

Indice

Indice	I
Introduzione	5
Saluto del Presidente	5
Saluto del Direttore Generale	6
Capitolo 1 – L’Istituto Giannina Gaslini	7
La nostra storia, il presente e le prospettive	7
Il Piano strategico di sviluppo: obiettivi e risultati 2013	10
Ospedale Solidale-Accogliente-Aperto-Sicuro-in Rete - SAASI	10
Ospedale Ricerca - Assistenza - Formazione	12
Ospedale Gestionale	13
Capitolo 2 – L’Organizzazione	15
Presidente e Consiglio di Amministrazione	15
Collegio Sindacale	16
Organigrammi	17
Edifici	31
Capitolo 3 – Struttura	35
Direzione Generale	35
Comitati Istituzionali	35
Servizio Prevenzione e Protezione	35
Servizio di Medicina Preventiva	37
Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato	37
Gruppo infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere (CIO)	37
Dipartimento di Staff	39
U.O.C. Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità	39
U.O.C. Affari Generali e Legali	41
Settore Comunicazione e Collaborazioni	43
U.O.C. Sistema Informativo Aziendale	44
U.O.S.D. Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	47
Centro Accoglienza Bambino e Famiglia – C.A.B.E.F.	49
Direzione Amministrativa	51
Presentazione del Direttore Amministrativo	51

Dipartimento Lavori, Forniture e Servizi	54
U.O.C. Acquisti e Gestione Risorse	54
U.O.C. Servizi Tecnici e Logistici	56
Dipartimento Risorse Umane e Finanziarie	58
U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza	58
U.O.C. Gestione e valorizzazione del Personale	59
Direzione Scientifica	61
Direzione Sanitaria	66
U.O.C. Farmacia	68
U.O.S. Servizi Amministrativi Sanitari	70
Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie	72
Dipartimento delle Chirurgie	74
<i>Area Dipartimentale Cardiovascolare</i>	74
U.O.C. Cardiochirurgia	74
U.O.C. Cardiologia	76
U.O.S.D. Centro Angiomi	78
<i>Area Dipartimentale Specialità Chirurgiche</i>	80
U.O.C. Chirurgia	80
U.O.C. Neurochirurgia	82
U.O.C. Oculistica	84
U.O.C. Odontoiatria	86
U.O.C. Ortopedia	88
U.O.C. Otorinolaringoiatria	89
Dipartimento di Ricerca e Diagnostica	91
<i>Area Dipartimentale Ricerca Traslazionale e Medicina di Laboratorio</i>	91
U.O.C. Genetica Medica	91
U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	93
U.O.C. Laboratorio Analisi	95
U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare	97
U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale	100
U.O.C. Laboratorio di Oncologia	102
U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari	104
U.O.S.D. Centro di Diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche	106
<i>Area Dipartimentale Diagnostica Clinica e per Immagini</i>	108
U.O.C. Anatomia Patologica	108

U.O.C. Neuroradiologia	111
U.O.C. Radiologia	113
Dipartimento di Scienze Pediatriche	115
<i>Area Dipartimentale Ematologica</i>	<i>115</i>
UOC Oncologia – Ematologia - Trapianto di Midollo	115
U.O.S.D. Centro di Oncologia clinica e sperimentale	117
U.O.S.D. Centro Day Hospital - Assistenza Domiciliare ematologica e continuità delle cure	119
U.O.S.D. Centro di Ematologia clinica e sperimentale	120
U.O.S.D. Centro di Neuro Oncologia , AAD Emato-Oncologia	122
<i>Area Dipartimentale Specialità Pediatriche</i>	<i>124</i>
U.O.C. Clinica Pediatrica	124
U.O.C. Dermatologia	128
U.O.C. Malattie Infettive	130
U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto	132
U.O.C. Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	134
U.O.C. Pediatria ad Indirizzo Pneumologico e Allergologico	136
U.O.C. Pediatria II – Reumatologia	138
U.O.S.D. Centro di Clinimetria	140
U.O.S.D. Centro di Endocrinologia clinica e sperimentale	141
U.O.S.D. Centro Nutrizionale	142
U.O.S.D. Centro Malattie Rare	143
Dipartimento Emergenza e Accettazione - DEA	144
<i>Area Dipartimentale DEA</i>	<i>144</i>
U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina di Urgenza Pediatrica	144
U.O.S.D. Area Critica	146
U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI	147
<i>Area Dipartimentale Percorso Nascita e Area Intensiva</i>	<i>149</i>
U.O.C. Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	149
U.O.C. Ostetricia e Ginecologia	155
U.O.C. Patologia Neonatale e Terapia Intensiva Neonatale	157
Team Vie Aeree	160
Dipartimento Neuroscienze, Riabilitazione e continuità delle cure	162
<i>Area Dipartimentale Neuroscienze</i>	<i>162</i>
U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	162
U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative	164

U.O.C. Neuropsichiatria Infantile	166
U.O.S. Psicologia Clinica	172
<i>Area Dipartimentale Riabilitazione e Continuità delle cure</i>	<i>174</i>
U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione	174
Ospedale di Giorno	176
L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giorno	177
Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca	180
Presentazione del Direttore Scientifico	180
Contributo delle varie unità operative alla produzione scientifica del Gaslini nel 2013	182
Linee di ricerca ministeriali	187
Comitato Scientifico Internazionale	189
Comitato Etico Regione Liguria Sezione III (pediatrica) dal 23/09/2013	189
Ricerche e Trials clinici in corso nel 2013	191
Ricerche e Pubblicazioni Anno 2013	206
Seminari di Ricerca 2013	268
Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2013	271
Capitolo 5 – Attività Assistenziale	276
Presentazione del Direttore Sanitario	276
Dati di attività 2013	278
Giornata Gasliniana della Qualità 2013	290
Capitolo 6 – Attività Formativa	291
Centro Internazionale di Studi e Formazione "Germana Gaslini" - CISeF	291
Attività formative – Settore AFA	293
Convegni e Corsi – Settore AFR	299
Convegni e Corsi – Settore AAF	300
Capitolo 7 – Galleria Fotografica	302
Galleria Fotografica Storica – Istituto Giannina Gaslini	302
Eventi 2013	304

Aggiornamento dati: Maggio 2014

Finito di stampare:

Copie stampate: 200

Realizzazione stampa:

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



Dopo aver celebrato 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.

E' proseguito quindi 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 Direzione 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", i quali, 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 mantenere inalterata l'elevata qualità della ricerca scientifica e potenziarne 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.

La nostra tradizione costituisce una garanzia di continuità e uno 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 per giorno al servizio dei nostri piccoli pazienti, delle loro Famiglie e della Sanità italiana.

Vincenzo Lorenzelli

Saluto del Direttore Generale



L'Istituto Gaslini nel 2013 ha proseguito l'azione strategica e programmatoria 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 in modo sostenibile le proprie capacità e risorse e insieme quelle dei nodi delle reti regionali e nazionali di cui fa parte, mantenendo elevata e elevando ulteriormente l'attività di media-alta complessità, di attrazione nazionale ed internazionale e di ricerca e formazione.

Tutto ciò in modo equilibrato e sostenibile, alla luce del quadro congiunturale e di macro obiettivi economici e di produzione assegnati.

Il contenimento dei costi nell'ambito delle risorse erogate dalla Regione Liguria per i fini assistenziali è frutto del risultato delle azioni poste in essere nel corso dell'anno, costantemente monitorata a scadenza mensile secondo uno specifico sistema nell'ambito del Piano di politiche gestionali dell'Istituto, che hanno consentito anche di stabilizzare la struttura dei costi rispetto al consuntivo 2012.

I risparmi si sono ottenuti con la maggiore razionalizzazione delle attività, agendo prevalentemente sui fronti della gestione e reclutamento del personale, del controllo sugli acquisti e del monitoraggio sulla spesa farmaceutica.

È pur evidente che l'incidenza delle azioni sul personale relative al solo anno 2013 non ha rappresentato un impatto rilevante, ma tale situazione ha dimostrato ancora una volta come le dette politiche richiedano di un arco temporale più ampio per valorizzarne gli effetti di risparmio economico.

È inoltre doveroso evidenziare che il risparmio su beni e servizi è stato solo in parte determinato dalla riduzione della produzione cui sopra accennato, bensì in massima parte dalle azioni di razionalizzazione sulle tempistiche delle forniture e delle conseguenti riduzioni delle scorte a magazzino.

Il monitoraggio attento della appropriatezza della prescrizione farmaceutica ospedaliera ha consentito di ottenere una spesa più centrata sul governo clinico dei processi produttivi, nonché più contenuta in termini di volumi complessivi.

È doveroso evidenziare altresì che il calo di produzione registrato non è derivato da mancanza di reale attrattività dell'Istituto - testimoniata dal permanere dell'altissimo gradimento del livello di eccellenza dello stesso e delle liste di attesa specifiche - bensì determinato da manovre poste in essere su indicazione regionale, finalizzate ad una migliore appropriatezza di ricovero - e quindi diminuzione della bassa complessità - e ad attività indirizzate verso l'alta complessità, che hanno aumentato del 10%, il peso medio, pur senza compensare completamente quanto perso sul fronte dei ricoveri non complessi, e determinando un peggioramento del rapporto costi/ricavi DRG che può essere fuorviante sull'indice di produzione dell'Istituto.

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



"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".

Sen. Gerolamo Gaslini

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".

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 protempore 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 prettamente ambulatoriale, di day hospital e day surgery totalità dell'attività.

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 agevolare 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 domiciliazione delle terapie.

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

Il Piano strategico di sviluppo: obiettivi e risultati 2013

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 2013 è proseguita l'attività dei tavoli di lavoro i cui risultati vengono di seguito sinteticamente rappresentati:

Ospedale Solidale-Accogliente-Aperto-Sicuro-in Rete - SAASI

Associazioni di Volontariato accreditate

E' stato allestito lo spazio destinato a "Casa delle Associazioni", ubicato presso il piano 0 del padiglione n. 10; si è tenuta la riunione del Comitato aziendale del Volontariato e l'Assemblea annuale delle Associazioni, nell'ambito della quale il coordinatore del Comitato Aziendale ha programmato l'elaborazione di un regolamento di gestione da sottoporre alle Associazioni e all'Istituto.

Collaborazioni istituzionali (accordi di II e III livello)

L'Istituto ha consolidato i rapporti con Caritas Baby Hospital di Betlemme, il Centre Hospitalier Ibn Sina di Rabat, il Centre Hospitalier Universitaire Mohammed VI di Marrakesh, l'Ospedale di Suleymania nel Kurdistan iracheno, la Casa de Los Angeles di Tegugigalpa, Honduras, organizzando missioni formative e assistenziali a cura di personale Gaslini presso l'Ospedale/Centro Sanitario partner, e viceversa ospitando personale medico e infermieristico in tirocinio proveniente dagli Ospedali/Centri sanitari gemellati.

Con riferimento ai progetti di assistenza umanitaria, sono allo studio due nuovi progetti promossi dall'Ass.ne Bambini del Mondo – Children in the World: il primo per la realizzazione di un Blocco Operatorio Materno infantile per la Pediatria di Kimbondo, in Congo; il secondo per implementare l'attività pediatrica e l'attività chirurgico-ortopedica nell'area di Chota, dipartimento di Cajamarca, Perù. E' stato rinnovato l'accordo di collaborazione con il "Bandra Holy Family Hospital di Mumbai", India, per promuovere attività formative e assistenziali a favore del personale medico e infermieristico indiano.

E' stato sottoscritto inoltre un accordo di collaborazione con l'Ong Pobic Onlus di Brescia per offrire assistenza sanitaria, nell'area della cardiocirurgia pediatrica a pazienti provenienti dallo Stato di Bayelsa, Nigeria.

Security

E' stato predisposto un aggiornamento della procedura per il monitoraggio della sicurezza delle infrastrutture (aree di degenza, laboratori, servizi e spazi comuni, dotazioni tecnologiche e servizi in appalto). Sono stati costituiti quattro team di verifica che operano avvalendosi di specifiche check list; effettuate le verifiche pianificate.

Le criticità rilevate, che non possono trovare soluzione immediata, vengono sottoposte al vaglio del Collegio di Direzione con cadenza trimestrale al fine di individuare le priorità ed allocare le risorse necessarie per la soluzione delle non conformità.

Garanzia

Dal 13 al 17 gennaio ha avuto luogo la survey Joint Commission International.

Durante le cinque giornate di verifica sono stati operativi 6 surveyors: secondo la metodologia JCI vengono presi in esame oltre 350 standard e più di 1200 elementi misurabili.

La verifica ispettiva ha avuto esito completamente positivo: è stato confermato lo stato di ospedale accreditato: solo 5 elementi misurabili non sono stati risultati soddisfatti; 28 hanno dato esito parzialmente soddisfatto.

Relazioni Internazionali

Sono stati consolidati i rapporti di collaborazione strategica già avviati con i Children's Hospital di Boston, Cincinnati e Toronto. Sono state instaurate le relazioni con la Direzione dell'Ospedale Pediatrico Necker di Parigi ed è stato avviato uno scambio di personale nell'area della Cardiologia Pediatrica e Medicina Fetale. E' ripresa la collaborazione con l'Ospedale Gosh di Londra attraverso l'invio di uno specialista in cardiologia dell'Istituto Gaslini presso il Centro di Medicina Fetale del Gosh per una fellowship.

Nel mese di giugno è stato sottoscritto un accordo con il Boston Children's Hospital riguardante 5 progetti congiunti nelle seguenti aree tematiche: terapia intensiva, cardiologia fetale, immunologia, sedazione e controllo del dolore in pronto soccorso (con realizzazione di seminari a cura di Baruch Krauss). A ottobre 2013 l'Istituto ha ospitato il Corso Internazionale sull'ECMO organizzato e condotto in modo congiunto dai professionisti italiani e americani del due Ospedali pediatrici.

La collaborazione con Cincinnati Children's Hospital è focalizzata su tre aree cliniche: riabilitazione, neurochirurgia e l'anestesiologia. Nella seconda metà del 2013 sono stati avviati incontri con cadenza periodica in videoconferenza tra i professionisti focalizzati sulla discussione di casi clinici complessi ed organizzazione di seminari.

A dicembre 2013 le Direzioni del Boston Children's Hospital e del Cincinnati Children's Hospital hanno visitato il Gaslini e partecipato alla cerimonia di assegnazione del "Premio Querci".

Una delegazione del SickKids Children's Hospital di Toronto ha visitato l'Istituto Gaslini a settembre 2013 e sono state poste le basi per progetti congiunti nel campo della neurochirurgia, neuroncologia, neuroradiologia, riabilitazione, terapia intensiva.

Presso l'Istituto hanno avuto luogo training formativi a favore di:

- 1 cardiocirurgo, 1 anestesista, 1 perfusionista, 2 infermiere di S.O., del Centre Hospitalier Ibn Sina, Rabat, Marocco;
- 2 infermieri del Children's Relief Hospital, Betlemme, Palestina;
- 1 cardiologo dell' Ospedale di Pristina, Kosovo
- 1 Data manager, 1 Amministrativo, 1 Anestesista, 1 Cardiocirurgo, 2 pediatri, 3 infermieri, 2 fisioterapisti, 1 medico di laboratorio, provenienti da Suleymania, Kurdistan iracheno
- 1 pediatra e 1 infermiera, dalla Casa de los Angeles, Honduras

Ospedale Ricerca - Assistenza - Formazione

Ospedale di giorno

E' stato aggregato in un unico pool funzionale tutto il personale amministrativo attualmente operante presso l'accettazione amministrativa; sono state attivate le casse automatiche integrate con totem e self accettazione; attivata la consegna referti on line; aggiornata la cartellonistica. Approvata la regolamentazione di day service ambulatoriale e pre-ricovero centralizzato.

