte le UU.OO. A questo riguardo verrà attivato nel 2013 un percorso di miglioramento in coerenza con l'avvio della cartella clinica informatizzata;
- le verifiche hanno evidenziato la necessità di procedere al retraining formativo del personale in tema di valutazione e rivalutazione del dolore;
- la pianificazione pre e post intervento chirurgico non appare esaustiva in tutto le unità operative valutate. A questo riguardo verrà attivato nel 2013 un percorso di miglioramento in coerenza con l'avvio della cartella clinica informatizzata;
- in coerenza con quanto rilevato nel corso della Survey 2010 si è provveduto alla revisione della pianificazione anestesiologicala pre intervento rivedendo il form di riferimento;
- coerenti con le procedure aziendali le modalità di richiesta del consenso informato e la documentazione riguardante l'educazione del paziente e dei familiari;

3.3 Eventi avversi e near miss

Secondo quanto previsto dalla procedura organizzativa generale "Monitoraggio degli errori di terapia e near miss" a partire dal 2008 è stata avviata la rilevazione delle segnalazione anonime degli eventi avversi/quasi errori attraverso l'uso di una scheda predisposta in base alle disposizione regionali.

L'attività delle Direzioni dell'Istituto è stata volta a sensibilizzare il personale alla segnalazione spontanea, senza alcun intento punitivo ma intesa come processo di miglioramento.

Nelle tabelle seguenti vengono riportati le segnalazioni riguardanti le non conformità organizzative, i near miss e gli eventi avversi.

Si registra una significativa riduzione del numero delle segnalazioni rispetto agli anni precedenti: il dato non è da ritenersi positivo in quanto attesta una minore attenzione del personale sulla tematica.

Costituirà obiettivo delle direzioni per il 2013 sensibilizzare le unità operative a riguardo e favorire la generazione di percorsi di miglioramento a fronte delle criticità evidenziate.

Fig.4 Non conformità 2012: ripartizione percentuale secondo causale

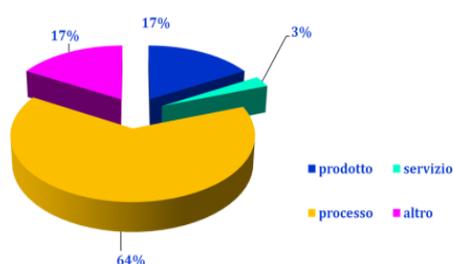


Fig.5 Near miss 2012: ripartizione percentuale secondo causale

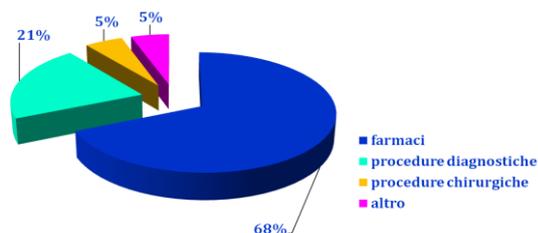
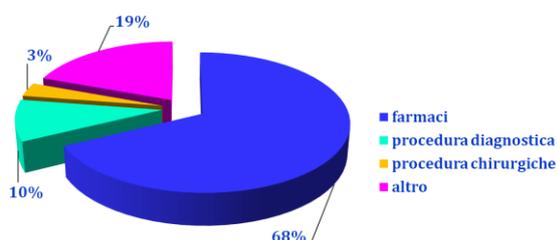


Fig.6 Eventi avversi 2012: ripartizione percentuale secondo causale



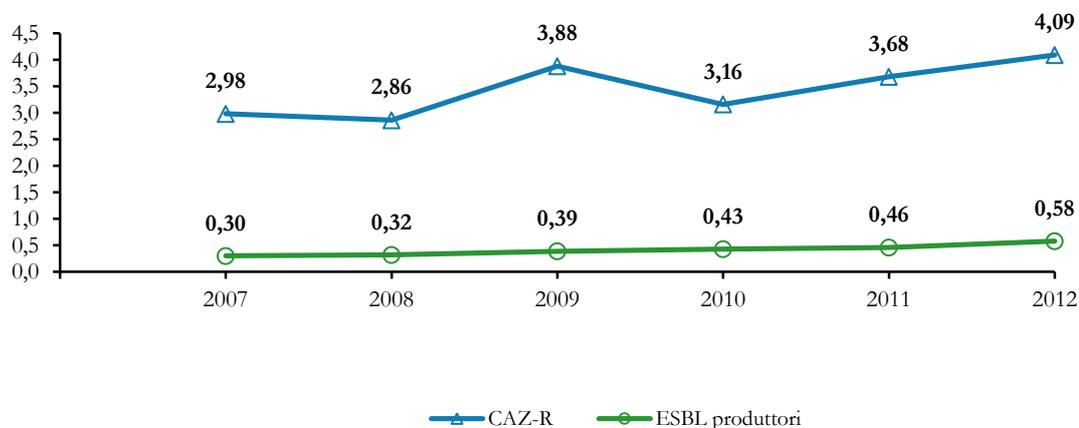
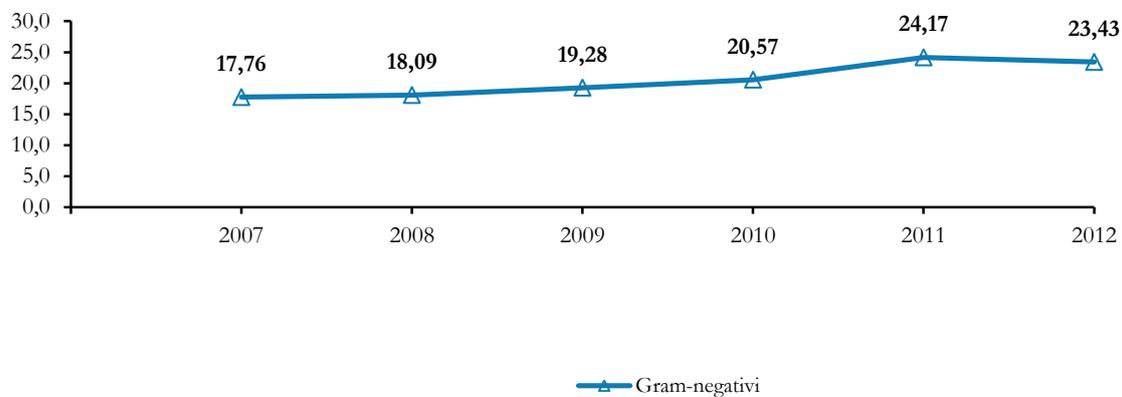
3.4 Prevenzione e controllo infezioni ospedaliere

L'andamento delle infezioni correlate alle pratiche assistenziali (ICPA) è basato su dati forniti dal Laboratorio di Microbiologia e dalla Farmacia Ospedaliera, che vengono utilizzati come indicatori quali/quantitativi.

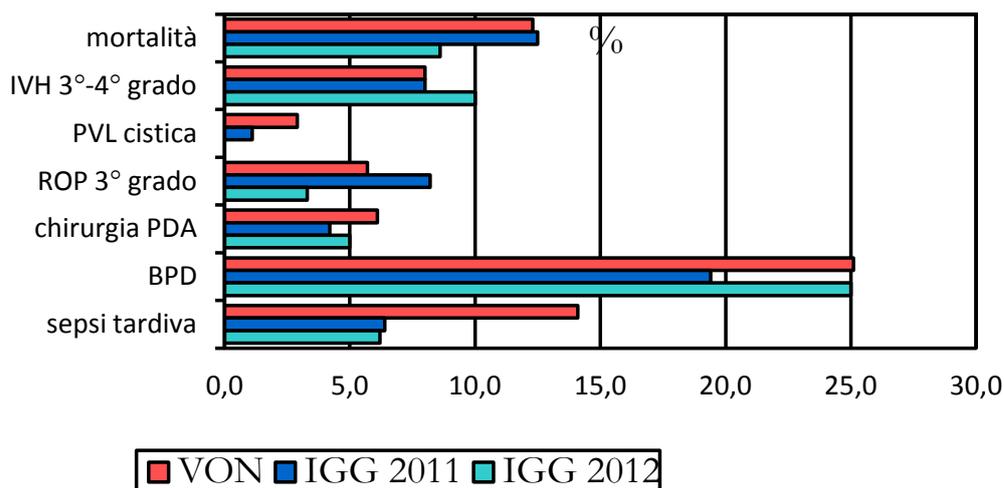
Tassi di isolamento di particolari patogeni. Nel corso del 2012 è stata mantenuta la reportistica sui tassi di isolamento di particolari patogeni in tutte le unità operative degenziali. Il tasso globale di isolamento di Gram-negativi si è mantenuto sostanzialmente stabile rispetto all'anno precedente, mentre si è osservato un ulteriore aumento degli isolamenti di ceppi resistenti a ceftazidime (CAZ-R) o produttori di betalattamasi ad ampio spettro (ESBL) (parte bassa della figura). L'andamento riportato è su tutto l'Istituto, ma vi sono variazioni a carico dei diversi reparti.

Rispetto all'anno precedente si è osservato anche un aumento degli isolamenti di S.aureus meticillina-resistente, mentre restano sporadici i casi di enterococco resistente ai glicopeptidi. Per quanto riguarda il C.difficile, questo rappresenta sempre un patogeno importante pur in assenza di cluster epidemici o di episodi di particolare gravità clinica, con tasso in aumento rispetto all'anno precedente. Tuttavia questi tassi potrebbero essere alterati dalla presenza di episodi con isolamento della tossina, ma in assenza di un ruolo reale di C.difficile nel determinare il quadro clinico in oggetto (soggetti portatori, non infrequenti in età pediatrica). Questo aspetto, riguardante soprattutto l'appropriatezza dell'esecuzione dell'esame verrà affrontato nel 2013 con una apposita procedura.