Tavoli di lavoro

Chirurgia: è stato aggiornato il software di gestione dei registri operatori. Sono stati predisposti nuovi indicatori per il monitoraggio di efficienza di sala operatoria.

Feto-perinatale: predisposto piano di lavoro ed avviata l'operatività delle uosd.

Organizzazione per intensità di cure: predisposte linee guida di riferimento; dato mandato ai direttori di dipartimento di prevederne le modalità applicative.

Formazione: progetto Child and Family Centered Care

Realizzato un workshop con gli operatori dei dipartimenti DEA ed Emato-Oncologia per l'identificazione delle linee di ricerca e progettualità da sviluppare.

Priorità selezionate:

- a) dipartimento Emato-oncologico: linee inerenti "self-care terapeutico per l'assunzione della terapia orale" e ottimizzazione trasmissione delle informazioni con il nucleo familiare;
- b) dipartimento DEA: sperimentare utilizzo di distrattori durante la venipuntura e migliorare la comunicazione con il nucleo in situazioni di ricovero.

Appropriatezza delle prestazioni

Conseguita la riduzione della casistica di bassa complessità in costanza di ricovero per pazienti provenienti da fuori regione; ridotto il numero dei ricoveri di un giorno; incrementato il peso medio per caso trattato. Incrementato il numero delle prestazioni ambulatoriali presso l'ospedale di giorno.

Teleconsulto Radiologico

Operativa la soluzione prevista per la consulenza a distanza per pazienti in età pediatrica afferenti all'ASL2 Savonese; disponibile anche per le ASL1 ed ASL5. Attivata la consulenza a distanza per pazienti afferenti alle strutture dell'Azienda Ospedali SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo di Alessandria. Realizzata la soluzione tecnologica relativa al progetto teleconsulenza per la gestione periferica delle coagulopatie congenite (Redberry). Completato lo sviluppo della soluzione software relativo alla rete audiologica regionale. E' in corso di organizzazione, a cura del responsabile della U.O.C. Otorinolaringoiatria e degli altri referenti regionali delle strutture coinvolte, la formazione degli operatori sul territorio necessaria alla definitiva attivazione della soluzione

Ospedale Gestionale

Piano anti-incendio ed edilizia ospedaliera

E' stata avviata la definizione degli interventi per l'adeguamento alle norme di sicurezza e adeguamento ai requisiti minimi, predisposto un primo elenco di interventi.

E' stato redatto il progetto e realizzato l'accentramento degli allarmi degli impianti di rilevazione incendi provenienti dalle centrali di rilevazione incendio e gas di tutto l'Istituto e contestuale supervisione presso il Centro Gestione Emergenze, la Portineria Centrale dell'Istituto e l'U.O. Servizi Tecnici e Logistici.

Ospedale a blocchi

Completato il blocco operatorio chirurgico e la degenza multidisciplinare presso il III piano chirurgia.

Gli accessi al padiglione 13 sono stati divisi tra utenti e personale, rispettivamente sul lato ovest e sul lato est. Attivato info point; sono state eliminate le barriere, onde consentire l'accesso ai disabili; è stato attivato il pulmino elettrico, per il trasporto degli utenti con i bagagli dall'ingresso ai padiglioni.

Acquisti di apparecchiature

Nel 2013 sono state acquisite apparecchiature per un valore di € 472.538,07.

E' stata indetta gara d'appalto per la fornitura di una terza RM da 3 Tesla, su "unità mobile"; la gara non ha avuto esito perché nessun concorrente che ha partecipato è stato ammesso al proseguo della gara. La gara è stata ribandita, prevedendo l'allocatione su "struttura prefabbricata provvisoria".

Interventi GSE e studio energia/acqua

E' stato approvato protocollo di intesa in materia di iniziative di utilità sociale col Gestore dei Servizi Energetici (G.S.E.) e con sponsor F2i di Milano, per la realizzazione di un impianto e due manufatti che sfruttano l'energia solare per la produzione di energia elettrica da riversare in parte verso la rete elettrica; l'intervento verrà realizzato presso l'Ospedale di Giorno, con una previsione di potenza globale tra i 19 e i 27 kW_p, determinata principalmente dall'ampiezza dell'area utilizzata dall'impianto, e così previsto:

1. impianto fotovoltaico sulla copertura dell'Ospedale di Giorno;
2. pensilina ombreggiante con moduli fotovoltaici per l'area gioco, nel piazzale di San Gerolamo;
3. fontana fotovoltaica per l'area gioco, nel Piazzale di san Gerolamo;

Informatizzazione cartella clinica

Nella prima metà del 2013 si è provveduto a realizzare completare l'integrazione con sistemi esterni ancora mancanti: gestione ricoveri ed anagrafica integrata con quella del sistema ADT. L'integrazione anagrafica sarà comunque oggetto di revisione in relazione all'integrazione con l'anagrafe regionale (Progetto Liguria in Rete) e la necessità di creare un reale sistema di MPI aziendale (Master Patient Index).

Realizzata l'integrazione con il sistema di Laboratorio per il recupero dei referti dei pazienti interni e realizzati le integrazioni (ancora basate su Aurora) per l'Order Entry ed il recupero dei Referti di Radiologia dei pazienti interni e per la richiesta di consulenze interne.

Definita l'impostazione dei moduli costituenti lo strato orizzontale della cartella: ingresso, esame obiettivo, cartella infermieristica, diario clinico, lettera di dimissione. Attualmente attivati 12 reparti.

In fase di implementazione la cartella emato-oncologica; in corso il completamento della validazione di protocolli e farmaci per l'utilizzo del software dedicato alla prescrizione – preparazione dei chemioterapici.

In conclusione, in tabella 1 vengono riassunti, per ciascuna macroarea di attività prevista dal Piano Strategico, il numero di obiettivi completamente - parzialmente conseguiti, il numero di quelli non conseguiti - rinviati e la relativa percentuale di conseguimento.

Tab.1

Area di attività	Conseguito/parzialmente conseguito	Non conseguito/rinviato	Obiettivi totali	% conseguimento
Volontariato, beneficenza, accoglienza, cooperazione sviluppo	8	0	8	100
Benessere, comunicazione, network, relazioni	10	1	11	90
Ricerca, assistenza e formazione, matrice RAF, garanzia, sicurezza dei pazienti	22	8	30	73
Infrastrutture, tecnologie, risorse, organizzazione, informatica, amministrazione	23	5	28	82