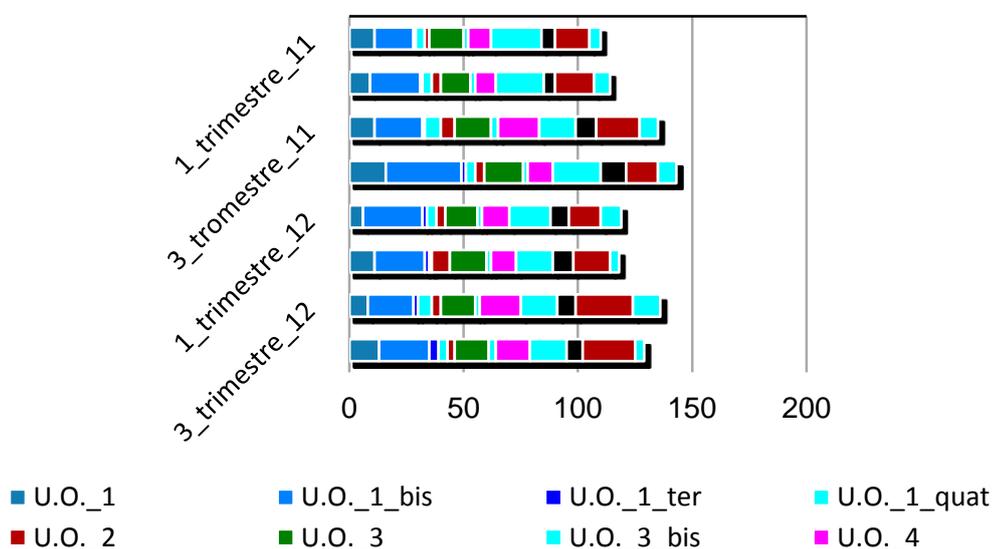
Questi dati sono stati regolarmente trasmessi e commentati con frequenza trimestrale a tutte le U.O. Degenziali.



Nel corso del 2011 la U.O.Patologia Neonatale ha aderito al network neonatologico del Vermont. I dati inseriti sono stati elaborati e confrontati con quelli degli altri centri partecipanti. Il grafico mostra per quanto riguarda le sepsi neonatali tardive l'Istituto si posiziona su livelli inferiori alla media del network, e questo nonostante l'elevato livello di colonizzazione da Gram-negativi riscontrato nei pazienti della U.O.Patologia Neonatale. È evidente che questo risultato è ottenuto grazie al lavoro del personale e all'elevata adesione alle procedure di asepsi e igiene delle mani.



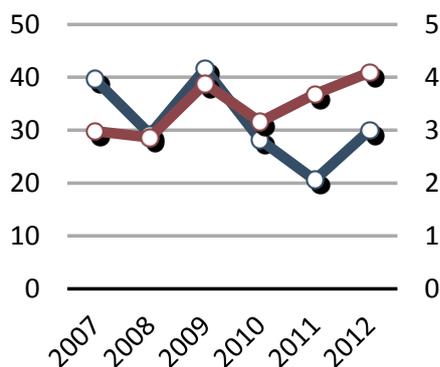
Nel 2012 è proseguita l'attività di monitoraggio delle procedure di igiene delle mani, utilizzando come indicatori il consumo degli antisettici specifici, utilizzando come denominatore la presenza media giornaliera nel trimestre di riferimento. L'adesione alle procedure, purtroppo, non si è rivelata uniforme in tutto l'Istituto, con alcune U.O. "virtuose" sia per il mantenimento di ottimi livelli, sia per il miglioramento da livelli inferiori di adesione alle procedure, altre con valori che potrebbero essere considerati appena sufficienti ed altre ancora con valori assolutamente insufficienti. In alcuni casi sono state attivate procedure di osservazione diretta nelle U.O., d'accordo con i responsabili medici ed infermieristici, in altri casi si sono rilevate resistenze a questo tipo di "supporto", ma il problema dovrà comunque essere affrontato. Nel corso del 2012 è iniziato un percorso ad hoc che verrà completato nel corso del 2013.



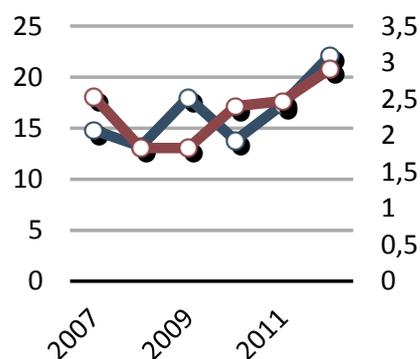
È da notare comunque una "riduzione" del numero totale delle procedure sulle U.O. Monitorate per 2 anni consecutivi. Il dato è da considerarsi preoccupante specie alla luce dei rischi legati alla comparsa di patogeni resistenti agli antibiotici.

È stato proseguito il monitoraggio sull' **utilizzo di particolari antibiotici** rispetto alle percentuali di isolamenti di patogeni. La procedura, però, è risultata non adeguata a descrivere fenomeni di "spostamento" di pazienti

da un reparto all'altro dopo la diagnosi di infezione (in pratica un patogeno veniva attribuito al reparto "a" in cui veniva isolato, mentre la terapia veniva effettuata nel reparto "b" apparentemente senza isolamenti). Dal momento che l'appropriatezza dell'uso di determinati antibiotici risulta essere l'aspetto più importante da monitorare si è deciso di modificare la procedura di controllo dell'uso degli antibiotici a partire dal 2013 valutando su base annua il consumo (=quantità consegnata) di ciascuna U.O. per 1000 giorni di degenza. Il monitoraggio verrà eseguito su tutto l'Istituto e su alcune U.O. Specifiche, considerabili come "grandi utilizzatrici" per la tipologia di pazienti seguiti. A puro scopo esemplificativo il grafico rappresenta questo tipo di monitoraggio valutato dal 2007 al 2012 per il meropenem e la vancomicina in rapporto rispettivamente al tasso di isolamento di Gram-negativi ESBL produttori e stafilococchi meticillino-resistenti.

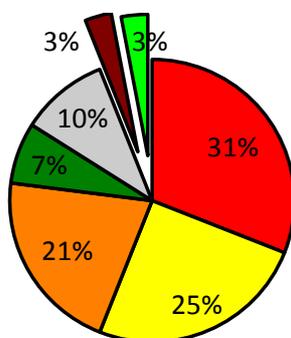


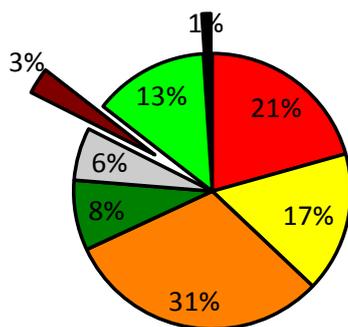
Meropenem



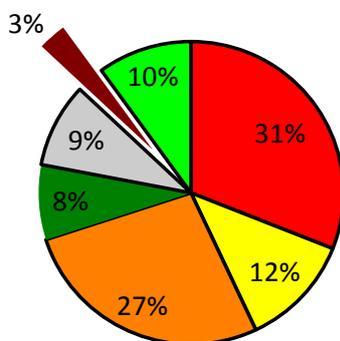
Vancomicina

Il monitoraggio sull'uso appropriato degli antibiotici è stato effettuato anche mediante la partecipazione ad uno studio europeo di prevalenza dell'utilizzo degli antibiotici in età pediatrica (ARPEC), che ha consentito di confrontarne l'utilizzo al Gaslini con quello di altre realtà italiane ed europee (nell'ordine, nella figura).



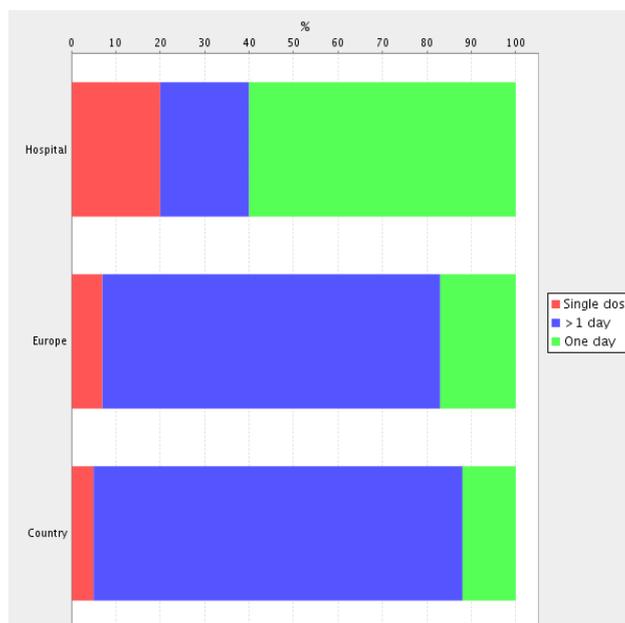


- penicilline
- tmp-smx
- altri beta-lattamici
- aminoglicosidi
- macrolidi
- chinoloni
- altro
- tetracicline



In generale, l’utilizzo delle molecole appare abbastanza appropriato e l’elevata proporzione di tmp-smx è da attribuire al suo utilizzo in profilassi medica (pneumocistosi) non rilevato nel grafico.

Lo stesso studio ha permesso di valutare l’utilizzo degli antibiotici in profilassi chirurgica e anche in questo caso si può rilevare la sostanziale buona appropriatezza di profilassi chirurgica del Gaslini.



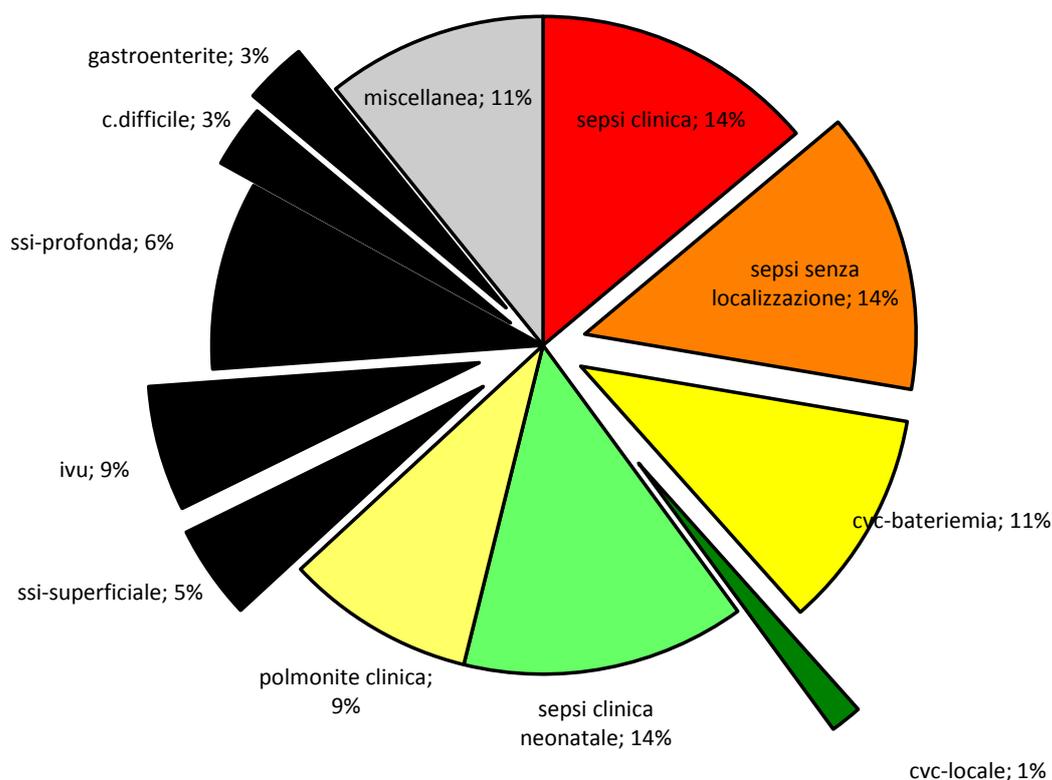
Nel 2012 sono stati eseguiti 2 studi di prevalenza utilizzando i criteri dell'ECDC già adottati nel 2011. La tabella riporta la percentuale di pazienti con infezioni correlate con le pratiche assistenziali (ICA) nei diversi periodi in cui sono state adottate le definizioni ECDC e le proporzioni di ICA "ospedaliere" (ciò diagnosticate dopo 48 ore dal ricovero in ospedale).

| | ottobre 2011 | maggio-giugno 2012 | novembre 2012 |
|---------------------|--------------|--------------------|---------------|
| % pazienti con ICA | 6.6 | 9.7 | 4 |
| % ICA "ospedaliere" | 52 | 70 | 64 |

È interessante notare come la proporzione di ICA "ospedaliere" si mantenga costante nel tempo. Analizzando poi le proporzioni di ICA in rapporto ai ricoveri nei diversi reparti si possono individuare U.O. a rischio differente verosimilmente determinato dalla casistica gestita, anche se per le Malattie Infettive il dato è probabilmente almeno in parte da ricondurre a trasferimenti da altre U.O.

| ICA/ricoveri | U.O. |
|--------------|-----------------------------------------------------------|
| > 10% | Malattie Infettive, Ematologia, Oncologia, UTMO, UTI, TIN |
| ≥5-10% | Gastroenterologia, Chirurgia, Ortopedia, Cardiochirurgia |

Per quanto riguarda le localizzazioni delle ICA l'accesso vascolare rappresenta sempre una sede ad elevata incidenza



Il grafico si riferisce a tutte le localizzazioni osservate nel corso dei 3 studi.

Commenti e conclusioni

I dati del 2012 indicano che i batteri Gram-negativi rappresentano un problema costante, soprattutto alla luce dell'aumento costante dei ceppi resistenti che potrebbe divenire grave a causa della carenza di nuovi farmaci. In questo senso risultano essenziali le attività di monitoraggio, le procedure di isolamento e detersione delle mani, le pratiche di corretto utilizzo degli antibiotici.

È assolutamente necessario mantenere questa attività ad un livello molto elevato, soprattutto per contenere la morbosità e la mortalità per i pazienti, ma non dimenticando che la riduzione di questi problemi determina anche una riduzione dei costi della degenza. È perciò necessario avere personale dedicato alla raccolta dati ed avere un "mandato forte e sostenuto" da parte della Direzione dell'Istituto per gli interventi che si dovessero rendere necessari nelle diverse realtà operative, sempre con la massima collaborazione possibile con tutto il personale.

Giornata Gasliniana della Qualità 2012

L'Istituto Gaslini è impegnato a motivare e supportare tutto il personale per il miglioramento continuo della qualità delle cure e della sicurezza dei pazienti, degli operatori, della struttura in generale, nel rispetto degli standard Joint Commission International.

In coerenza con i contenuti del Piano Strategico 2010 - 2015 viene organizzata annualmente promossa la Giornata Gasliniana della Qualità allo scopo di valorizzare gli interventi e le sperimentazioni più significative condotte in tema di miglioramento della qualità delle cure, di sicurezza, di azioni innovative e di miglioramento in campo organizzativo.

Partecipano al premio tutte le Unità Operative assistenziali, di ricerca ed amministrative dell'Istituto, i gruppi di lavoro a composizione plurispecialistica e multiprofessionale già istituiti per presidiare funzioni critiche dell'organizzazione.

All'edizione 2012 sono stati ammessi alla giornata finale 14 progetti.

La commissione giudicatrice era costituita da :

Prof. Francesco Bevere – Direttore Generale della Programmazione Sanitaria, Ministero della Salute;

Dr. Luigino Patacchia – Dirigente Medico della Direzione Generale, Ministero della Salute;

Dr.ssa Marisa De Paoli – Vice Presidente del Collegio IPASVI della provincia di Genova;

Sono risultati vincitori i progetti:

Titolo: "Progetto interdipartimentale di miglioramento dell'assistenza di pazienti affetti da disabilità complesse/multi handicap"

Coordinatore: Prof.ssa Edvige Veneselli

Titolo: "Implementazione del Programma ECMO (Extracorporeal Membrane Oxygenation) ed istituzione sperimentale di un servizio per il trasporto di pazienti ECMO o candidati ad ECMO"

Coordinatori: Andrea Moscatelli, Pietro Tuo

Titolo: "Organizzazione del team vie aeree per la diagnosi e il trattamento di anomalie laringotracheali"

Coordinatore: Dr. Pietro Tuo

Capitolo 6 – Attività Formativa

Presentazione del Direttore Amministrativo



Nel 2012 sono stati raggiunti dall'Istituto importanti traguardi e se l'insorgenza e l'avvio del nuovo padiglione 20 ha permesso l'attivazione dell' "Ospedale di Giorno" e l'aspetto innovativo è stato facilmente percepito da tutti, stante l'importanza della sua portata sotto l'aspetto strategico, vi sono risultati che, sebbene meno appariscenti e di non immediata percezione, certamente hanno rappresentato il raggiungimento di obiettivi ambiziosi a cui la dirigenza e le parti sociali (ma non solo) avevano lavorato con impegno e assiduità. Non può infatti disconoscersi che nel corso del 2012 sono stati "stabilizzati", ovvero trasformati a tempo indeterminato, ben 150 posti di lavoro ormai da troppo tempo coperti con contratti "a termine".

Le assunzioni in discorso hanno riguardato tutte le qualifiche, ma in particolare è da evidenziare come tale risultato sia stato possibile avendo portato a termine il percorso avviato con legge regionale n.14 del 3 aprile 2007 ed a fronte della concessione da parte della Regione Liguria delle necessarie deroghe al blocco delle assunzioni, soprattutto per la parte relativa alle stabilizzazioni di varie unità di personale O.S.S. che da tempo operavano attraverso il lavoro "in somministrazione". Questa operazione assume particolare valore se si considera che non ha comportato significativo aumento di spesa, avendo operato con attenzione al bilanciamento del turn-over.

In un quadro, quindi, ormai segnato da una recessione che non sembra aver fine - e da una sempre maggiore necessità della riduzione della spesa sanitaria - l'immissione di nuovo personale in "pianta stabile" non può che rappresentare una importante "boccata d'ossigeno". Il personale qualificato, infatti, laddove strutturato nel sistema, consente da un lato un miglior inserimento delle risorse destinate all'aggiornamento e alla formazione e dall'altro aumenta il valore aggiunto che sta alla base della struttura di eccellenza. Non va dimenticato infatti che in letteratura il personale viene sempre più spesso indicato come "capitale umano" dell'Azienda.

Il binomio burocrazia, nel suo significato positivo, e professionalità è quindi riuscito nel 2012 a generare un buon risultato ed il lavoro in somministrazione è stato drasticamente ridotto a poche unità e pressochè totalmente destinato a fronteggiare situazioni effettivamente temporanee (sostituzioni aspettative, gravidanze, ect., progetti a termine ect.)

Dal punto di vista della gestione economica il 2012 ha visto l'Istituto cimentarsi nella complessa manovra per la riduzione della spesa imposta dalle disposizioni nazionali e regionali che, pur dovendosi confrontare con l'impegnativo piano strategico dell'Istituto 2010/2015, ha dato luogo e posto in essere azioni di "efficientamento" immediatamente attuabili, con l'obiettivo ambizioso di raggiungere "risparmio nel miglioramento". Alcuni dati risultano particolarmente significativi. Innanzi tutto a fronte di una disponibilità della Regione Liguria a coprire uno "scoperto" 2012 fino al tetto di € 7.980.000.= (così come da D.G.R. n. 5 del 07 maggio 2013) la chiusura di bilancio ha evidenziato una necessità di tali risorse messe a disposizione ampiamente inferiore a quanto previsto, fissando la perdita a € 6.955,325.= (un milione di Euro sotto il tetto massimo garantito dalla Regione). Ma ciò che risulta maggiormente significativo è che rispetto al bilancio 2011 la necessità di ripiano è stata pressochè dimezzata. Nel 2011 infatti l'importo negativo ammontava ad € 12.755.519.= e quindi, stante la chiusura 2012 sopra indicata, con un minor scoperto percentuale nel 2012 di - 45, 47%.