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

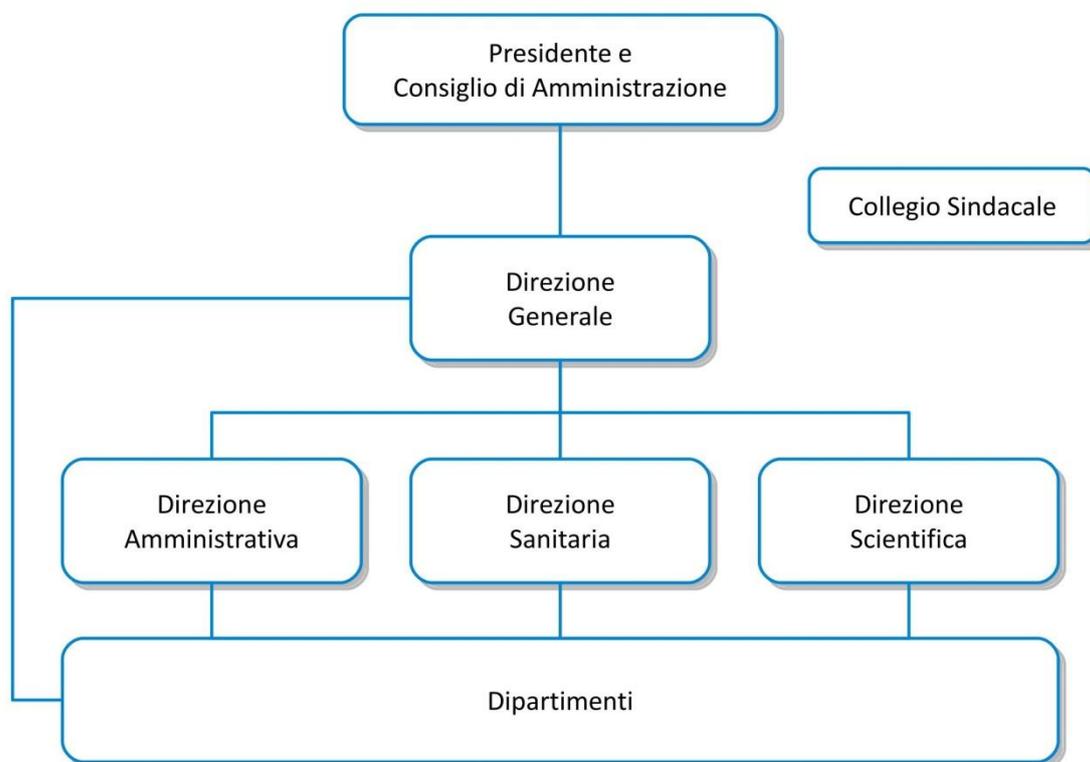
Dott. Aniello Castiello

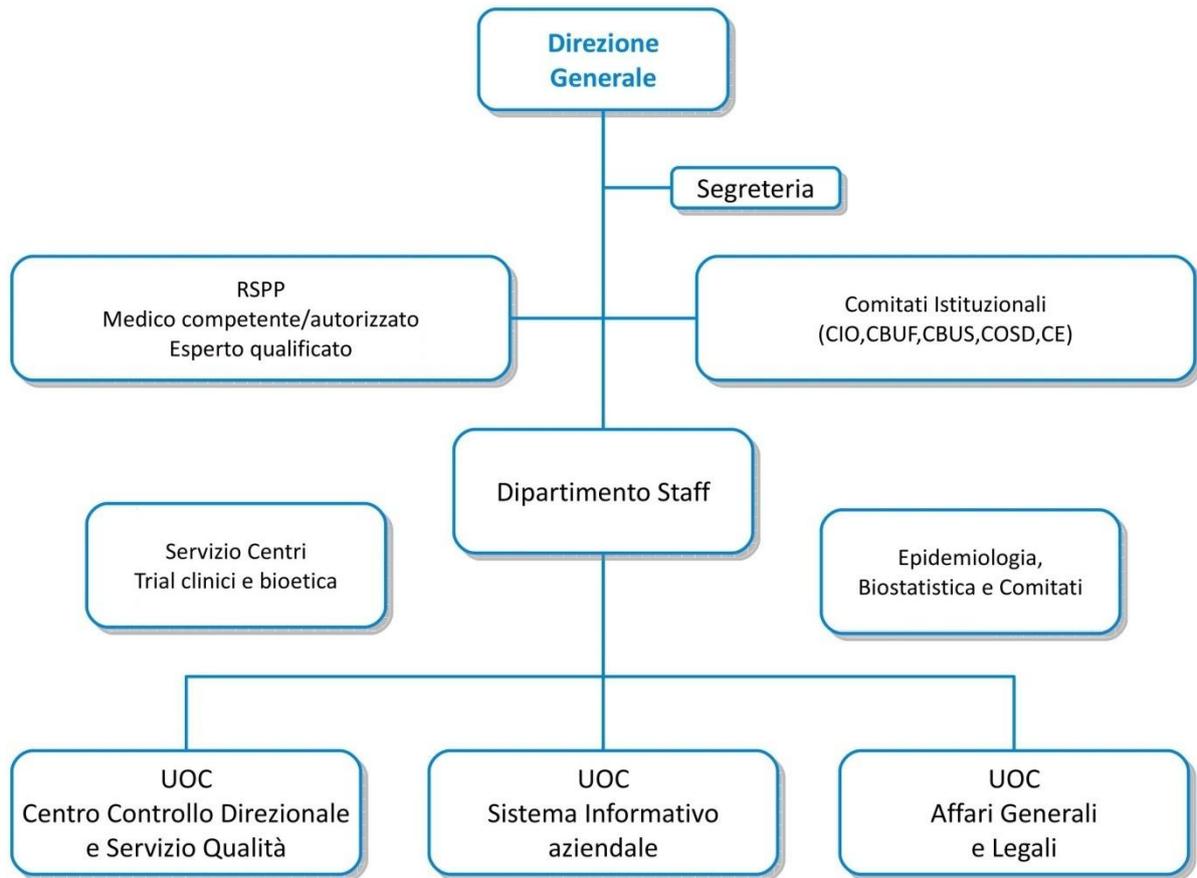
Componenti

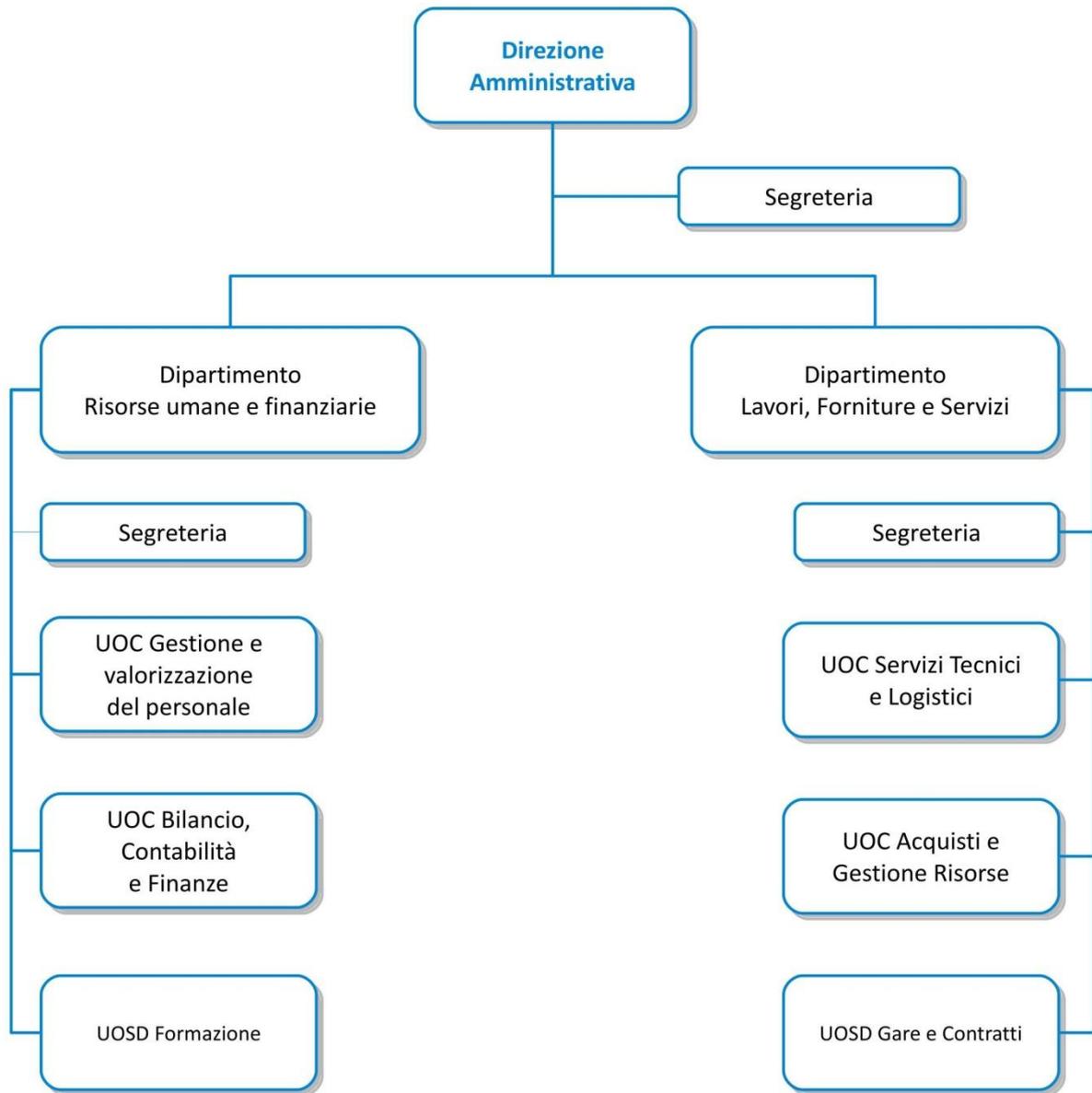
Dott. Luigino Patacchia

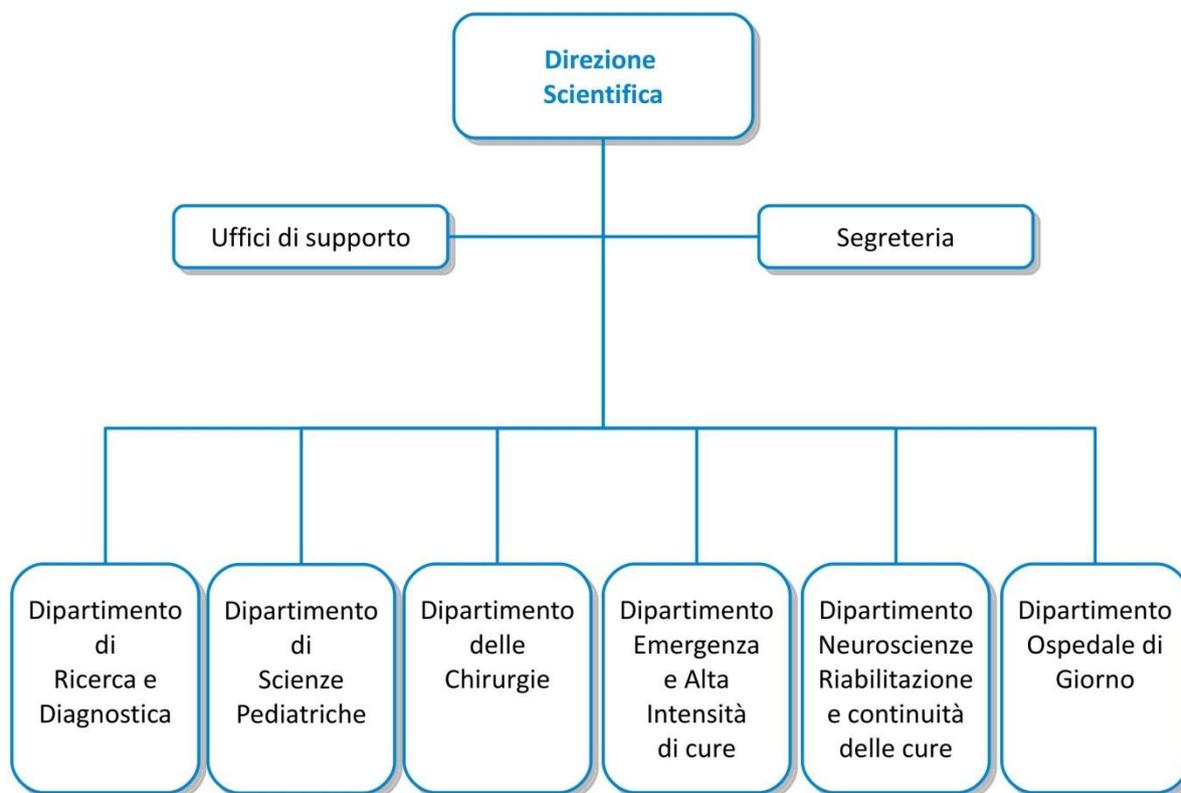
Dott. Ing. Carlo Maggi

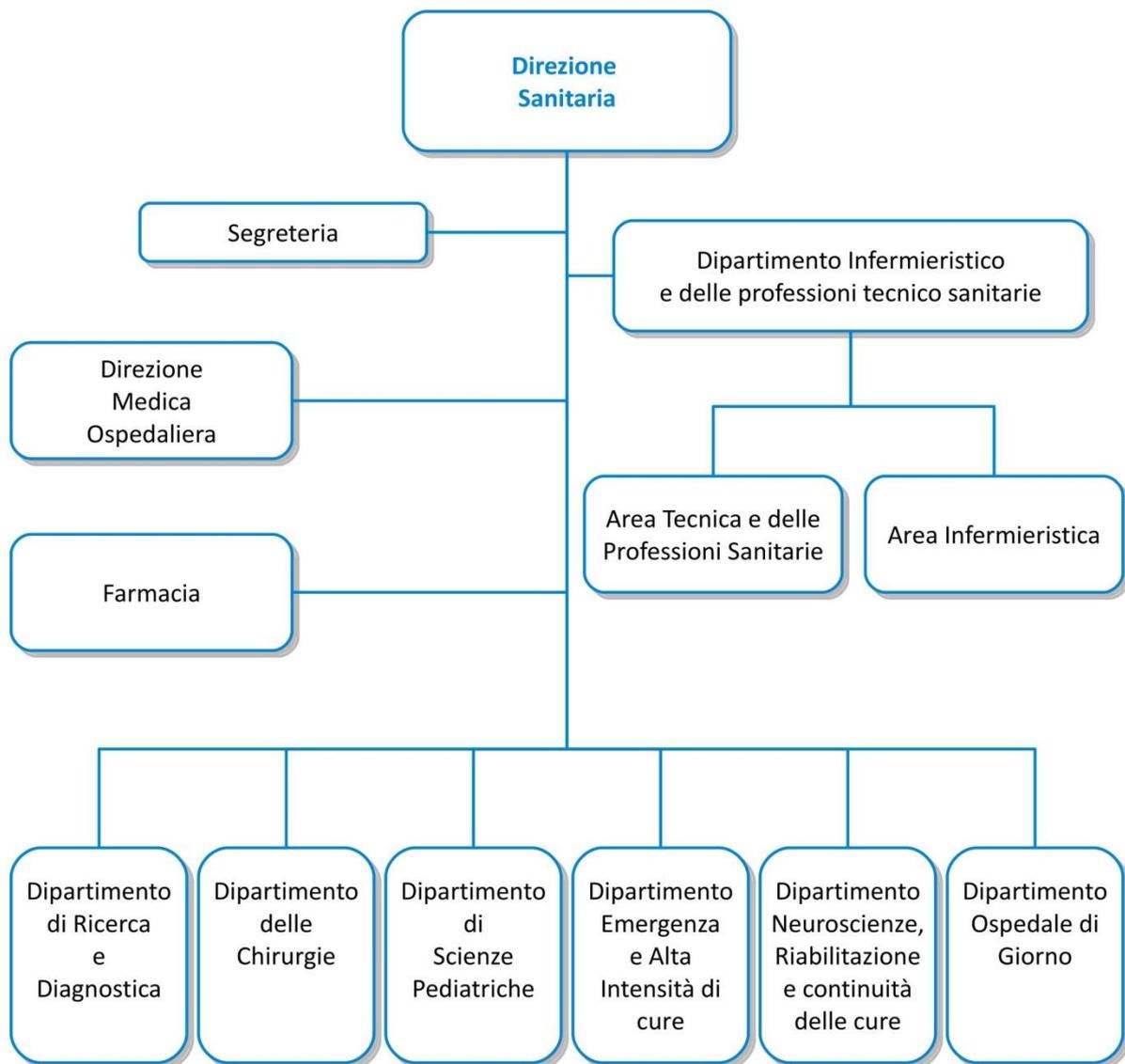
Organigrammi

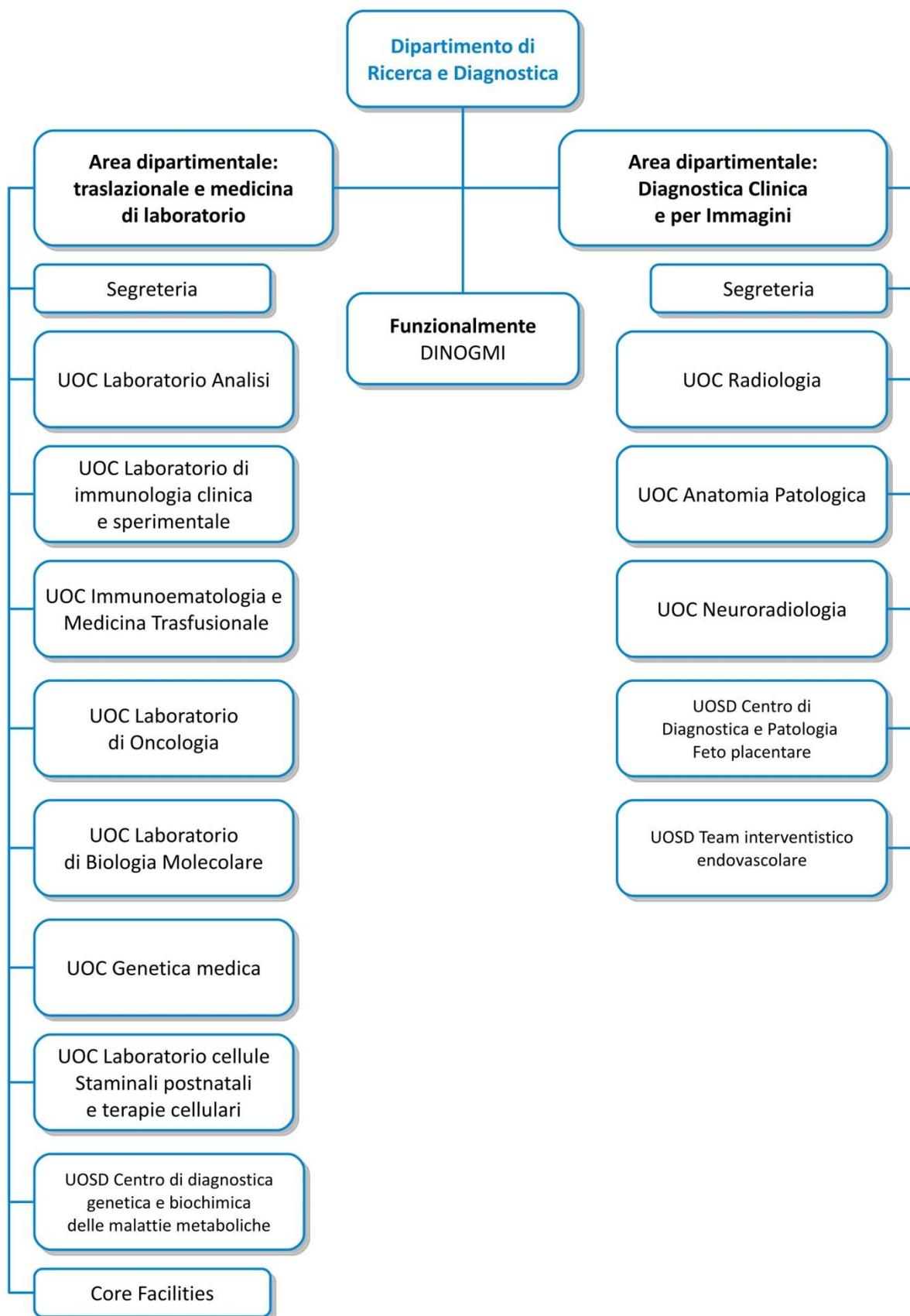


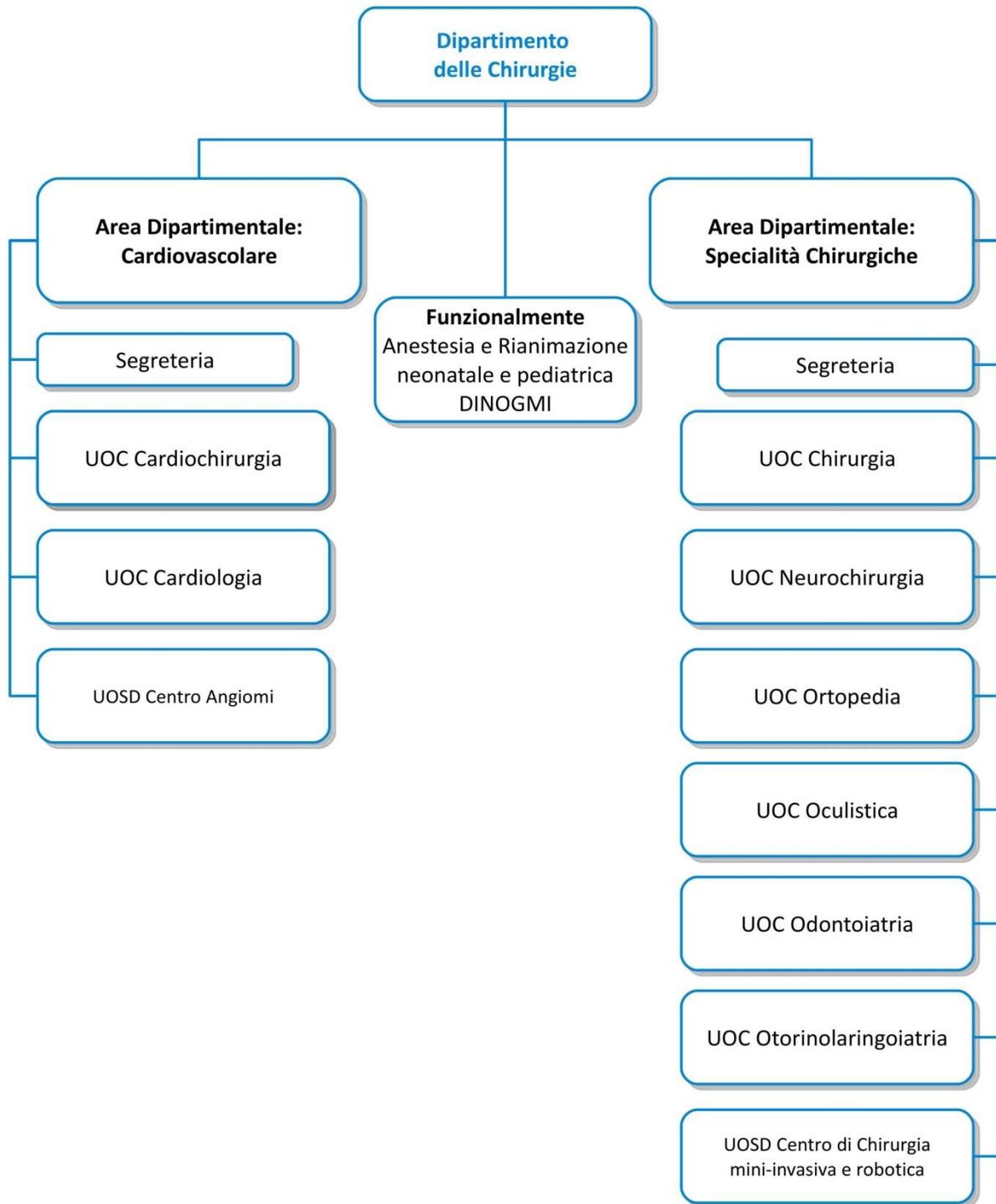




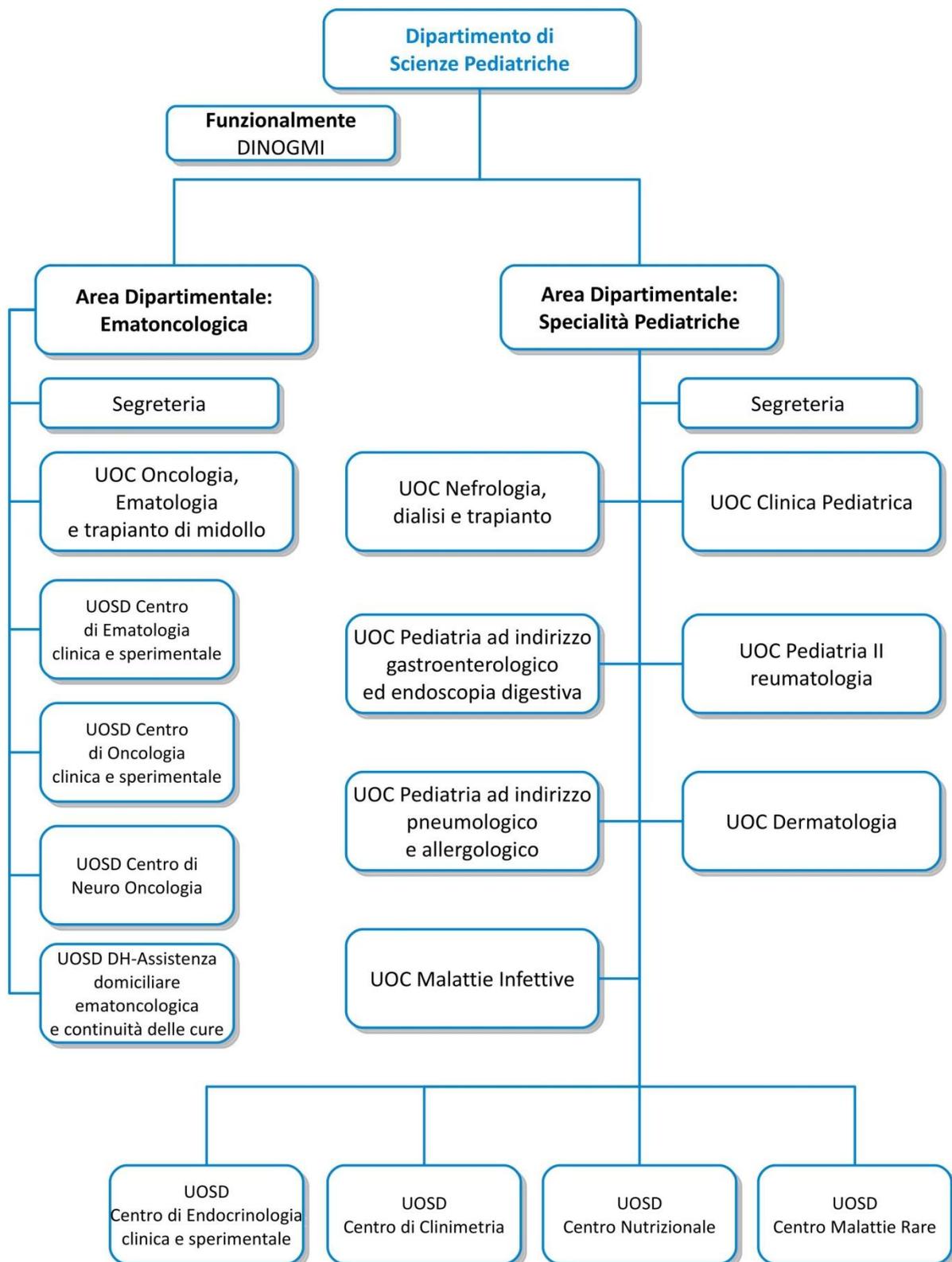


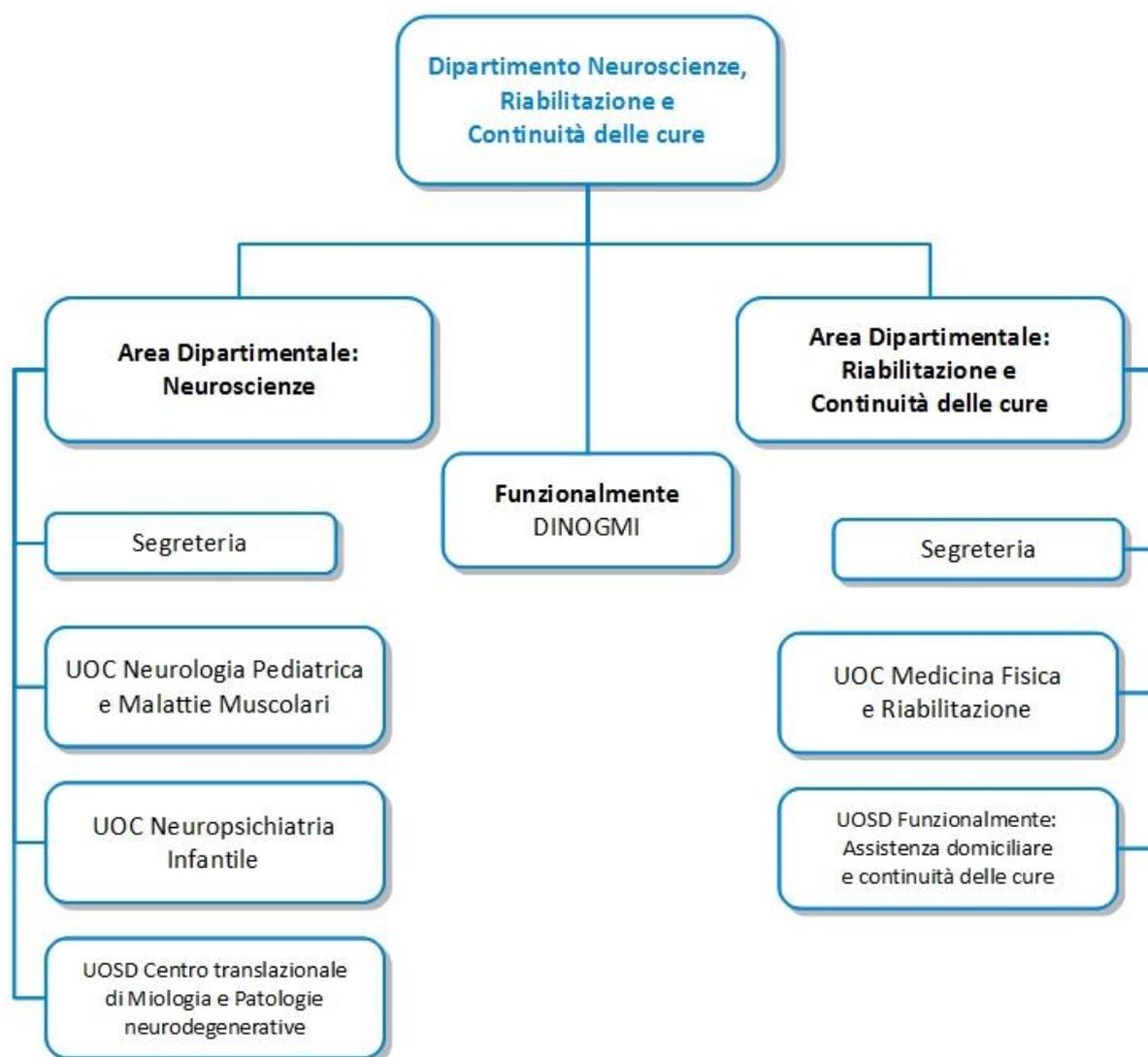


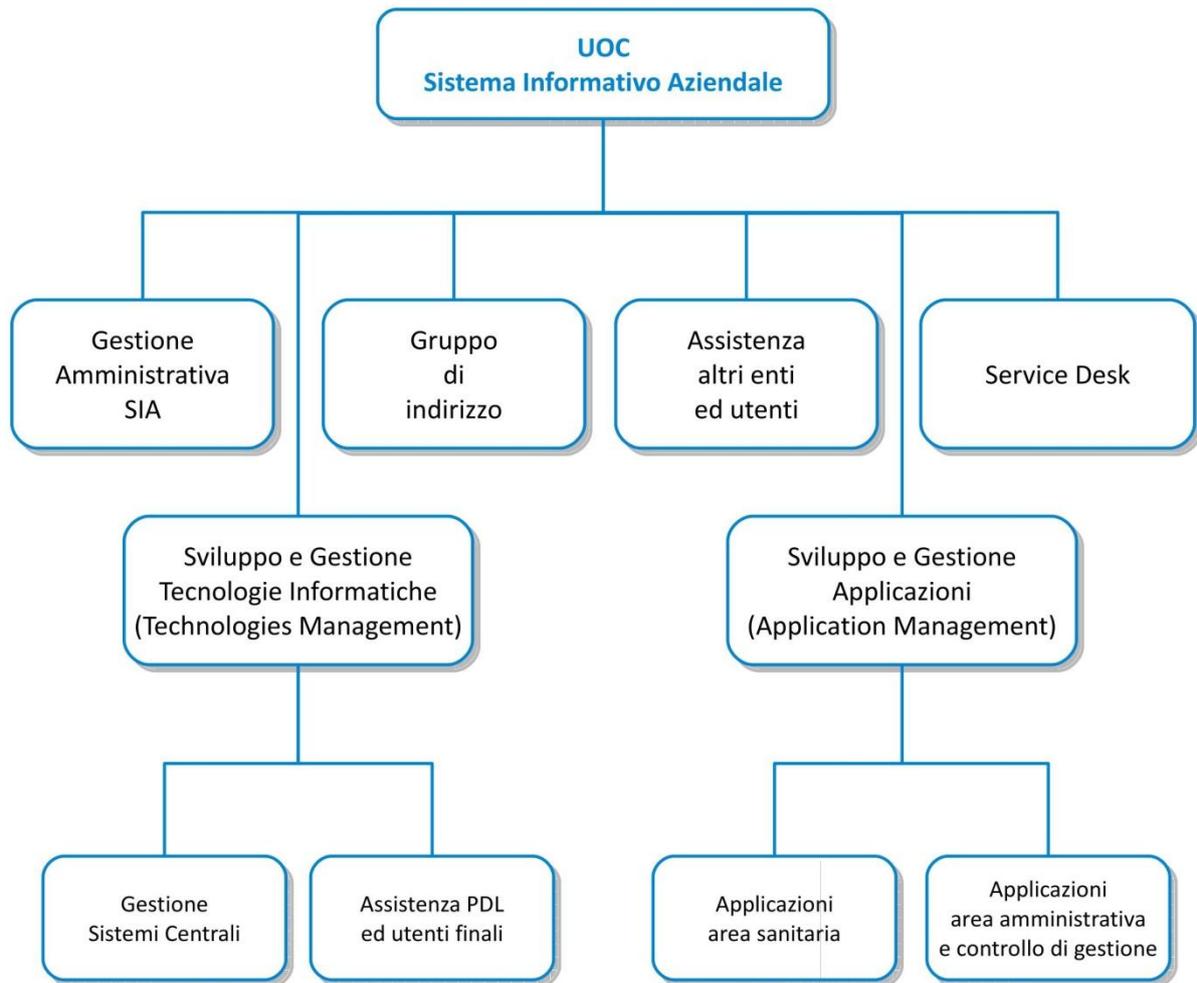


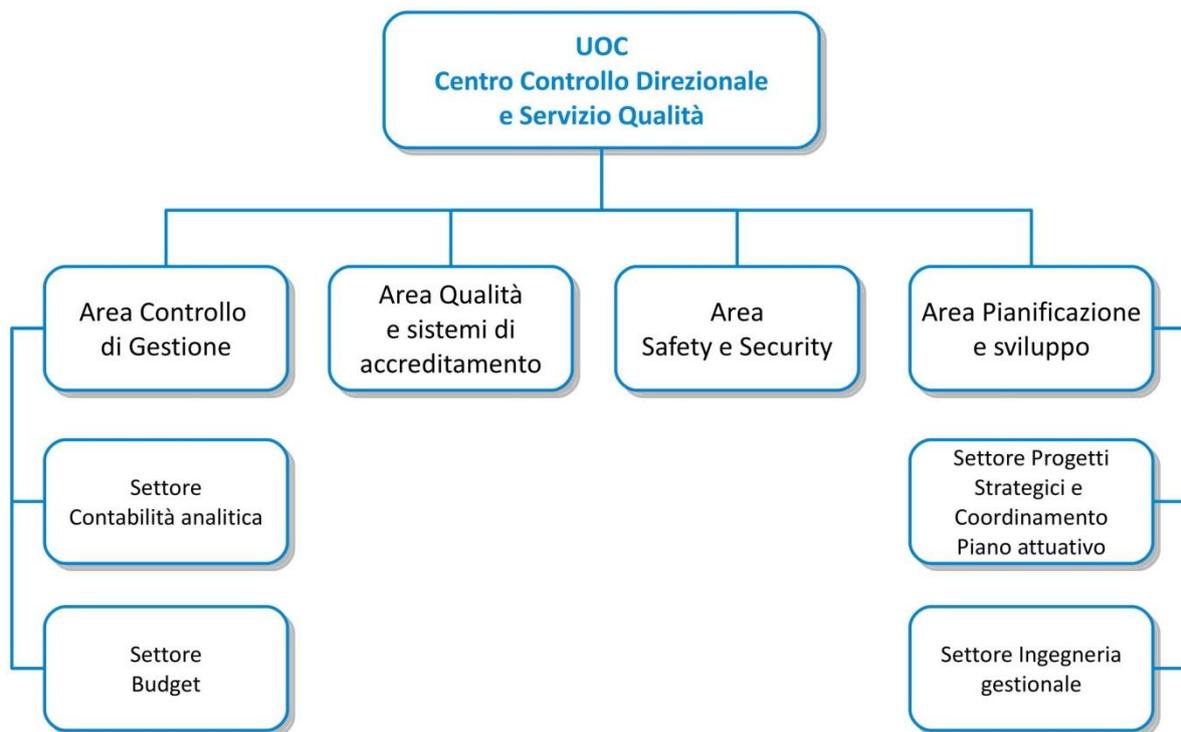


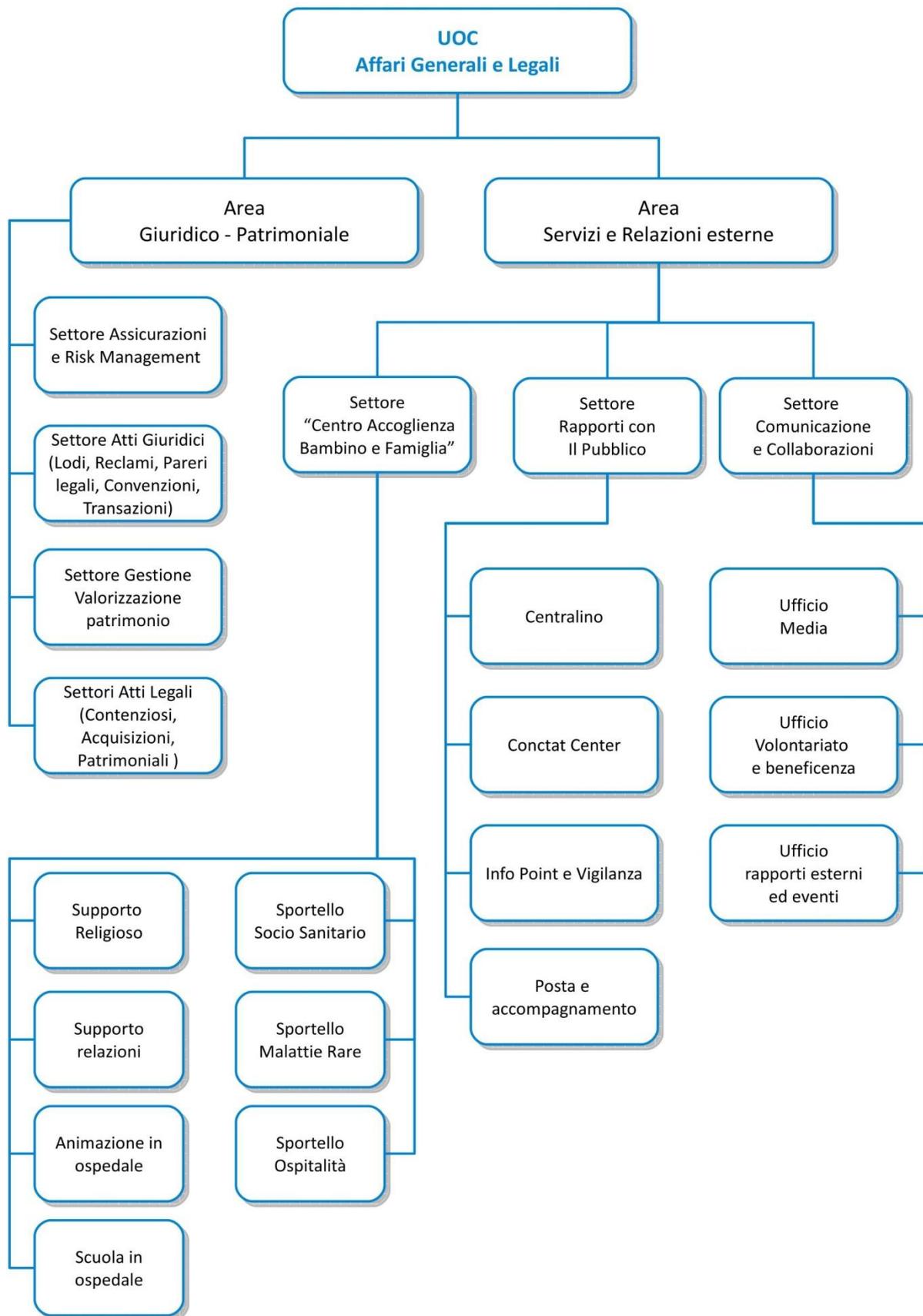














Edifici

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

T - Laboratorio Elettromeccanici

T - Studi Medici DH Ematologia

1 - Pneumologia: Degenze, Segreteria

2 - DH Ematologia

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

T - Laboratorio Servizio di Ingegneria Clinica

T - Uffici Servizio Pulizia Interna

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 - Uffici C.A.B.eF. - Centro Accoglienza Bambino e Famiglia: Sportello Ospitalità

Sportello Segretariato Sociale

Sportello Orientamento Sanitario e Malattie Rare

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
- 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
- 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
- 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 Ginecologia, Sala Medici, Sale Ostetriche, Direzione
- 5 - Nido
- 6 - Palestra corsi di preparazione al parto

Edificio 13

PIANO

- T - Banca CARIGE, Portineria, Accoglienza
- T - UIRP: Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico: front office
- T - UIRP: Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico: back office, Relazioni Internazionali, Ufficio Stampa, Ufficio Posta interna
- 1 - Presidenza
- 1 - Direzione Generale

- 1 - Direzione Amministrativa
- 1 - Gestione Personale: Ufficio Assunzioni, Ufficio Protocollo interno
- 2 - Gestione Personale: Previdenza-Giuridico, Aggiornamento Missioni, Rilevamento Presenze, Trattamento Economico
- 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 - Centrale del Latte
- 1 - Aula Magna e Pre-Aula
- 1 - Cappella "Gesù Bambino"
- 1 - Punto Accoglienza, Sala Accoglienza
- 1 - Malattie Muscolari e Neurodegenerative: 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

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, Ortopedia e otorinolaringoiatria
- 2 - Centrale di Sterilizzazione
- 3 - Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia Vascolare: Degenze
- 3 - Chirurgia Pediatrica Multispecialistica: 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 Eletttricisti
- 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

Accettazione Amministrativa

- PO. 041 Back office 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 Pre-Post Ricovero Neurochirurgia
 P3. 002 PrePost Ricovero Neurochirurgia
 P3. 003 Anestesia
 P3. 004 Chirurgia
 P3. 005 Sala Chirurgia Ambulatoriale Dermatologia
 P3. 016 Sala Consulenze Interdisciplinari
 P3. 018 Urodinamica (UOC Chirurgia)

Accoglienza

Accettazione
 Punto Informazioni
 Punto Snack
 Spazio Giochi e Genitori

PIANO 05

Ambulatori Odontoiatria

P5. 001 Odontoiatria

P5. 002 Odontoiatria

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

D.ssa Elena Battistini

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.

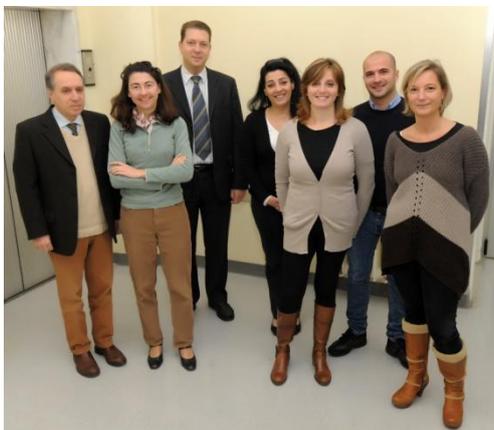
Staff

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

Contrattisti: Elena Battistini.

U.O.C. Affari Generali e Legali

Area Legale–Patrimonio



Dirigente Responsabile

Avv. Carlo Berri

Localizzazione

Padiglione 12

Referente per la Qualità

Sig.ra Cristina Lavanna

Attività

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

L' Area Legale- Patrimonio si articola nei seguenti settori:

- **Settore Ufficio Legale:** gestione del contenzioso giudiziale e stragiudiziale, anche attraverso l'assunzione diretta del patrocinio legale dell'Ente, gestione dei lodi e reclami pervenuti all'Istituto per iscritto, recupero crediti, gestione frequenze volontarie, negoziazione dei contratti di sperimentazione scientifica, consulenza legale e tenuta repertorio atti pubblici dell'Istituto.