E' da evidenziare, come risulta dalla nota integrativa al bilancio, che le valutazioni sono state fatte ispirandosi ai principi di "prudenza e competenza" che consentono la valutazione individuale degli elementi componenti le singole poste o voci delle attività o passività, in modo tale da evitare strumentali compensazioni tra perdite che dovevano essere riconosciute e utili da non riconoscere in quanto non realizzati o realizzabili. Così come operazioni e altri eventi sono stati rilevati contabilmente ed attribuiti all'esercizio al quale tali operazioni ed eventi si riferiscono e non quelle in cui si concretizzano i relativi movimenti di incasso e/o pagamento.

Quanto sopra conferma come il programma gestionale abbia voluto configurarsi "sostenibile" e quindi, sebbene ispirato al contenimento della spesa imposta dalla vigente normativa, "non recessivo", ovvero senza nulla sacrificare in termini di efficacia, di cura, di formazione e, non ultimo, di ricerca.

La formazione, da sempre cardine di un Istituto che vuole fortemente essere "di insegnamento", continua a restare uno dei nostri principali obiettivi annuali.

Anche tale ambito è stato però interessato dalle limitazioni previste dalle manovre economiche, pur escludendo i corsi che riguardano l'E.C.M.

Avendo comunque dovuto a forza maggiore rimandare al 2013 l'effettuazione di alcuni corsi proprio per ragioni di contenimento della spesa, il risultato non può che considerarsi soddisfacente:

- I corsi di aggiornamento obbligatorio effettuati son stati 78 di cui 70 accreditati ECM;
- Le giornate formative sono state 272 con 4.376 operatori presenti;
- La media dei crediti assegnati è stata di 6 punti.

In questo tempo di risorse limitate, in Sanità il problema più grande resta sempre (e si acuisce) quello etico della giustizia sanitaria e cioè l'impegno di tutti quelli a cui spettano le decisioni in ambito sanitario per l'individuazione e l'accesso alle risorse necessarie per soddisfare i bisogni fondamentali della salute. Salute intesa come diritto universale dell'uomo. In primis, quindi, l'impegno morale di evitare gli sprechi e garantire le cure sulla base di bisogni oggettivi, a protezione e valorizzazione della dignità umana.

Paolo Faravelli

Centro Internazionale di Studi e Formazione “Germana Gaslini”



Direttore

Dott. Antonio Infante

Localizzazione

Via Romana della Castagna, 11 A

Referente per la qualità

Dr.ssa Laura Fornoni

Scopo del Centro

- “Promuovere, progettare e realizzare attività formativa nel campo della ricerca scientifica, della medicina, della gestione, dell’organizzazione dei settori sanitari, della prevenzione, della comunicazione scientifica, dell’educazione sanitaria e dello sviluppo professionale di coloro che operano nell’organizzazione sanitaria”
- E’ un centro per l’alta formazione e la ricerca. E’ provider nazionale accreditato presso il Ministero della Salute, svolge corsi di formazione ECM, residenziali, sul campo e a distanza.
- Il CISEF provvede alla diffusione delle ricerche, alla collaborazione con analoghe istituzioni nazionali e internazionali, alla formazione e aggiornamento del personale sanitario per il conseguimento dell’eccellenza clinica fornendo un significativo contributo alla comunità medico-scientifica, nel rispetto delle finalità statutarie dell’Istituto Gaslini (art. 1 – comma 4) .

Report attività

Settore Attività Formativa Assistenza (AFA)

- 78 eventi svolti
- 272 giornate formative erogate
- 4376 partecipanti di cui 3.638 con crediti e 1.098 senza crediti
- 474 crediti ECM assegnati
- 6 crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Gli eventi formativi sono stati realizzati con sensibile economia di gestione rispetto alla spesa preventivata dall’Istituto Gaslini, in particolare rispetto ai costi dell’esercizio precedente.

Settore Attività Formativa Ricerca (AFR)

- 17 eventi svolti
- 39 giornate formative erogate
- 919 partecipanti, di cui 393 con crediti e 526 senza crediti

- 132,5 crediti ECM assegnati
- 8,5 crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Settore Alta Formazione (AAF)

- 49 eventi svolti
- 64 giornate formative erogate
- 3264 partecipanti, di cui 1445 con crediti e 1819 senza crediti
- 170 crediti ECM assegnati
- 6,2 crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Tutti gli eventi sono stati valutati da tre indici richiesti dall'ECM, qualità educativa, rilevanza degli argomenti trattati, utilità degli interventi per la formazione.

Staff

Settore Amministrativo Segretariale e di Coordinamento

Responsabile

Rita Di Pietro

Settore Formativo dell'Assistenza

Laura Fornoni, Roberta Bertola, Paola Traverso, Lorella Russo, Flaviana Todde, Giacomina Gheza, Stefania Torti, Eleonora Cantini, Giuliana Foderaro, Giorgio Mobilio, Laura Vassallo, Sarah Vespertino, Anna Renzini, Claudio Barisione.

Settore Formativo della Ricerca

Claudia Olcese, Caterina Cogorno, Lena Cosulich, Manuela Aloe, Michele Pesce.

Settore Alta Formazione

Laura Isnardi, Kristina Cosulich.

Seminari di Ricerca

| DATA | SERVIZIO PROPONENTE | NOME RELATORE | TITOLO |
|----------|-----------------------------------------------|--------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 19/01/12 | Nefrologia, Dialisi e Trapianto | Alessia Fornoni | RITUXIMAB in recurrence FSGS: immunomodulation or direct podocytes repair? |
| 30/01/12 | Direzione Scientifica - Biblioteca | Angela Carbonaro | Dalla ricerca bibliografica alla pubblicazione scientifica: le risorse della biblioteca - Percorso informativo di base - II sessione |
| 20/01/12 | Patologia Neonatale | Eugenio Mercuri, Daniela Ricci | 1) Esame neurologico neonatale, dalla ricerca alla routine: istruzioni per l'uso. 2) Cosa vede il mio bambino? Valutazione della funzione visiva neonatale |
| 26/01/12 | Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | David Laffar | DITTO: interactive device. A clinically proven, non-pharmacological, advance in reducing paediatric anxiety, stress and pain |
| 30/01/12 | Direzione Scientifica | Claudia Alicata | Cromatina telomerica umana: interazioni tra le proteine TRF e i nucleosomi telomerici |
| 02/02/12 | Direzione Scientifica | Roberto Accolla | The MHC Class II Transactivator CIITA: A Restriction Factor for Human Retroviruses |
| 08/02/12 | Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo | Mimmo Ripaldi | La cistite emorragica in corso di trapianto di midollo osseo |
| 15/02/12 | Direzione Scientifica | Roberto Cingolani | Nanotecnologie per umanoidi e umani |
| 20/02/12 | Patologia Neonatale | Stefano Martinelli | Retinopatia della prematurità: dalla teoria alla pratica. E' veramente così? |
| 22/02/12 | Direzione Scientifica | Christian Münz | Natural killer cell responses to a human tumovirus in vivo |
| 23/02/12 | Direzione Scientifica | Claudio Ortolani | Trucchi e trappole dell'analisi citometrica |
| 24/02/12 | Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | Alberto Magi | Bioinformatica per l'analisi di sequenziamento di seconda generazione |
| 06/03/12 | Epidemiologia e Biostatistica | Lorenzo Moja | Il ruolo delle revisioni sistematiche e meta-analisi nella letteratura scientifica e per orientare la pratica clinica |
| 21/03/12 | Direzione Scientifica | Daniela Cilloni | Nuovi target molecolari per le neoplasie ematologiche: esempi di come le nuove tecnologie consentono di fare avanzare la ricerca |
| 29/03/12 | Direzione Scientifica - Biblioteca | Davide Navone | UpToDate: a peer reviewed information resource |
| 30/03/12 | Direzione Scientifica | Guido Forni | Vaccines for tumor prevention: where are we now and where are we leading to |
| 04/04/12 | Direzione Scientifica - Biblioteca | Angela Carbonaro | Dalla ricerca bibliografica alla pubblicazione scientifica: le risorse della biblioteca - Percorso informativo di base - III sessione |
| 05/04/12 | Direzione Scientifica | Fabio Malavasi | The ectoenzyme connection: an emerging regulator of cell homing and immune functions |
| 16/04/12 | Direzione Scientifica | Alberto Mantovani | Dal moscerino della frutta alla salute globale |
| 02/05/12 | Direzione Scientifica | Herman Favoreel | Antibody-resistant herpesvirus spread via modulations of the host cell cytoskeleton |