- **Settore Patrimonio:** gestione patrimonio immobiliare disponibile, gestione eredità e donazioni, gestione amministrazione immobili.
- **Settore Assicurazioni e Gestione Sinistri:** gestione sinistri con copertura assicurativa e in autoassicurazione, gestione contratti assicurativi.

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
- 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
- elaborare le informazioni contenute nei reclami per un continuo miglioramento dell'attività prestata e per raggiungere la piena soddisfazione degli utenti, ridurre al minimo gli effetti dei disagi e fornire all'Istituto uno strumento idoneo a rilevare e a rispondere rapidamente alle situazioni di disagio e insoddisfazione vissute dall'utente;
- curare gli adempimenti tipici degli affari generali dell'Istituto, in particolare prestando attiva collaborazione e consulenza legale alla Presidenza e alle Direzioni Generale, Sanitaria, Scientifica ed Amministrativa dell'Istituto

Staff

Carlo Berri, Cristina Lavanna, Francesca Addimandi, Nadia Esposto, Enrico Sparviero, Rosalia Castellini, Daniele Incorvaia.

Settore Comunicazione e Collaborazioni

Dirigente Responsabile

Avv. Carlo Berri

Localizzazione

Padiglione 8 (da giugno 2013 padiglione 13)

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 tra front office e back office, 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, Camusso Raffaella, Tedeschi Luca.

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 Sistema Informativo Aziendale - 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 de i 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 applicativi 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, Simone Campello, Daniele Carbonara, Angelo Celentano, 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

Epidemiologia Clinica

- Centro dati: preparazione modulistica, costruzione e aggiornamento banche dati computerizzate; data entry e controllo di qualità.
- Supporto metodologico-statistico per la preparazione di protocolli di ricerca e per analisi di dati di studi clinici controllati, di studi osservazionali e di studi a scopo descrittivo.
- Applicazione di tecniche di analisi bi- e multivariata per l'identificazione di fattori di rischio per determinati outcomes clinici.
- 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.
- Realizzazione di revisioni sistematiche e di meta-analisi.

Registri di malattia

- Registro Nazionale Neuroblastoma (RINB). Data management e analisi statistiche
- 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
- Registro Italiano tumori del sistema nervoso centrale (RI-TSNC)
- Registro Regionale delle ipoacusie congenite neonatali

Segreteria Comitato Etico

- Coordinamento delle attività della segreteria amministrativa e scientifica della Sezione 3 (pediatrica) del Comitato etico regionale
- Aggiornamento dell'Osservatorio Nazionale sulla Sperimentazione Clinica (OsSC) e del data base EUDRA Vigilance
- Monitoraggio dell'attività di sperimentazione nei confronti del Ministero della Salute

Principali collaborazioni

- Clinica Pediatrica dell'Università di Milano-Bicocca: Registro Nazionale dei pazienti fuori terapia (ROT)
- CINECA: Creazione di un data-base relazionale per la creazione del Passaporto di fine cura e per il follow-up di soggetti guariti da tumore pediatrico. Realizzazione della piattaforma web per la gestione del Registro Italiano Neuroblastoma.
- 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, Laura Crescini.

Contrattisti: Francesca Bagnasco, Silvia Caruso, Vera Morsellino Giovanni Erminio, Anna Rita Gigliotti, Stefania Gamba, Serena Puiè

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

Presentazione del Direttore Amministrativo



L'attuale difficoltà del sistema sanitario che, a risorse date e sempre più limitate, deve comunque garantire le prestazioni al cittadino, pone le Aziende Sanitarie ed Ospedaliere di fronte a scelte non sempre facili. E' infatti unanime il paradigma che la persona non può che essere al centro dell'attenzione sanitaria ma, allo stesso tempo, mantenere gli standards assistenziali su un sempre più alto livello diviene impresa ardua per scarsità di mezzi economici.

In questo scenario, ed in presenza di una domanda quali-quantitativa crescente, si presenta come fondamentale la capacità di programmazione attraverso la quale interpretare e cercare di raggiungere comunque l'eccellenza in sanità, obiettivo che giornalmente viene ricordato ai vari livelli, sia politici che tecnici. Più si riesce a programmare meno rischio vi è di interventi in emergenza che, salvo rare eccezioni, costringono a perseguire comunque un risultato che può comportare "sperpero" di risorse economiche pur di evitare un insuccesso.

La programmazione infatti non costringe a strade obbligate "per uno stato di necessità" del momento, ma permette di raggiungere gli obiettivi secondo un ordine di priorità prestabilito (ed attentamente valutato). Serve quindi la capacità di individuare interventi che producano benefici certi sull' "utenza", decidendo prima come allocare le risorse per ottenere la migliore efficacia possibile delle azioni poste in campo a tal fine.

La programmazione però va realizzata affrontandola su due livelli: uno che tenga conto delle macro-politiche sanitarie nazionali ed oggi ancor più regionali, l'altro delle potenzialità e delle proposte tecnico-operative provenienti dalle strutture "produttive" e dai loro livelli di responsabilità.

Non può quindi sfuggire come – proseguendo nei piani attuativi del Piano Strategico dell'Istituto – il 2013 sia stato un anno in cui l'assetto organizzativo abbia assunto un livello di connotazione tale da porre le basi per una migliore programmazione delle attività. E' stato infatti durante il 2013 che sono stati portati a termine i percorsi per la definizione dell'assetto dipartimentale dell'Istituto e l'avvio, quale immediata ricaduta, delle attività delle U.O.S.D. (unità operative semplici dipartimentali) con il riconoscimento dei centri e dei team ritenuti strategici nell'offerta assistenziale.

E' stata così maggiormente radicata nell'attività istituzionale la gestione per obiettivi che coinvolge tutti i centri di responsabilità e rappresenta il fattore unificante del sistema così fortemente indicato dal Piano Strategico adottato per il periodo 2010 – 2015.

Conseguentemente, al fine di verificare la bontà delle scelte o intervenire per i correttivi necessari al raggiungimento degli obiettivi, hanno avuto grande importanza le seguenti azioni:

- monitoraggio a scadenza mensile/trimestrale sull'andamento delle attività;
- modifica del processo in relazione agli indici di scostamento verificati nel rapporto budget/risultato.

La tecnica del processo di budget, così come adottato in Istituto, ha consentito l'integrazione fra la Direzione Generale e tutte le articolazioni organizzative all'interno dell'Azienda, mediante la responsabilizzazione

diretta dei professionisti e identificando nel contributo partecipativo degli stessi lo strumento essenziale per la qualificazione dell'offerta dei servizi e per la realizzazione delle finalità istituzionali.

Particolare attenzione è stata posta sull'obiettivo strategico della gestione degli acquisti di beni e servizi e della spesa farmaceutica, con risultati soddisfacenti che hanno dato senso ad una razionalizzazione della spesa anche attraverso il ricorso alla Centrale degli acquisti regionale (per quanto possibile, essendo il nostro Istituto una realtà esclusivamente pediatrica, unica a livello regionale) e ricorrendo alle convenzioni stipulate dalla CONSIP, secondo gli indirizzi normativi.

Nell'ambito della maggiore area di spesa dell'Azienda (problema che riguarda tutte le strutture sia pubbliche che private) ovvero quello del personale, particolare riguardo è stato posto nella ricerca degli equilibri operativi che, pur con una politica di "risparmio" sono stati raggiunti senza far venir meno gli interventi nelle aree di maggior sofferenza attraverso, per l'appunto, una scala di priorità.