| | | | |
|----------|------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 07/05/12 | Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | Ian D. Duncan | Remyelination of the CNS: is it functionally significant and how can it be achieved? |
| 16/05/12 | Patologia Neonatale | Liliana Gabrielli, Lazzaroto Tiziana | Novità sulle infezioni congenite da citomegalovirus |
| 23/05/12 | Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo | Rosanna Parasole | Nuovo Protocollo CILI - Citarabina liposomiale in Leucemie Acute Linfoblastiche in recidiva SNC |
| 24/05/12 | Direzione Scientifica | Sergio Romagnani | Main features of human Th17 cells |
| 07/06/12 | Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica | Cristina Lo Nigro | Methylation profiling in human cancers identifies novel candidate suppressors |
| 19/06/12 | Direzione Scientifica | Chiara Romagnani | Requirements of NK cell activation during differentiation |
| 21/06/12 | Farmacologia Clinica | Arthur J. Atkinson Jr | Conduct of pharmacokinetics (PK) studies in hemodialysis patients |
| 22/06/12 | Farmacologia Clinica | Arthur J. Atkinson Jr | Getting the dose right - Lessons from clinical practice and the medical literature |
| 25/06/12 | Farmacologia Clinica | Arthur J. Atkinson Jr | Models of physiology and physiologically based pharmacokinetics (PBPK) models |
| 26/06/12 | Gruppo Nefro-Uro-Radiologico | Pier Hugues Vivier, Michaela Dolores | Tecnica, applicazione ed analisi dell'URO, risonanza magnetica funzionale in urologia pediatrica |
| 27/06/12 | Chirurgia | Carmen Gloria Morovic | 1) Plastic surgery in pediatrics and adolescence; 2) Craniofacial anomalies: state of the art |
| 05/07/12 | Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica | Marie E. Egan | CFTR and the immune response |
| 18/07/12 | Centro di Diagnostica Genetica e Biochimica delle Malattie Metaboliche | Enrico Moro | Lo zebrafish come piattaforma molecolare e di <i>imaging</i> per lo studio di meccanismi patogenetici |
| 19/09/12 | Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | Andrew Davidson | The GAS Study; the challenges in doing a clinical trial in seven countries |
| 19/09/12 | Pediatria II reumatologia | Dietmar Fuchs | Immune response-associated neopterin production and tryptophan breakdown |
| 05/10/12 | Laboratorio Oncologia | Yves DeClerck | The bone marrow microenvironment in neuroblastoma progression |
| 12/10/12 | Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari | Carlo Nobile | Epilessie focali genetiche di interesse pediatrico: nuove direzioni di ricerca |
| 16/10/12 | Laboratorio Oncologia | John Anderson | Development of cell and gene therapies for childhood solid tumours |
| 17/10/12 | Lab. Cellule Staminali Post-Natali e Terapie Cellulari | Francesco Saglio | Generazione di CTL-CMV-Adeno ed EBV-specifici da sangue cordonale |
| 29/10/12 | Chirurgia | Philippe Monnier | Airway stenosis: state of the art |
| 14/11/12 | Direzione Scientifica | Nadir Askenasy | Depletion of naïve lymphocytes with Fas-ligand ex vivo prevents GvHD without impairing T cell support of engraftment or GVT activity |
| 14/11/12 | Direzione Scientifica | Franco Locatelli | Deplezione di linfociti T alfa/beta+: il futuro è nel trapianto? |
| 14/12/12 | Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica | Paolo Gancia e Giulia Pomerio | Presentazione nuove linee guida SIN per il trattamento del neonato post-anossico |
| 19/12/12 | Direzione Scientifica | Umberto Dianzani | Updating della storia ALPS |