E' molto difficile influire su un sistema come quello Sanitario dove le risorse umane rappresentano, in termini di disponibilità, il capitale principale e lo strumento attraverso il quale garantire il raggiungimento della "mission" aziendale. A diversità di ogni altra attività, quella sanitaria non può sostituire ambiti di intervento con la sola tecnologia (come in modo importante avviene per esempio nell'industria). Infatti nelle Aziende Sanitarie si progetta e si mette in atto un sistema di organizzazione fondato su criteri di gestione delle risorse umane ispirato ai seguenti principi e valori:

- valorizzazione delle capacità professionali;
- autonomia decisionale nelle scelte;
- attività in equipe con presenze multidisciplinari;
- partecipazione attiva ai cambiamenti e ai nuovi processi organizzativi, prestazionali, terapeutici, diagnostici, ecc.

In un anno ancora segnato dalla necessità di forti risparmi, si è comunque proceduto ad assumere il personale ritenuto indispensabile per la corretta erogazione dei servizi. Il 2013 sul fronte del personale ha visto cessare, 38 unità fra trasferimenti, dimissioni, pensionamenti e cessazioni di rapporti a tempo determinato, a fronte dei quali si è proceduto ad assumere, fra tempo determinato e tempo indeterminato, n. 42 unità di personale nei vari ruoli.

L'azienda inoltre, adotta sistemi di gestione atti a sviluppare le competenze di tutte le risorse professionali presenti nell'organizzazione, per mezzo del sistema formativo.

Il piano formativo, la cui redazione è affidata al CISEF, ha prodotto le seguenti risultanze, in linea con gli obiettivi fissati, e considerate di buon livello se si considera il fatto che la "Spending Review" aveva previsto la riduzione delle spese per la formazione laddove non fosse stato previsto punteggio ECM:

In questo momento di cambiamento non solo organizzativo ma soprattutto culturale sono necessarie alcune riflessioni generali sulle difficoltà amministrative in ambito sanitario pubblico:

- perché l'apparato amministrativo patisce maggiormente una crisi di funzionalità ?
- quali pericoli corre quest'area che, mentre nelle aziende non sanitarie è fulcro del sistema, in ambito sanitario viene percepita come "burocrazia negativa"?
- come si può dare un nuovo vigore e giusta collocazione strategica all'area amministrativa sanitaria?

Proviamo a dare una risposta.

L'area amministrativa nell'azienda sanitaria fatica certamente più di tutte essendo le competenze ad essa afferenti chiamate maggiormente in causa per la razionalizzazione delle spese e della riorganizzazione. Infatti, mentre per l'area "professionale" (dirigenza e non) la maggior responsabilizzazione viene individuata

e resta nell'ambito delle capacità, conoscenze individuali ed esperienza, il settore amministrativo è investito del cambiamento più radicale rispetto a una modalità di funzionamento consolidata e da sempre regolata da normativa "rigida" che ben poco margine ha lasciato all'espressione delle effettive potenzialità individuali.

Nell'attuale sistema burocratico c'è il rischio che la managerialità del dirigente amministrativo venga ancor più affievolita dai nuovi processi che pongono in capo alla dirigenza delle aree "professionali" alcuni passaggi necessariamente di tipo amministrativo, nonché da una serie di attività affidate sempre più a consulenze ultraspecialistiche, togliendo in tal modo capacità di risposta e spesso limitando la partecipazione al percorso di adeguamento alle nuove necessità, con conseguente diminuzione di autostima; situazione pericolosamente disincentivante.

Per evitare tale sistema sarebbe necessario procedere ad un riequilibrio delle attività fra dipartimenti /staff/ servizi amministrativi con una diversa e più moderna attribuzione di competenze.

Un settore particolarmente delicato ed interessato ad un più profondo cambiamento è quello della contabilità, dove da un sistema di tipo autorizzatorio e di controllo, quale quello della contabilità finanziaria, si è passati ad un sistema in cui l'intero processo gestionale dell'azienda trova espressione nei valori economico patrimoniali del bilancio, che non sono il frutto di una mera azione ragionieristica, bensì la sintesi delle scelte strategiche poste in essere dall'Organo di governo. In questo contesto, la contabilità ed il bilancio diventano fondamentali a supporto della programmazione e delle decisioni aziendali. Il meccanismo "budgetario" rappresenta, invece, lo strumento di controllo del grado di raggiungimento degli obiettivi gestionali stabiliti da parte dell'Azienda e rilevabili dai dati contabili della stessa.

Non è quindi da sottovalutare la necessità di una competenza tecnica, nel senso della responsabilità contabile e delle capacità oggettive di gestione del bilancio, oggi più che mai strumento irrinunciabile di governo aziendale.

Stesso dicasi per quanto attiene agli acquisti, dove minor spazio trova la gestione della gara in senso giuridico a favore della scelta e della responsabilità della qualità e dei prezzi di acquisto. In questo ambito non potrà prescindere da più stretti rapporti con la componente sanitaria nell'acquisizione dei beni utilizzati dall'area assistenziale e scientifica.

Spesso si ritiene l'attività amministrativa solamente come attività strumentale della "mission" dell'azienda sanitaria; questo è un pensiero che, per quanto sopra esposto, rischia di creare ulteriori problemi al percorso di cambiamento culturale e tecnico perché la limita al solo punto di vista della correttezza procedurale e non alla gestione delle problematiche nel suo insieme, con corresponsabilità delle scelte effettuate e, conseguentemente, dei risultati raggiunti.

Paolo Faravelli

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 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, 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:**
 - Acquisti articoli tecnici

- 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

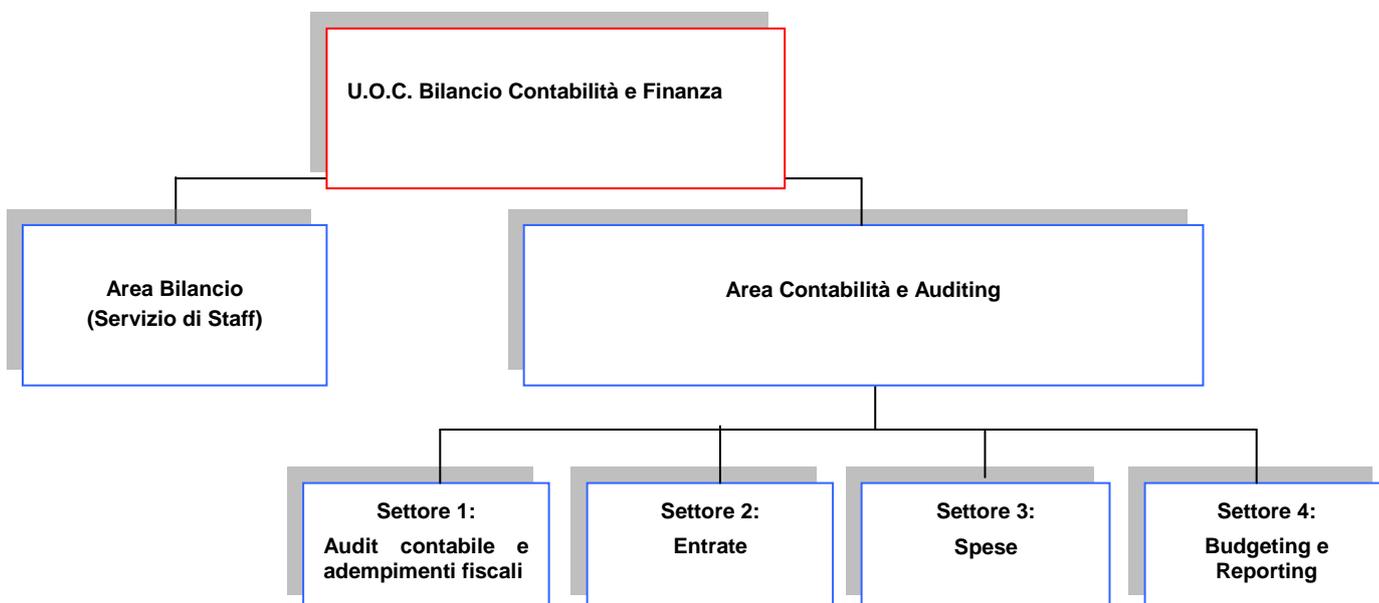
Padiglione 7

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:



Staff

Paola Burlando, Claudia Cerchi, Laura Cirinei, Diego D’Amico, Annunziata Di Fronzo, Romina Durante, Ferruccio Gennari, Enrica Gris, Vittorio Pedemonte, Sandro Pliocenco, Patrizia Rosella, Roberto Tassarìs.

U.O.C. Gestione e valorizzazione del Personale



Direttore

Dott. Alberto Bognesi

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/Contratti a Progetto:

- 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)
- Pratiche per procedure comparative (da emissione bando a tutti i provvedimenti conseguenti)
- Esecuzione pratiche per affidamento borse di studio di competenza
- Gestione dei contratti di collaborazione
- Accordi Sindacali Aziendali/permessi sindacali
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Ambiti di competenza Settore Reclutamento del Personale :

- Emissione bandi
- Ritiro domande
- Istruzione pratiche concorsuali
- Assunzioni
- Trasferimenti
- Part-time
- Dimissioni
- Fascicolo personale

- 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 Previdenziale:

- 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/Assenze e Matricolare:

- Quantificazione elementi accessori stipendiali
- Certificazioni relative I.N.A.I.L.
- Assegnazione badge
- Giustificazioni assenze
- Variazioni di reparto
- Attribuzione limiti assenze
- Implementazione/Variatione turni all'interno del programma
- Gestione reperibilità
- Verifica progetti-obiettivo
- Comunicazioni ai reparti circa le rilevazioni mensili
- 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, Patrizia Pozzolo, Giulio Tonna.

Marco Accerbis, Marina Aironi, Lorena Barbè, Laura Berlingheri, Roberta Cappelli, Maria Casilli, Carla Corana, Elena De Benedetto, Antonella Ircolò, Eleonora Macciò, Michela Massone, Carmelina Meli, Laura Musso, Liviana Nicora, Carla Paci, Carla Parodi, Rosalba Rosati, Lorella Scarpa, Carolina Vinci.

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	1972-1980	Assistente presso l'Istituto di Microbiologia, Università di Genova
	1976-1977	"Visiting Scientist" presso il Dept. of Pediatrics and Microbiology, Cancer Center, University of Alabama, Birmingham, USA
	1980-1984	Direttore dei laboratori di "Clinical Immunology" del Ludwig Institute for Cancer Research di Losanna, Svizzera
	1984-1990	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 - oggi	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 (Lugano)
	2001	Yvette Mayent Prize, Institut Curie (insieme a K. Karre e A. Moretta) (Paris)
	2001	Novartis Award for Basic Immunology (insieme a K. Kärre e W. Yokoyama) (Stockholm)
	2001	Premio Regionale Ligure (Genova)
	2002	Premio Galeno (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)
	2013	Premio "Maria Vilma e Bianca Querci"
Principali memberships su invito / cooptazioni:	2000	Accademia Europea
	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. <u>in extenso</u>		580
"Impact factor" Totale		Oltre 3500
N° totale di citazioni bibliografiche		Oltre 42.000 (è nell'elenco degli "Highly Cited Scientists" secondo ISI)
H-index		112 (Google scholar)

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 è 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 è stata identificata come "**Citation Classic**" dai Current Contents Life Science (vol.28, n.50, 16 dicembre 1985) essendo stata citata oltre 1300 volte in un periodo di soli 7 anni. Il Prof. Moretta è Autore di oltre **580** pubblicazioni in estenso su riviste e libri internazionali di notevole prestigio ed è 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 **42.000**. 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 **112**. Inoltre, in una recente analisi di Via Academy, il Prof. Moretta è stato individuato tra i 200 autori (su un totale di oltre 3 milioni di autori in tutte le discipline) con un H-index ≥ 100 . 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 è 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.

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

Il Prof. Moretta è abitualmente invitato ai principali Meeting Internazionali (e nazionali) di Immunologia in qualità di speaker e/o chairman di Simposi e sessioni plenarie. È 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.

Segreteria Amministrativa

Patrizia Fabrizi

Maria Gabriella Marinari

Giuseppina Fabbri

Giorgio Sangalli

Anna Cesarini

Vincenza Nalbone

Eva Canepa

Gestione amministrativa 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 elaborare immagini e tabelle per pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e nazionali.

Elaborazione grafico-contabile delle rendicontazioni 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 indirizzi per l'inoltro della corrispondenza della Direzione Scientifica.

Biblioteca

Angela Carbonaro

Orietta Poggi

Fornisce servizio Biblosan, 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.

Composizione e revisione tipografica del Report Scientifico Annuale.

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 f.f.

Dr.ssa Paola Barabino

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
- 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 e quantitativo 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 Farmaco vigilanza.
- AIFA/Ministero della Salute per la Rete Nazionale di Dispositivo vigilanza
-

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

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

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

Maria 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

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 pediatriche affette 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 Cardiocirurgia pazienti pediatriche 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.

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 dell'Ospedale di Pristina; accordo con 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 presso Policlinico Ibn Sina di Rabat

Staff

Lucio Valerio Zannini, Francesco Santoro, Giuseppe Cervo, Elena Ribera, Giuseppe Panizzon, Alfredo Virgone, Daniela Leonardini, 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 Giorno: 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-facciale per le localizzazioni cervico-facciali; 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 Dalmonde, Nadia Vercellino, Daniela Leonardini, Gabriella Mangioncalda, Patrizia De Berardinis, Daniela Trucco.

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

U.O.C. Neurochirurgia



Direttore

Dr. Armando Cama

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maura Gazzo (Degenze)

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, diastematomiela, etc.), spasticità (paralisi cerebrale infantile) e altri disordini del movimento, epilessia farmaco-resistente.

Ci prendiamo cura, in particolare, delle seguenti patologie

- **tumori cerebrali e spinali:** approccio multidisciplinare (neurochirurgia, monitoraggio neurofisiologico, neuroradiologia, oncologia, radioterapia), neuroendoscopia nasale, diagnosi istologica intraoperatoria, studio genetico dei tumori, riabilitazione
- **idrocefalo e cisti aracnoidee:** approccio miniinvasivo endoscopico e/o microchirurgia endoscopio assistita
- **idrocefalo del pretermine:** gestione consolidata e integrata con team patologia neonatale e rianimazione con possibile applicazione di drenaggio liquorale esterno al fine di ridurre i danni cerebrali
- **spina bifida, lipomi ed altre malformazioni del midollo spinale:** diagnosi prenatale, trattamento multi e interdisciplinare, day hospital dedicato per i controlli a lungo termine
- **patologia malformativa / traumatica della colonna vertebrale:** team neurochirurgico - ortopedico, monitoraggio neurofisiologico
- **chirurgia dell'epilessia:** team multidisciplinare (neurologia, neuroradiologia, neurochirurgia, neurofisiologia); possibilità di elettrocorticografia. Collaborazione con Children's Hospital di Cincinnati (U.S.A.)
- **chirurgia della spasticità:** team multidisciplinare. Pompa Baclofene intratecale. Rizotomia selettiva. Programma riabilitativo personalizzato. Collaborazione con Children's Hospital di Cincinnati (U.S.A.)