Attività formative – Settore AFA

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|--------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| 26/01/12– 13/12/12 | La prevenzione dei tumori cutanei | Corrado Occella | Tutti gli operatori dell' Istituto Giannina Gaslini | 2 |
| 17/01/12 19/01/12 23/01/12 | Lo sviluppo della pianificazione assistenziale nell'Istituto Giannina Gaslini | Maria Lucia Sperlinga | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 1 |
| 18/9/12– 28/11/2012 | Il supporto di base delle funzioni vitali in pediatria (P.B.L.S.D. Base Ediz.2012) | Pasquale Di Pietro Antonella Palmieri | Tutte le professioni | 8 |
| 6 edizioni: 19/1–20/6/2012 | Corso di formazione sull'analgesedazione con la miscela protossido d'azoto/ossigeno per procedure dolorose – edizioni anno 2012 | Pietro Tuo | Medico chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico U.O.C. Emato– Oncologia Pediatrica, U.O.C. Pediatria II – Reumatologia, U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza | 7 |
| 5 edizioni: 19/1, 16/2, 19/4, 17/5/2012 + 1 da def. | La Gestione avanzata delle vie aeree difficili – edizioni anno 2012 | Pietro Tuo | Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Ostetrico U.O. Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, Infermieri S.O. ed Ostetriche | 7 |
| 4 edizioni: 23–24; 24–25; 25–26; 26– 27/1/12 | Impiego della C.S.E. (Combined Spinal Epidural) in Ostetricia | Pietro Tuo | Medici Chirurghi U.O. Anestesia e Rianimazione | 8 |
| 4 edizioni: 23; 24; 25; 26/1/2012 | Seminario: "Il travaglio in analgesia" | Pietro Tuo | Medici Chirurghi U.O. Ostetricia e Ginecologia, Ostetrici | 3 |
| 2 edizioni: 24–25/1/2012 | Corso di formazione ai Referenti di Formazione Aziendale: "Modelli, metodi e tecniche didattiche" | Laura Fornoni | Referenti Aziendali per la Formazione (R.A.F.) dell'Istituto G. Gaslini | 5 |
| 7/2/2012 | Corso di formazione ai Referenti di Formazione Aziendale: "L'Organizzazione della formazione" | Laura Fornoni | Referenti Aziendali per la Formazione (R.A.F.) dell'Istituto G. Gaslini | 8 |
| 3 edizioni: 1, 8, 15/2/2012 | Il miglioramento continuo del sistema Qualità del Servizio Trasfusionale | Gino Tripodi | Personale medico, biologo, tecnico laboratorio biomedico, infermieristico U.O. Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale | 3 |
| 6 edizioni: 2/2,17/4,12/6,2 7/9,30/1,23/11/ 2012 | Movimentazione manuale pazienti – edizioni anno 2012 | Assunta Capiello | Tutto il personale neoassunto ostetrico, infermieristico, Tecnici Sanitari di Radiologia Medica, Fisioterapisti ed | 7 |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|---------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| | | | O.S.S. (neo assunti) – Personale esterno | |
| 31/01/2012 | Seminario: La Necrosi avascolare nel LES" | Alberto Martini | Il corso è rivolto a medici pediatri reumatologi, ortopedici e radiologi | 2 |
| 16 edizioni: 17/1/12– 4/12/2012 | Le tecniche non farmacologiche per il dolore nel bambino | Pietro Tuo | Medici Chirurghi, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Tecnici Sanitari, Educatori, Assistenti Sociali e Sanitarie, O.S.S., O.T.A., A.S.S.S. impegnati nell'assistenza al bambino. | 11,5 |
| 14 edizioni: 13/6–4/12/2012 | Gas Medicali e Tecnici– Conoscerli per gestirli in Sicurezza | Rossella Rossi | Tutto il personale sanitario di assistenza, tutto il personale dei laboratori di assistenza e ricerca. | 4 |
| FAD: 22/2/– 31/12/2012 | Il triage (FAD) | Revisori dei contenuti come da progetto regionale | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 24 |
| 14/11 – 3/12/2012 | Elettrocardiografia e cenni di elettrofisiologia cardiaca di base nel normale e nelle disritmie e gestione del pace-maker in urgenza in età pediatrica | Lucio Zannini | Personale medico e infermieristico UU.OO. Cardiologia, Reparto DCV e CCV, S.O. Anestesia e Rianimazione, Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza | 6 |
| 17/10/2012 | Seminario Infermieristico: "La gestione del paziente diabetico – I parte" | Maria Lucia Sperlinga | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 2 |
| 22/10/2012 | Seminario Infermieristico: "La gestione del paziente diabetico – II parte" | Maria Lucia Sperlinga | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 2 |
| 2/10–4/10/2012 | Seminario esperienziale sulla gestione infermieristica dei dispositivi intravascolari – rischio infettivo correlato | Maria Lucia Sperlinga | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 2 |
| 13/12/2012 | Seminario Infermieristico: "La Gestione infermieristica del paziente tracheotomizzato" | Maria Lucia Sperlinga | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 3 |
| 20/11/2012 | Seminario Infermieristico: "Nutrizione Enterale e Gestione della PEG" | Maria Lucia Sperlinga | Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini | 2 |
| 2/4–6/4/2012 | Basic Application Training in Risonanza Magnetica | Gian Michele Magnano | Tecnici Sanitari di Radiologia Medica e Medici Radiologi, afferenti all' U.O. Radiologia | 38 |
| 4/4–22/5/2012 | Patologie ortopediche a carico dell'articolazione coxo-femorale, della mano e della caviglia, che entrano in diagnosi differenziale con l'artrite idiopatica giovanile | Alberto Martini | Medici e Infermieri della U.O. Pediatria II /Dipartimento Pediatria e Spec Pediatriche | 12 |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|-------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 7/5–10/12/2012 | Maltrattamento e abuso sui minori | Pasquale Di Pietro | Medici e Infermieri UU.OO.: Dip. Chirurgia (Degenziali); D.E.A., Anestesia e Rianimazione, Neuropsichiatria, Ortopedia, Neurochirurgia, Ginecologia ed ostetricia, Pediatria, Clinica Pediatrica, Dermatologia, Psicologia, Assistenti Sanitarie, Assistenti Sociali, Medici Direzione Sanitaria, Personale Servizio D.S.A. | 6 |
| 3/4–16/5/2012 | Corso teorico pratico di immunoematologia Servizio Trasfusionale IRCCS G. Gaslini | Gino Tripodi | Personale medico, biologo, tecnico sanitario laboratorio biomedico, U.O. Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale | 11 |
| 2/4 –18/6/2012 | Seminari in materia di: "Discussione Casi Clinici" – U.O. Ortopedia e Traumatologia Istituto G. Gaslini | Silvio Boero | Medici U.O. Ortopedia e Traumatologia | 14 |
| 17/4 – 11/12/2012 | Seminari Medico Infermieristici U.O. Ortopedia e Traumatologia Istituto G. Gaslini | Silvio Boero | Medici e Infermieri U.O. Ortopedia e Traumatologia | 14 |
| 2/4/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con diagnosi postnatale di canale atrioventricolare parziale e paziente con diagnosi di Atresia polmonare con difetto interventricolare e vascolarizzazione polmonare multifocale | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 4 |
| 16/4/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con Doppia discordanza con piccolo DIV e paziente affetta da Atresia polmonare con DIV valvola imperforata. | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, C.C.V., Anestesia e Rianim. | 4 |
| 18/4/2012 | L'Insufficienza polmonare nella tetralogia di Fallot: valutazione della funzione ventricolare destra a lungo termine; implicazioni terapeutiche | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 4 |
| 15/5–8/10/2012 | Il conflitto nelle relazioni interpersonali e nelle organizzazioni | Paolo Petralia | Personale amministrativo che abbia frequentato nell'anno 2011 il corso "Sviluppo della capacità di | Non applicabile |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| | | | comunicare" | |
| 15/10 – 12/11/2012 | Sviluppo della capacità di comunicare | Paolo Petralia | Personale amministrativo che non abbia frequentato nell'anno 2011 il corso "Sviluppo della capacità di comunicare" | Non applicabile |
| 6/11– 11/12/2012 | Funzione Amministrativa ed incontro con il dolore nella particolare realtà di un Ospedale Pediatrico | Paolo Petralia | Personale amministrativo che abbia frequentato il corso "Sviluppo della capacità di comunicare" | Non applicabile |
| 14/05/2012 | Seminario per i Referenti di Formazione Aziendale: "Il profilo sistemico degli interventi sulla comunicazione aziendale" | Paolo Petralia | Referenti Aziendali per la Formazione (R.A.F.) dell'Istituto G. Gaslini | 2 |
| 13/3/2012 – conclusione da definire | L'Ospedale di giorno: modello e organizzazione | Paolo Petralia | Personale afferente ai Poliambulatori, Day Hospital e Day Surgery dell'Istituto G. Gaslini | Non applicabile |
| 7/11/11– 15/2/12 | Corso di formazione in tema di gestione economico sanitaria | Ubaldo Rosati | Piccolo gruppo di dipendenti dell'Istituto, individuati dal Dir. del Corso, a composizione multiprofessionale che rappresenterà il riferimento istituzionale per l'analisi dei dati | Non applicabile |
| 7/5–8/10/2012 | CARE NEUROEVOLUTIVA E PERSONALIZZATA IN TERAPIA INTENSIVA NEONATALE: PROMOZIONE DELLO SVILUPPO E SOSTEGNO ALLA FAMIGLIA – 1° MODULO | Paolo Moretti | Personale sanitario e psicoghe del Dipartimento Materno Infantile, Dipartimento Cardiovascolare, Anestesia e Rianimazione, Neurochirurgia. Personale esterno UU.OO. Patologie Neonatali Liguria e Ostetriche | 8 |
| 1/10– 12/11/2012 | CARE NEUROEVOLUTIVA E PERSONALIZZATA IN TERAPIA INTENSIVA NEONATALE: PROMOZIONE DELLO SVILUPPO E SOSTEGNO ALLA FAMIGLIA – 2° MODULO | Paolo Moretti | Personale sanitario e psicoghe del Dipartimento Materno Infantile, Dipartimento Cardiovascolare, Anestesia e Rianimazione, Neurochirurgia. Personale esterno UU.OO. Patologie Neonatali Liguria e Ostetriche | 8 |
| 1/1–31/12/2012 | CORSO FAD: Elementi di Informatica per la Professione Sanitaria | Vicenzo Lorenzelli | Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini | 12 |
| 1/1–31/12/2012 | CORSO FAD: Corso di Inglese per i professionisti della Sanità: English language and foreign patients | Prof. V. Lorenzelli | Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini | 12 |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1/3–31/12/2012 | CORSO FAD: Accoglienza, cura e dimissioni: comportamenti terapeutici | Prof. V. Lorenzelli | Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini | 6 |
| 25–26/5/2012 | Chirurgia Mini–Invasiva nel bambino: 20 Anni di esperienza | Vincenzo Jasonni | Personale che si occupa di chirurgia (chirurghi, anestesisti, infermieri, infermieri pediatrici) sia interno all'Istituto Gaslini sia di altre aziende sanitarie nazionali. | 7 |
| 16/5–9/10/2012 | Corso di aggiornamento Teorico–Pratico sulla gestione della Dialisi Peritoneale con cyclor Home–Choice | Gian Marco Ghiggeri | Personale medico e infermieristico U.O. Nefrologia ed Emodialisi | 8 |
| 11–12/5/2012 9–10/11/2012 | EUROPEAN PEDIATRIC LIFE SUPPORT (E.P.L.S.) | Pietro Tuo | Medici U.O. Anestesia e Rianimazione e UU.OO. Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza – Partecipanti Esterni | 31,5 1^ e 2^ ed. |
| 13/6–28/6/2012 | Presa in carico della donna presso U.O. Ostetricia: ruolo dell'Ostetrica e integrazione dell'Operatore Socio Sanitario | Maria Lucia Sperlinga | Personale Ostetrico, Infermieristico e di Supporto U.O. Ostetrica e Ginecologia | 8 |
| 19/6/2012 | Progetto salute e benessere anno 2012: Seminario "Le nuove dipendenze" | Silvio Del Buono | Responsabili Aziendali per la formazione, responsabili aziendali per la qualità, preposti per la sicurezza, carrellisti ed addetti al trasporto dei gas medicali | 3 |
| 21/6/2012 | Progetto salute e benessere anno 2012: Seminario "Autoaiuto in Regione Liguria: realtà emergenti" | Silvio Del Buono | Responsabili Aziendali per la formazione, responsabili aziendali per la qualità, preposti per la sicurezza, carrellisti ed addetti al trasporto dei gas medicali | 3 |
| 18/6/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico–terapeutici fra i vari professionisti coinvolti in pazienti con sindromi polimalformative con interruzioni arco aortico e in paziente con Sindrome di Shone | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 4 |
| 4/6/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici in pazienti con doppia discordanza con DIV e stenosi polmonare e cardiopatia complessa | Lucio Zannini | Medici, infermieri del dipartimento cardiovascolare | 4 |
| 11/6/2012 | I tubi ventricolo destro–arteria polmonare e l'impianto percutaneo della valvola polmonare | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, | 3 |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| | | | Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | |
| 24/5/2012 | Il monitoraggio della portata cardiaca nel bambino | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 3 |
| 6/7/2012 | RIUNIONI NEURO-ONCOLOGICHE INTERDISCIPLINARI Aggiornamenti e discussione interdisciplinare di casi di neuro-oncologia pediatrica | Maria Luisa Garrè | Medici, Psicologi, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Fisioterapisti | 40 |
| 22-23/6/2012 | Seminario: "Simulazione ad Alta Fedeltà: Metodologia di Prevenzione del Rischio Clinico in Medicina" | Pietro Tuo Pasquale Di Pietro | Dirigenti Medici e Personale Infermieristico UU.OO. Anestesia e Rianimazione, DEA, Ostetriche | Non applicabile |
| 10-24/10/2012 | Approccio tecnico alle procedure di angiografia interventistica | Gian Michele Magnano | Tecnici Sanitari di Radiologia Medica e Medici Radiologi, Infermieri Pediatrici, Infermieri afferenti all' U.O. Radiologia e esterno | 4 |
| 15-21/11/2012 | Corso di Rianimazione Cardiopolmonare Neonatale – Base Edizioni anno 2012 | Pietro Tuo | Medici, Infermieri, Ostetrici UU.OO.: Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, Ostetricia e Ginecologia, Nido | 8 |
| 3-12/12/2012 | Corso di Rianimazione Cardiopolmonare Neonatale – Retraining Edizioni anno 2012 | Pietro Tuo | Medici, Infermieri, Ostetrici UU.OO.: Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, Ostetricia e Ginecologia, Nido | 4 |
| 6/9/2012 | Il Conferenza "International Pediatric Day" – La Family Child Centred Care: Famiglia e Bambino al centro del processo di cura | Paolo Petralia | Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini – Operatori Esterni | 7,5 |
| 10/10-19/12/2012 | La gestione integrata multidisciplinare del paziente miopatico: dalla clinica al laboratorio e viceversa | Claudio Bruno | Medici, biologi, infermieri, infermieri pediatrici, fisioterapisti, dietisti e tecnici sanitari di laboratorio biomedico del Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione e Continuità delle Cure | 11 |
| 17/9/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici in pazienti con Truncus arteriosus e correzione o palliazione nell'interruzione dell'arco | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di | 3 |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| | aortico con severa ostruzione all'efflusso del ventricolo sinistro. | | radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | |
| 24/9/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici in pazienti con bicuspidia aortica ed arco aortico ipoplastico e pazienti con coronarie anomale, stenosi polmonare sottovalvolare e stenosi rami polmonari | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 3 |
| 29/10/2012 | Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici in pazienti con Mixoma cardiaco e discussione su timing in paziente con Tetralogia di Fallot | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 3 |
| 21/11/2012 | Corso di formazione ed aggiornamento in materia di : "L'emostasi in cardiocirurgia" | Lucio Zannini | Personale medico, infermieristico, perfusionisti e tecnici di radiologia UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione. | 2 |
| 25/10– 14/12/2012 | Il parto vaginale dopo parto cesareo. Informazione, consenso, gestione del travaglio e dell'emergenza. | Massimo Cordone | Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Ostetrica U.O. Ostetrica e Ginecologia | 7 |
| 8–29/10/2012 | La pulizia dell'unità paziente: impatto sulla qualità dell'assistenza | Maria Lucia Sperlinga | O.S.S., O.T.A., A.S.S.S Istituto G. Gaslini | Non applicabile |
| 31/10– 8/11/2012 | L'ASSISTENZA INFERMIERISTICA IN UN SERVIZIO TRASFUSIONALE: RUOLO, COMPETENZE ED ATTIVITÀ | Maria Lucia Sperlinga Gino Tripodi | Personale Infermieristico ed ostetrico dell'Istituto G. Gaslini | 5 |
| 7/11/2012 | Seminario Infermieristico: "Preparazione del neonato all'intervento chirurgico. Dolore e tecniche non farmacologiche" | Maria Lucia Sperlinga | Personale Medico e Infermieristico dell'Istituto G. Gaslini | 3 |
| 5/11/2012 | Lab Meeting | Roberto Ravazzolo | Personale Laboratorio Genetica e Citogenetica | 16 |
| 6–11/12/2012 | Gestione del rischio infettivo nel blocco operatorio/sala parto e U.O. Ostetrica e Ginecologia: revisione multidisciplinare delle recenti evidenze scientifiche finalizzate alla standardizzazione congiunta delle procedure operative specifiche per il settore | Maria Lucia Sperlinga | Medici, infermieri, OSS del blocco operatorio, Medici e Ostetriche sala parto e degenza, Infermiere Nido, OSS | 3 |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|-------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 30/11/2012 | Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico: Le linee guida dell'ISS – Realtà attuali e prospettive future | Edvige Veneselli | Personale Medico, Psicologo, T.N.P.M, Logopedista, Educatore Professionale, Tecnico Riabilitazione Psichiatrica, Infermiere, Infermiere Pediatrico Istituto G. Gaslini e AA.SS.LL Liguri | 5 |
| 3-10/12/2012 | L'igiene delle mani quale pietra miliare per il controllo e la riduzione delle I.C.A. : la campagna OMS "Salva le vite lava le tue mani" | Maria Lucia Sperlinga | R.A.Q. e R.I.O. Istituto Giannina Gaslini | 3 |
| 6/12/2012 | Seminario: "Etica dell'Organizzazione in Sanità" | Paolo Petralia | Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini | 2 |
| 19/11/2012 | Nozioni generali di contabilità economico-patrimoniale applicabile all'ambito del S.S.N. | Stefania Moncini | Personale amm. UU.OO. Direzione Sanitaria, Settore Formazione Aziendale, Provveditorato- Economato, Ufficio Tecnico e Logistico, Direzione Scientifica coinvolto nella tematica del corso | Non applicabile |
| 18/12/2012 | Seminario Infermieristico: Elementi di Odontoiatria e Ortodonzia per il Personale di Assistenza | Maria Lucia Sperlinga | Personale Infermieristico U.O. Odontoiatria 'Istituto G. Gaslini | 3 |
| 30/1/2012 | Seminario : "I nuovi antibiogrammi" | Elio Castagnola | Medico chirurgo, Farmacista | 2 |
| 1/2/2012 | Seminario: "Infezioni Ossee ed articolari" | Elio Castagnola | Dirigenti Medici Istituto Giannina Gaslini | 3 |
| 2 edizioni: 17/2-5/4/2012 | Seminario: "Epidemiologia Infezione HIV" | Elio Castagnola | Dirigenti Medici Istituto Giannina Gaslini, personale Infermieristico e di supporto U.O. Malattie Infettive | 2 |
| 2 edizioni : 12 -26/4/2012 | Seminario : "La tubercolosi in pediatria : aggiornamento" | Elio Castagnola | Dirigenti Medici Istituto Giannina Gaslini | 2 |
| 5/10/2012 | Corso di formazione e agg.to prof.le per il personale dei reparti delle Malattie Infettive ex L. 135/90 | Elio Castagnola | Dirigenti medici, personale infermieristico, O.S.S. operanti nel reparto di Malattie Infettive | Non applicabile |