- **trattamento della S. Moya-Moya:** intervento di rivascolarizzazione cerebrale. **craniostenosi:** interventi di ricostruzione; trattamento endoscopico miniinvasivo quando indicato
- **malformazioni cranio-facciali:** team neurochirurgia-maxillofacciale per tutta la patologia congenita acquisita (S.Crouzon, S. Apert, labiopalatoschisi, traumatologia facciale)
- **traumi cranici:** gestione intensiva dei traumi cranio-encefalici e dei suoi esiti. Possibilità di misurazione della pressione intracranica
- **patologie infettive:** gestione multidisciplinare con il team di malattie infettive per il controllo delle infezioni e dei suoi esiti

La neuroradiologia può eseguire esami dettagliati su patologie complesse: trattografia, spettroscopia, angio-RM arteriosa e venosa, studio del flusso liquorale.

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
- Centro Epilessia, Ospedale Niguarda – Milano
- Children's Hospital, Cincinnati - USA

Staff

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

U.O.C. Oculistica



Direttore

Prof. Paolo Capris

Localizzazione

Padiglione 17: Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Ambulatori

Coordinatore infermieristico

Suor Fernanda (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..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 Spaletta, Elisa Tassara, Luana Di Vicino, Suor Fernanda, Patrizia De Berardinis, Sabrina Dallaturca, Daniela Trucco.

U.O.C. Odontoiatria



Direttore f.f.

Dr. Roberto Servetto

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giornata – 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 10 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
- Collaborazione con la Scuola di Ortognatodonzia dell'Università di Cagliari per attività didattica e formativa a durata quinquennale con delibera del Consiglio di Amministrazione n° 104 del 2012

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 pediatrici.

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 17 – terzo piano: Degenza

Padiglione 20 – Ospedale di giorno: Ambulatori / Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Suor Clara Kokkatil

Sig.ra Daniela Trucco – Ospedale di Giorno Day Hospital

Sig.ra Patrizia De Berardinis – Ospedale di Giorno Ambulatori

Sig.ra Oriana Senarega – Sala operatoria

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, Lucia Semino, Daniela Roncallo, Luisa Lunetta, Clara Kokkatil, 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'attività principale dell'U.O.C. Genetica Medica riguarda la ricerca su malattie genetiche rare e le sue applicazioni nella diagnostica e nello sviluppo di eventuali approcci terapeutici.

Le strategie seguite sono:

- 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, Nicoletta Pedemonte, 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 Cinzia Boaretto

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, Cinzia Boaretto, 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. Gino Tripodi

Localizzazione

Padiglione 15

Coordinatore Tecnico

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, Dibit 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

Gino Tripodi, Roberto Bandettini, Roberto Biassoni, Raffaella Cozzani, Fabio Facco, Salvatore Mangraviti, Paolo Montaldo, Carmela Cirillo, Eddi Di Marco, Luisa Pescetto, A. Maria Rabagliati, Luigia Ricagni, Rossella Ricci, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Giuliana Cangemi, Maura Acquila, Maria Patrizia Biccocchi, Paolo

Perutelli, Patrizia Morelli, 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, Rela 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 transazionale e bioinformatica 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.

Bioinformatica Clinica

Il laboratorio di Biologia Molecolare comprende un'unità di Bioinformatica clinica 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 Bioinformatica clinica 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. Inoltre è responsabile dell'analisi dei dati del microarray e della definizione di gruppi di geni che hanno valore prognostico nei tumori e in altre patologie. Le analisi sono condotte attraverso l'impiego di strumenti informatici e biostatistici avanzati.

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. Il nostro gruppo di ricerca è interessato da tempo alla caratterizzazione delle proprietà della proteina codificata dall'oncogene Dbl. Questa proteina, in seguito ad alterazioni strutturali, è in grado di trasformare cellule normali in coltura in cellule tumorali. Stiamo attualmente studiando la capacità di questo oncogene di indurre la transizione epitelio-mesenchima e l'angiogenesi.

Patofisiologia e trattamento della glicogenosi di tipo 1

Le glicogenosi di tipo 1 (GSD-1a e GSD1b) costituiscono un gruppo di malattie genetiche causate dalla non funzionalità del complesso glucosio-6-fosfatasi (G6Pasi), costituito dal trasportatore del glucosio-6-fosfato e dall'enzima idrolitico G6Pasi. La non funzionalità della G6Pasi causa la GSD1-a, caratterizzata da una compromessa funzionalità epatica e renale, spesso in modo particolarmente grave. La non funzionalità del trasportatore causa la GSD1b, caratterizzata da compromessa funzionalità epatica e renale e da una carenza di neutrofili che causa un'alta suscettibilità alle infezioni. La Dr. Eva ha organizzato all'interno del laboratorio un'unità di ricerca per studiare un approccio terapeutico della GSD-1a utilizzando cellule

staminali ematopoietiche e spermatogoniali. Inoltre è stato generato ed è in corso di caratterizzazione un modello animale che verrà utilizzato per studiare approcci terapeutici alla GSD1b.

Microambiente del tessuto e Patofisiologia dell'ipossia

Questa linea di ricerca è finalizzata alla caratterizzazione del ruolo del microambiente tissutale, in particolare l'ipossia, nella patogenesi di tumori solidi e malattie infiammatorie croniche. L'ipossia è una condizione di carenza di ossigeno che origina da un'inappropriata vascolarizzazione e/o un eccessivo consumo di ossigeno ed è 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 l'attività 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 terapie. In laboratorio, sono in corso studi per caratterizzare gli effetti dell'ipossia sulla progressione di alcuni tumori pediatrici, in particolare il neuroblastoma e sulle interazioni tra cellule tumorali, infiammatorie e stromali che si verificano nel microambiente ipossico del tumore. Particolare attenzione è anche rivolta alla caratterizzazione biomolecolare della risposta delle cellule dell'immunità innata all'ipossia e del loro contributo alla patogenesi dell'artrite idiopatica giovanile. L'obiettivo ultimo di questa ricerca è quello di identificare nuovi marcatori prognostici e bersagli terapeutici per una terapia più mirata di queste patologie.

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, 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 dall'Istituto e da altri centri. Il laboratorio di Biologia Molecolare riceve il campione dall'Anatomia Patologica e si occupa dell'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.

La BIT si è dotata nell'anno in corso di una piattaforma digitale per la gestione integrata delle informazioni relative a pazienti, campioni archiviati e analisi eseguite. La piattaforma digitale, accessibile via web con credenziali, è sviluppata con tecnologie distribuite (data grid) per favorire la condivisione dei dati con altri centri nell'ambito di progetti di ricerca e supportare l'individuazione di terapie sempre più mirate e personalizzate. Al momento sono archiviati oltre 1900 campioni di tessuto, con i relativi estratti di DNA e RNA, provenienti da 1040 pazienti.

Principali collaborazioni

- Prof. G. Melillo (Bristol-Myers Squibb, Princeton, USA): microarray, ipossia
- 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
- Dr. Bruno Bembi (Unità di Malattie Metaboliche, I.R.C.C.S. Burlo Garofolo, Trieste): malattie metaboliche, glicogenosi, diagnosi
- Dr. Domenico Ribatti (Department of Human Anatomy and Histology, University of Bari Medical School, Bari): angiogenesi
- Prof.ssa Mirella Giovarelli (Istituto di Microbiologia, Università di Torino) : Cellule dendritiche
- Prof. Alessandro Verri (DISI, Università degli studi di Genova): bioinformatica
- Dr. Rogier Veersteg (AMC, University of Amsterdam): neuroblastoma
- Dr. Frank Berthold (Clinical Oncology at the University of Köln Children's Hospital, Germany): neuroblastoma
- Dr. Massimo Vitale (S.C. Oncologia Sperimentale D, IST– Istituto Nazionale per la Ricerca sul cancro, Genova): infiammazione
- Dr. Marco Muselli (Istituto di Elettronica e di Ingegneria dell'Informazione e delle Telecomunicazioni, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Genova): Bioinformatica
- Dr. Elena Adinolfi (Dipartimento di Morfologia, Chirurgia e Medicina Sperimentale, Università degli studi di Ferrara): infiammazione
- Dr.ssa Angelika Eggert (Charité - University Hospital Berlin; Germany): biobanca
- Dr. Peter Ambros (Children's Cancer Research Institute Vienna, Austria): neuroblastoma
- Dr. Frank Speleman (Center for Medical Genetics Ghent, Ghent, Belgium): biobanca
- Dr.ssa Gudrun Schleiermacher (Institut Curie, Paris, France) : neuroblastoma

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. R.Castriconi, Dr. F.Bellora, Dr. S.Sivori, Prof. A. De Maria (DISSAL), Prof. E. Fulcheri (DISC), Università di Genova
- Prof. M.C. Mingari, Di.Me.S, Università di 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 e Istituto Toscano Tumori, Firenze
- Prof. A. Mantovani, Istituto Clinico Humanitas IRCCS e Università degli Studi di Milano

- Prof. C. Lunardi, Prof. L. Frulloni, Università di Verona
- Dr. G. Zanoni, Azienda Ospedaliera di Verona
- Prof. L. Zitvogel, Institut Gustave Roussy, Université Paris Sud–XI, Villejuif, France
- Prof. M. Lopéz–Botet, Universitat Pompeu Fabra, Barcelona, Spain
- Prof. D. Olive, Aix-Marseille Université, INSERM, Institut Paoli Calmettes, Marseille, France

Staff

Cristina Bottino, Antonio Puccetti , Claudia Cantoni, Michela Falco, Stefano Regis, Stefania Marcenaro, Filomena Romano, Grazia Maria Spaggiari.

Contrattisti/borsisti/dottorandi: Claudia Alicata, Laura Chiossone, Cristina Romei, Martina Serra, Paolo Carrega, Marzia Dolcino, Fabrizio Loiacono, Claudia Manzini, Francesco Marras, Francesca Petronelli, Francesca Canegallo,

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-S.Martino, 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, Lizzia Raffaghello, 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 Podesta', Federica Sabatini, Claudia Cossu, Monica Dagnino, Irma Azzari

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



Responsabile

Dr.ssa Mirella Filocamo

Localizzazione

Edificio 16, 3° piano

Referente per la qualità

Sig.ra Raffaella Mazzotti

Attività del laboratorio

Il Laboratorio esegue attività di diagnosi e di ricerca in malattie genético–metaboliche rare, con particolare specializzazione nel campo delle malattie lisosomiali e di disordini della mielina. Il laboratorio è inoltre attrezzato per la crioconservazione di materiale biologico. I campioni, provenienti da pazienti con malattie genetiche rare, sono raccolti e conservati nella "Biobanca di cellule e DNA da pazienti affetti da malattie genetiche" (<http://dppm.gaslini.org/biobank>), attiva dal 1976.

- Analisi per la diagnosi di malattia: test biochimici di screening e test genetici, enzimatici e/o molecolari in Mucopolisaccaridosi, Sfingolipidosi, Glicoproteinosi, Leucodistrofie, Glicogenosi Ia e II, Lipidosi, Difetti multipli di enzimi lisosomiali, Difetti di proteine non-enzimatiche lisosomiali, Ceroidolipofuscinosi I e II, Disordini della mielina, Prader-Willi e Angelman.
- Analisi per la diagnosi prenatale di malattia: test genetici, enzimatici e/o molecolari in corso di gravidanza a rischio aumentato per malattia genetica (di competenza della UOSD), precedentemente caratterizzata nel caso indice (figlio affetto).
- Analisi per la diagnosi di eterozigosi: test molecolare in persone con rischio di eterozigosi aumentato per familiarità positiva per malattia genetica (di competenza della UOSD), precedentemente caratterizzata nel caso indice (parente affetto),
- Consulenza genetica (pre-test genetico) in diagnosi prenatale e diagnosi eterozigosi
- "Biobanking": accettazione, processazione, conservazione, distribuzione di campioni biologici da pazienti affetti da malattie rare a scopo di diagnosi e ricerca. La Biobanca Genetica (IGG-GB), accreditata nel 2010 dalla Regione Liguria (D.G.R. n. 34–2010), fornisce da sempre un importante servizio sia per la comunità biomedica internazionale, sia per i pazienti e le loro famiglie. Nell'ambito scientifico la Biobanca, come fonte di campioni biologici rari, ha supportato un elevato numero di progetti di ricerca ricevendo appropriata citazione in oltre 160 pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate. Supportata sin dal 1993 da specifici progetti "peer-reviewed" finanziati da Telethon (www.telethon.it), la IGG-GB è attualmente parte del 1° Network Italiano di Biobanche Genetiche (Telethon Network of Genetic Biobanks <http://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 in malattie lisosomiali e in disordini della mielina
- Caratterizzazione di meccanismi di correzione, a livello di RNA, di mutazioni genomiche in Mucopolisaccaridosi II
- Analisi di meccanismi patogenetici in malattie lisosomiali mediante modello animale Zebrafish

Principali collaborazioni

- Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare - A.O. "Santa Maria della Misericordia", Udine
- Dipartimento di Medicina Molecolare - Università di Padova, Padova
- Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM), Napoli
- Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative - IRCCS Bambino Gesù, Roma
- Dipartimento di Ematologia, Oncologia, Medicina Molecolare - Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Dipartimento di Scienze per la Salute della Donna e del Bambino, Università di Firenze
- Dipartimento di Chimica, Biochimica e Biotecnologie per la Medicina - Università di Milano, Milano
- Dipartimento di Pediatria - Università di Torino, Torino
- Istituto Nanoscienze - CNR, Pisa
- Unité INSERM 558-Faculté de médecine, Toulouse, France
- Institute of Medical Genetics, School of Medicine - Cardiff University, Cardiff, UK
- Department of Cell Research and Immunology - Tel Aviv University, Ramat Aviv, Israel

Staff

Marina Stroppiano, Fabio Corsolini, Raffaella Mazzotti, Maurici Maria Catena.

Contrattisti: Serena Grossi, Susanna Lualdi, Barbara Tappino, Federica Lanza, Giorgia Stroppiana, Giulia Amico, Sara Galotto, Lorena Casareto.

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

U.O.C. Anatomia Patologica



Responsabile f. f.

Dr.ssa Angela Rita Sementa

Localizzazione

Padiglione 2, 3° piano

Referente per la qualità

Federico Comanducci

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L' Unità Operativa Complessa Anatomia Patologica svolge attività di diagnosi, prognosi e ricerca.

Le attività di diagnostica comprendono esami su campioni di tessuti e cellule 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 di metodiche 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, utilizzo di tecnica FISH 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:

1. corretta diagnosi istopatologica
2. caratterizzazione bio-molecolare
3. 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 SIOPEN, 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 biotipici e di exeresi vengono processati dal 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

- SIOPEN-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 patología, Facultad de medicina, Avda Blasco Ibanez 17, E-46010

Valencia, Dottor Samuel Navarro; Service de Pathologie, Hopital Robert Debré, EA3102 Université Paris 7, 48 Boulevard Sérurier F – 75019 Paris, Prof. Michel Peuchmaur;

- Università di Padova per le neoplasie dei tessuti molli e i tumori rari dell'infanzia;
- Dottoressa Antonina Parafioriti, Anatomia Patologica, Istituto Ortopedico Gaetano Pini, per la patologia ortopedica;
- King's College dell'Università di Londra per la patologia epatica;
- Professor Eduardo Calonje Department of Dermatopathology, St. John's Institute of Dermatology, St. Thomas' Hospital per la dermatopatologia;
- Istituto Nazionale Tumori di Milano per i tumori renali pediatrici;
- Professor Torsten Pietsch, Institut für Neuropathologie Sigmund-Freud-Straße Bonn, Deutschland, per la neuropatologia;
- Professor Felice Giangaspero, PRGM Neuropatologia Policlinico Umberto I, Roma per la neuropatologia;
- Children's Hospital of Los Angeles, Dipartimento di Patologia Prof. H. Shimada, Coordinatore INPC (International Neuroblastoma Pathology Committee).