Convegni e Corsi – Settore AFR

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|-----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 20/1/2012 | Le miopatie congenite. Percorsi clinico–assistenziali e diagnostici | Claudio. Bruno Carlo Minetti | Medici | Non applicabile |
| 25/1/2012 1^ parte | XI corso di aggiornamento in Genetica Clinica | Roberto Ravazzolo, Margherita Lerone | Medici, Biologi | 7,5 |
| 10/2/2012 | La Sindrome di Sturge Weber: stato attuale della gestione pluridisciplinare diagnostico–terapeutica. Orientamento per il Pediatra | Paolo Capris | Medici Ortottisti/Assistenti di Oftalmologia Infermieri pediatrici | 4 |
| 7–10/3/2012 | 1st Research course of the Paediatrics Rheumatology European Society | Alberto Martini | Medici | Non applicabile |
| 14/3/2012 2^ parte | XI corso di aggiornamento in Genetica Clinica | Roberto Ravazzolo, Margherita Lerone | Medici, Biologi | |
| 15–16/3/2012 | GIORNATE DI ORTOPEDIA INFANTILE: Infezioni in Ortopedia Pediatrica | Silvio. Boero Elio Castagnola | Medici Infermieri Infermieri pediatrici | 5 |
| 16–17/3/2012 | GIORNATE DI ORTOPEDIA INFANTILE: Urgenze traumatologiche in età evolutiva | Silvio Boero Filippo Maria Senes | Medici Infermieri Infermieri pediatrici | 9 |
| 14/4/2012 | TOSSICOLOGIA: dal territorio all'ospedale | Pasquale Di Pietro Salvatore Renna Piero Gianiorio | Medici | 11,7 |
| 18/4/2012 3^ parte | XI corso di aggiornamento in Genetica Clinica | Roberto Ravazzolo, Margherita Lerone | Medici, Biologi | |
| 19–21/4/2012 | Giornate riabilitative pediatriche 2012: la riabilitazione nel bambino con patologia neurochirurgica | Paolo Moretti Armando Cama | Medici, Fisioterapisti, Logopedisti, Terapisti occupazionali, Psicologi, Infermieri pediatrici, Assistenti sanitari, Assistenti sociali, Educatori | 13 |
| 27/4/2012 | Diagnosi di neoplasia in epoca perinatale | Giorgio Dini Alberto Garaventa | Medici, Infermieri pediatrici, Ostetrici | 7 |
| 13–15/5/2012 | Hormone Resistance and Hypersensitivity: from Genetics to Clinical Management | Mohamad Maghnie | Medici | Non applicabile. |
| 28–29/5/2012 | Genomica funzionale nell'oncologia pediatrica | Luigi Varesio | Medici, Biologi, Fisici, Chimici | 8,1 |
| 4–8/6/2012 | Annual Course of the European Society for Paediatric Neurosurgery | Armando Cama Michel Zerah Matthieu Vinchon | Medici | Non applicabile |

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|---------|
| 22/6/2012 | Sudden Infant Death Syndrome (SIDS): aspetti genetici e correlazioni clinico-prognostiche | Roberto Ravazzolo Pasquale Di Pietro Antonella Palmieri | Medici Biologi | 7,6 |
| 21–23/9/2012 | IMMAGINARE IL RENE – Corso teorico-pratico di Ecografia in Nefrologia Pediatrica 2 ^a ed. | Gian Marco Ghiggeri, Giorgio Piaggio | Medici | 16 |
| 28–29/9/2012 | Corso avanzato "Gaslini" in Neuroradiologia Pediatrica | Andrea Rossi | Medici | 11 |
| 6/10/2012 | Prospettive future dell'Imaging in Pediatria: le applicazioni avanzate | Gian Michele Magnano | Medici | 5 |
| 18–20/10/2012 | La sperimentazione clinica in Pediatria e nelle malattie rare | Ornella Della Casa Alberighi | Medici/Biologi, Farmacisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Chimici | 23,6 |
| 18 /12/2012 | Le neoformazioni cutanee in età pediatrica. Il Dermatologo ed il Pediatra | Corrado Occella, Gian Maria Viglizzo | Medici | 4 |

Convegni e Corsi – Settore AAF

| DATA | TITOLO | RESPONSABILE | DESTINATARI | CREDITI |
|-----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|-----------------------------------------------|-----------------|
| 28/1/2012 | III Congresso Regionale SIMG–AIDM: Medicina di genere | Vito Messina | Medico | Non applicabile |
| 3/2/2012 | LE GRAVI CEREBROLESIONI ACQUISITE Per un percorso certo dal coma al domicilio | Giovanni Regesta | Medico, Infermiere, Psicologo, Fisioterapista | 7 |
| 4/2/2012 | III Update di ventilazione meccanica neonatale | Andrea Moscatelli | Medico, Infermiere | 7,6 |
| 6/2/2012 | “Innate immunity in cancer (IIC). Molecular targeting and cellular therapy” | Lorenzo Moretta | Medico, Biologo | Non applicabile |
| 15–16/3/2012 Marzo | Endoscopia del colon | Arrigo Barabino | Medico | 7,5 |
| 22/3/2012 | Gruppo di studio su malattie autoinfiammatorie | Marco Gattorno | Medico | Non applicabile |
| 23/3/2012 | One day on intraventricular haemorrhage of preterm babies | Luca Ramenghi | Medico | Non applicabile |
| 29–30/3/2012 | Hot topics in sanità pubblica | Pietro Crovari | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | Non applicabile |
| 12/4/2012 | La protesi d'anca nello sportivo: l'accesso mininvasivo contribuisce al recupero dell'integrità fisica? | Francesco Berti Riboli | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | 3 |
| 19/4/2012 | La protesi d'anca nello sportivo: materiali, usura e limiti | Francesco. Berti Riboli | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | 4 |
| 20–21/4/2012 | Medicina di Laboratorio e Oncologia: Nuovi Orizzonti | Marco Mori | Medico, Biologo | Non applicabile |
| 3/5/2012 | Le lesioni dei legamenti della caviglia e le fratture da stress dell'avampiede | Francesco Berti Riboli | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | 3 |
| 4/5/2012 | Emangiomi infantili e malformazioni vascolari | Pietro Dalmonte | Medico | Non applicabile |
| 4/5/2012 | Le protesi di caviglia | Marco. Guelfi | Medico, Infermiere | 7 |
| 5/5/2012 | UPDATE IN EMATOLOGIA | Marco Gobbi | Medico | Non applicabile |
| 10/5/2012 | La protesi di ginocchio nello sportivo: materiali, usura, limiti e alternative | Francesco Berti Riboli | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | 3 |
| 12/5/2012 | Hot Topics nel trapianto renale: | Umberto Valente | Medico | Non applicabile |
| 17–18/5/2012 | Congresso Medico–infermieristico–P.S. Urgenza. | Pasquale Di Pietro | Medico, Infermiere, Infermiere pediatrico | 12 |
| 17/5/2012 | Gestione delle lesioni traumatiche della spalla dello sportivo | Francesco Berti Riboli | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | 3 |
| 22–23/5/2012 | La nutrizione enterale | Arrigo Barabino | Medico | 10,9 |

| | | | | |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|-------------------------------------------------|-----------------|
| 24/5/2012 | Società Italiana di Chirurgia | Francesco Berti Riboli | Medico | Non applicabile |
| 28/5/2012 | VISIT TO A EULAR CENTRE OF EXCELLENCE IN PEDIATRIC RHEUMATOLOGY | Alberto Martini | Medico | Non applicabile |
| 7–8/6/2012 | X-FILES IN NUTRIZIONE CLINICA ED ARTIFICIALE | Samir Sukkar | Medico, Infermiere, Biologo, | Non applicabile |
| 18–20/6/2012 | Interactive course on management of laryngotracheal and chest wall anomalies in children | Vincenzo Jasonni–Pietro Tuo | Medico | 24,5 |
| 21/6/2012 | Le emergenze nei disturbi bipolari | Luigi Ferranini | Medico, Farmacista | Non applicabile |
| 28–29/6/2012 | Preceptorship program in pediatric rheumatology | Alberto Martini | Medico | Non applicabile |
| 30/6/2012 | UPDATE IN EMATOLOGIA | Marco Gobbi | Medico | Non applicabile |
| 6/7/2012 | Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis Preceptorship | Alberto Martini | Medico | Non applicabile |
| 10/7/2012 | Incontro Formativo–Farmaci generici | Marco Grespigna | Farmacista | Non applicabile |
| 14–16/9/2012 | European hematology Association | Gaia Rojkova | Medico | Non applicabile |
| 20/9/2012 | Traumi del polso e della mano | Francesco Berti Riboli | Medico, Infermiere, Fisioterapista, Biologo, | 3 |
| 27/9/2012 | La patologia artrosica della spalla e della caviglia fino alla protesi articolare | Francesco Berti Riboli | Medico, Infermiere, Fisioterapista, Biologo, | 4 |
| 27–28/9/2012 | Corso Avanzato di nefrologia | Fosco Cavatorta | Medico | 18,5 |
| 2/10/2012 | Media tutorial su Biotecnologie | CarloAlberto Redi | Giornalisti | Non applicabile |
| 4/10/2012 | Lesioni muscolari nello sportivo: trattamento con fattori di crescita | Francesco Berti Riboli | Medico, Infermiere, Fisioterapista, Biologo, | 3 |
| 12/10/2012 | Convegno Associazione Italiana di Miologia | Claudio Bruno | Medico | Non applicabile |
| 13/10/2012 | Dagli studi controllati randomizzati alla pratica clinica | Siro Paganini | Medico | Non applicabile |
| 18/10/2012 | Le lesioni legamentose del ginocchio dello sportivo: dalla ricostruzione alla protesi articolare | Francesco Berti Riboli | Medico, Infermiere, Fisioterapista, Biologo, | 4 |
| 19–20/10/2012 | XIII Convegno Sez. Tosco Ligure | Silvia Carozzi | Medico | 10 |
| 23/10/2012 | Anziani e disabili: per un approccio riabilitativo alla non autosufficienza | Federico Patrone | Medico, Infermiere, Fisioterapista, Logopedista | 4 |
| 26/10/2012 | I DIALOGHI SUL DIABETE – IL DIABETE: ASPETTI FARMACOECONOMICI E GESTIONALI | Marco Comoglio | Medico | Non applicabile |
| 8/11/2012 | Lesioni Meniscali e Trapianto di Menisco | Francesco Berti Riboli | Medico, Infermiere, Fisioterapista, Biologo, | 4 |

| | | | | |
|---------------|------------------------------------------------------------------------|------------------------|---------------------------------------------|-----------------|
| 13–14/11/2012 | Phenotyping Workshop | Claudia Preis | Medico, Biologo | Non applicabile |
| 15/11/2012 | I difetti della parete addominale | Francesco Berti Riboli | Medico, Biologo, Infermiere, Fisioterapista | 3 |
| 22–23/11/2012 | La gestione delle emergenze intraospedaliere dalal teoria alla pratica | Lorenzo Borgo | Medico | 18 |
| 17/12/2012 | Assemblea annuale soci ARLAFE onlus | Claudio Bruno | Medico, Infermiere pediatrico | Non applicabile |
| 11/12/2012 | Biotecnologie e Medicina | CarloAlberto Redi | Medico, Biologo, Farmacista | 6 |
| 14/12/2012 | Infanzia maltrattata | Emanuela Piccotti | Medico | Non applicabile |
| 20/12/2012 | Farmacovigilanza | Michela Silvestri | Medico, Farmacista | Non applicabil |

Capitolo 7 – Galleria Fotografica

Galleria Fotografica Storica – Istituto Giannina Gaslini



Foto 1 – Famiglia Gerolamo Gaslini



Foto 2 – Giannina e Germana Gaslini



Foto 3 – Papa Giovanni Paolo II al Gaslini



Foto 4 – Papa Benedetto XVI al Gaslini



Foto 5 – Premi Nobel al Gaslini: Renato Dulbecco, Rolf Zinkernagel e Ralph Steinman

Eventi 2012



Foto 1 – 2 Ottobre, Saluti per l'inaugurazione Ospedale di Giorno



Foto 2 – 2 Ottobre, Inaugurazione Ospedale di Giorno

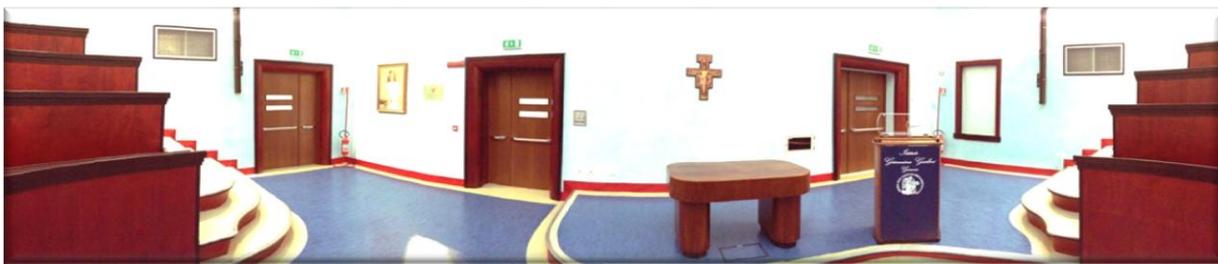


Foto 3 – 14 dicembre, l'Aula Magna dopo il restauro



Foto 4 – 19 Dicembre, Inaugurazione dell'Aula Magna restaurata



Foto 5 – 16 Aprile, Inaugurazione risonanza magnetica



Foto 6 – 16 Aprile, La nuova risonanza magnetica



Foto 7 – Visita Delegazione Ministero Venezuela



Foto 8 – Visita Delegazione Governatorato Iraq



Foto 9– Visita Vice Ministro Albanese



Foto 10 – Visita Tahara Gandhi



Foto 11 – Incontro Dirigenti Ospedale Betlemme



Foto 12 – Incontri Dirigenti Saturno Foundation e Fondazione Chiara Rama



Foto 13 – 16 Aprile, Giornata Ricerca



Foto 14 – 6 Giugno, Giornata Qualità



Foto 15 – 19 Dicembre, Giornata Donazione e Natale del bimbo



Foto 16 – 11 Febbraio, Giornata del Malato



Foto 17 – 4 Maggio, Giornata Accreditamento Associazioni di Volontariato



Foto 18 – Strutturazione del Gruppo sulla Family Care in Istituto



Foto 19 – Il Cardinale E. Sgreccia, tra i massimi esperti di “Bioetica”, apre il ciclo di Conferenze sull’Accoglienza e l’Umanizzazione delle cure

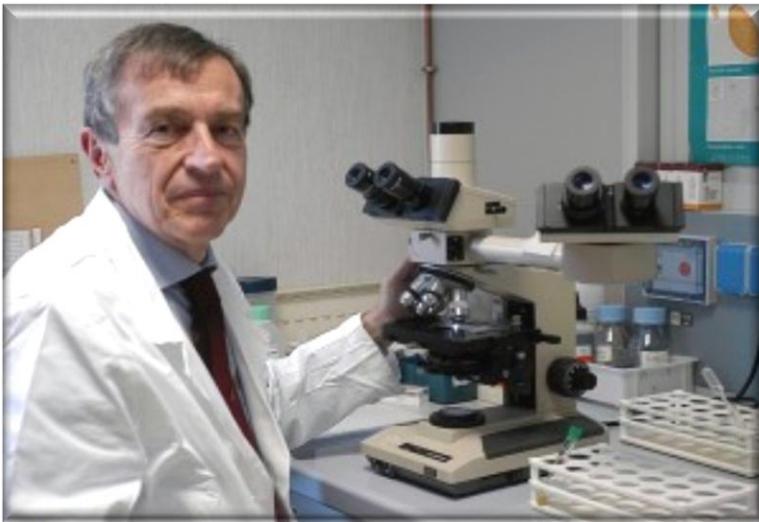


Foto 20 – 16 Aprile, il professor Lorenzo Moretta, direttore Scientifico



Foto 21 – Alberto Martini e Nicolino Ruperto presentano importanti pubblicazioni scientifiche sul New England Journal of Medicine



Foto 22 – Paolo Striano riceve l' "European Young Investigator Award"



Foto 23 – Conferenza stampa di presentazione intervento anti soffocamento con applicazione circolazione extracorporea



Foto 24 – Assegnazione Premio GSE al Quirinale con il Presidente Vincenzo Lorenzelli



Report Annuale 2012



IRCCS "Istituto Giannina Gaslini"
Via Gerolamo Gaslini, 5
16147 Genova – Italia
Tel. 010 5636.1
Sito web: www.gaslini.org