Staff

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

Personale tecnico: Daniela Campanella, Marco Ciufferi, Barbara De Giovanni, Davide Ircolò, Fabiana Malaguti.

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

Contrattisti Tecnici: Daniele Murgia, Andrea Rossi.

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 a 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 rocche 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: professor Francesco Frassoni

UOC Oncologia – Ematologia - Trapianto di Midollo



Direttore

Prof. Francesco Frassoni

Localizzazione

Padiglione 12 – 2° piano: Reparto degenze

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

Padiglione 17 PT: Day Hospital e Assistenza Domiciliare

Coordinatore infermieristico

Day Hospital: Sig.ra Gabriella Nulchis

Referente per la qualità

Dr. Giuseppe Morreale

U.O.S.D.

Centro di Ematologia Clinica e Sperimentale

Dott. Carlo Dufour

Centro di Oncologia Clinica e Sperimentale

Dott. Alberto Garaventa

Centro Day Hospital – Assistenza Domiciliare Emato-Oncologica e Continuità delle Cure

Dott. Dallorso Sandro

U.O.S.

Trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche

Dott. Edoardo Lanino

Centro di Neuro-Oncologia

Dott.ssa Maria Luisa Garrè

U.O.C.

Malattie Infettive	Dott. Elio Castagnola
Centro Trasfusionale	Dott. Gino Tripodi
Laboratorio Cellule Staminali Post Natali e Terapie Cellulari	Prof. Francesco Frassoni

- **Ambulatorio dei Guariti:** progetto fuori terapia: gestione sequele a medio e lungo termine in DRE dei trattamenti erogati, sorveglianza per secondo tumore, in collaborazione con la UOSD Epidemiologica, 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)
- 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

Francesco Frassoni, Carlo Dufour, Alberto Garaventa, Dallorso Sandro, Edoardo Lanino, Maria Luisa Garrè, Elio Castagnola, Gino Tripodi.

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

Responsabile

Dr. Alberto Garaventa

Localizzazione

Padiglione 12 – 2° piano: Reparto degenze

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 (rabbdomiosarcomi 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 svolte da infermiere pediatriche esperte in oncologia, 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 alla cura degli adolescenti e alle terapie di supporto, alla prevenzione e cura delle complicanze infettive, alle cure palliative, alla prevenzione degli esiti del trattamento e al follow-up a lungo termine del paziente guarito da patologia onco-ematologica che ci vede seguire più di 700 pazienti di cui 200 già divenuti 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
- Terapia di supporto, cure palliative e assistenza domiciliare
- Prevenzione e controllo degli esiti a lungo termine nel paziente guarito da patologia oncologica

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

- ITTC: Innovative therapy children with cancer. Si tratta di un consorzio internazionale formato da centri di Oncologia Pediatrica, rappresentanti dell'industria, 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.
- SIOPEN: Gruppo europeo neuroblastoma. Nel 1994 l'Istituto Gaslini è stato uno dei centri promotori la costituzione del gruppo europeo clinico e biologico che si occupa di promuovere protocolli di ricerca e di cura del Neuroblastoma nei maggiori centri europei.
- AIEOP: Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica con i suoi 51 centri di oncoematologia disseminati su tutto il territorio nazionale. Dal 1979 l'Unità Operativa di Oncologia dell'Istituto Gaslini si è posta come Centro di riferimento in Italia per il trattamento del Neuroblastoma sviluppando programmi terapeutici e di ricerca clinica e biologica per questa malattia. Sono state realizzate procedure per la centralizzazione del materiale biologico (campione tumorale, preparati istologici, plasma, urine e aspirato midollare) che permettono di fornire *standards* diagnostici di assoluta qualità a tutti i pazienti con Neuroblastoma del nostro Paese, ed è stata istituita una biobanca per la conservazione di tale materiale ed un registro per la raccolta e valutazione statistica dei dati clinici e biologici.
- Chirurgia ortopedica oncologica e ricostruttiva, Ospedale Careggi, Firenze.
- Dipartimento di 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: centro di diagnostica e terapia.
- UOS Radioterapia pediatrica, USMI, Genova

La Struttura include

Reparto di Oncologia Coordinatore Infermieristico Sig.ra Orietta Vianello

Accoglie pazienti con patologie oncologiche in fase diagnostica, in corso di trattamento di prima linea o successive, per terapie ad alte dosi e mieloablativi o programmi terapeutici sperimentali. È costituito da 9 stanze di degenza singola, dotate di letto per il paziente e poltrona-letto per un genitore e di 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

È una struttura dotata di 10 posti letto e di 5 sale mediche condivise dalle strutture di Oncologia, Trapianto Cellule Staminali Emopoietiche, Ematologia, Coagulazione, e Ambulatorio dei pazienti fuori terapia.

Staff

Loredana Amoroso, Massimo Conte, Alberto Garaventa, Carla Manzitti, Marilina Nantron, 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

Coordinatore 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. Cure palliative con possibilità di pronta disponibilità 24 ore/24. 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, 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 Sonia Bianchi

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 e 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 quella che trasferisce l'informazione scientifica dalla biologia pura all'applicazione pratica sul malato. Effettuiamo tale attività soprattutto nel campo delle leucemie e delle insufficienze midollari dell'infanzia per le quali operiamo come Centro di Riferimento Nazionale .
- 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, forniamo 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. Tutti i medici dell'U.O. hanno ricevuto formazione specifica post-specialità (Corsi di Master e stages all'estero) in ematologia pediatrica, clinica e/o laboratoristica.
- 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.
- Liden 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 Sig.ra Sonia Bianchi

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, Elena Palmisani, Francesca Riccardi (Psicologa). Parte di laboratorio: Carlo Dufour, Marina Lanciotti, Tiziana Lanza, Enrico Cappelli.

U.O.S.D. Centro di Neuro Oncologia , AAD Emato-Oncologia



Responsabile

Dr.ssa Maria Luisa Garrè

Localizzazione

Day Hospital di Neuro-Oncologia, Padiglione 20 –
2° piano, stanza 10

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, 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 e la Neurofibromatosi 1 e 2. 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. Con il centro di Radioterapia Oncologica dell'IST-Ospedale San Martino, UOSD Radioterapia pediatrica e più di recente con il centro di Proton Terapia dell'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari di Trento viene condotta la ricerca clinica di applicazione delle nuove tecniche radioterapiche atte a migliorare in campo pediatrico, il risultato dei trattamenti ma anche a ridurre gli effetti collaterali tardivi della radioterapia.

L'attività di ricerca di base supportata dall'Associazione per la Ricerca sui Tumori Cerebrali del Bambino (<http://www.artuceba.org>) 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") (www.neuroblastoma.org).

Sin dagli albori dell'attività neuroncologica al Gaslini l'associazione ABEO Liguria (www.abeoliguria.it) ha sostenuto con i suoi progetti le famiglie ed i bambini con tumori cerebrali seguiti dalla neuroncologia favorendo l'alloggiamento dei pazienti che provengono da città lontane, il trasporto dai domicili all'ospedale e/o presso la Radioterapia. L'Associazione ABEO-Liguria ha fortemente contribuito al rinnovo dei locali destinati al Day Hospital neuroncologico inaugurato nel 2005 e poi trasferito presso l'ODG nel dicembre 2012.

Altre Associazioni o singoli privati nel passato e nel presente hanno sostenuto i progetti della neuroncologia e permesso la sua operatività.

La UOSD Neuroncologia si è fatta promotore di iniziative di formazione nei confronti del personale medico ed infermieristico promuovendo corsi di aggiornamento e congressi. I risultati dell'attività scientifica sono testimoniati da un crescente incremento dell'attività pubblicistica nel corso degli anni e del relativo IF.

Principali collaborazioni

UOSD Radioterapia Pediatrica 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

Clinica Pediatrica Università di Padova (Dipartimento di Neuroscienze)

Dipartimento di Neuropatologia Università di Bonn

Neurosurgery Department and Neuroncology Unit Sick Children's Hospital Toronto

Dipartimento di Genetica Medica Università di Genova

Clinica pediatrica Università di Genova

Neuropsichiatria Infantile Università di Genova

Anatomia patologica Istituto Gaslini

UOC Neuroradiologia Istituto Gaslini

Staff

Maria Luisa Garrè, dirigente medico a tempo indeterminato, responsabile UOSD Claudia Milanaccio, dirigente medico a tempo indeterminato, responsabile della degenza Teresa Battaglia, dirigente medico a tempo determinato, (supportato da Fondazione Saturno) in servizio presso Day Hospital Neuroncologico, Orietta Garbarino, infermiera pediatrica, Daria Vettese infermiera pediatrica, Sonia Di Profio, Psicologa, Valeria Capra, medico genetista, Alessandro Raso, biologo, Samantha Mascelli, biologo

Area Dipartimentale Specialità Pediatriche Coordinatore: Prof. Alberto Martini

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

Referente per la Qualità Laboratorio

Dr.ssa M. Cassanello

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 Ipogonadismo.

Centro Regionale di riferimento di Diabetologia Pediatrica - Attività assistenziale -Visite ambulatoriali, ricovero in day hospital e ricovero ordinario, mirati 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 a pazienti di varie fasce d'età e ai genitori (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 DM1, di DM2 e sindrome metabolica. Consulenza diabetologica con inquadramento diagnostico, impostazione terapeutica e follow-up in pazienti con 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 DM1 o DM2 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 molecolare di forme monogeniche di diabete mellito (Maturity-Onset Diabetes of the Young - MODY, Sindrome di Wolfram 1 e 2, Diabete neonatale transitorio o permanente da mutazioni del gene KCNJ11 e ABCC8 iperinsulinismo congenito dell'infanzia, glicosuria renale familiare); 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; Validazione in lingua italiana dei questionari sulla qualità della vita PedsQoL specifici per il DM1; 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 KCNJ11. Partecipazione alla stesura di linee guida per la cura del diabete mellito in età pediatrica e adolescenziale.

Centro Regionale Fibrosi Cistica “Cesare Romano”

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 da FC 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 in 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. Il Centro è uno dei sei Centri italiani accreditati nell'ambito della “Revisione Esterna fra pari della Qualità SIFC, LIFC, SIQUAS”.

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.

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 G.Gaslini.

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 1 e 2, diabete neonatale, iperinsulinismo, glicosuria renale familiare. Caratterizzazione molecolare mediante sequenziamento diretto dei geni candidati coinvolti nello sviluppo del pancreas; questo studio si pone come obiettivo di determinare le cause genetiche coinvolte nell'ipoplasi e nell'agenesi pancreatica.

L'attività di ricerca del Labsiem 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)
- A.O.U. San Martino-IST, per autoanticorpi anti β -cellula
- 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 e Ipotiroidismo)
- 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, Annarita Fantasia, Andrea Mascagni, Lorenza Molinari, Paola Vannini, Stefania Bertoni, Marina Di Giusto, Maria Grazia Lanfranconi.

Personale medico contrattista/assegnista/dottorando: A.E.M. Allegri, E. Poggi, A. Calcagno, N. Fratangeli

Psicologhe contrattiste: Rita Pescini, Alice Parodi

Personale contrattista Labsiem: Concetta Aloj, Michela Cassanello, Olga Mazza, Alessandro Salina

Consulente per la formazione: Ubaldo Caruso

U.O.C. Dermatologia



Direttore

Prof. Corrado Occella

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico Day–Hospital

Sig.ra Daniela Trucco – Day Hospital

Sig.ra Patrizia De Berardinis - Ambulatorio

Referente per la Qualità:

Prof. Corrado Occella, Dott. Gianmaria Viglizzo

Attività Clinica e aree di eccellenza

- Diagnosi e terapia della Dermatite Atopica (Scuola dell'Atopia)
- Inquadramento delle malformazioni vascolari superficiali (angiomi piani); terapia delle stesse mediante la fottermolisi 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
- Ambulatorio di II° livello dedicato all'acne in età adolescenziale
- 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 regionale riferimento Psocare in età pediatrica

Attività di Ricerca

- Studio multicentrico del gene Icos e della citocheratina 17 nei pazienti affetti da alopecia areata in collaborazione con il CERB Università di Genova

- Studio osservazionale multicentrico ADICOS: approccio terapeutico alla dermatite atopica e ruolo della corticofobia nel determinare la compliance al trattamento.

Principali collaborazioni

- Associazione Nazionale Alopecia Areata
- Centro ORPHANET per mastocitosi
- RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- SISAV (Società italiana per lo studio delle anomalie vascolari)
- 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
- Registro Nazionale Anomalie vascolari
- Rete Ligure Psoriasi
- CERB Università di Genova

Pubblicazioni più recenti

- [The use of propranolol for complicated infantile hemangiomas.](#)
Vercellino N, Romanini MV, Pelegrini M, Rimini A, **Occella** C, Dalmonte P.
Int J Dermatol. 2013 Sep;52(9):1140-1146
- [Identification of an interstitial 18p11.32-p11.31 duplication including the EMILIN2 gene in a family with porokeratosis of Mibelli.](#)
Occella C, Bleidl D, Nozza P, Mascelli S, Raso A, Gimelli G, Gimelli S, Tassano E.
PLoS One. 2013 Apr 10;8(4):e61311. doi: 10.1371/journal.pone.0061311. Print 2013.
- [A 3-year-old boy with drug-resistant complex partial seizures.](#)
Striano P, Consales A, Severino M, Prato G, **Occella** C, Rossi A, Cama A, Nozza P, Baglietto MG.
Brain Pathol. 2012 Sep;22(5):725-8. doi: 10.1111/j.1750-3639.2012.00619
- [A new SPINK5 mutation in a patient with Netherton syndrome: a case report.](#)
Alpigiani MG, Salvati P, Schiaffino MC, **Occella** C, Castiglia D, Covaciu C, Lorini R.
Pediatr Dermatol. 2012 Jul-Aug;29(4):521-2. doi: 10.1111/j.1525-1470.2011.01525.x. Epub 2011 Jun 22
- [A unique case of multiple dermatomyofibromas.](#)
Viglizzo G, **Occella** C, Calonje E, Nozza P, Rongioletti F.
Clin Exp Dermatol. 2008 Aug;33(5):622-4. doi: 10.1111/j.1365-2230.2008.02788.x.

Staff medico

Corrado Occella, Dario Bleidl, Gianmaria Viglizzo, Valentina Fausti.

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 Tiziana Caridi (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:

- Diagnostica avanzata delle glomerulonefriti ereditari e delle glomerulopatie primitive e secondarie (glomerulonefrite a depositi di Iga, sclerosi focale e segmentaria, LES, Sindrome di Schoenlein-Henoch ecc.);
- Terapie innovative con farmaci biologici della sindrome nefrosica.
- 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 con pannelli auto-anticorpali allargati delle malattie autoimmuni
- Valutazione immunologica, istologica ed immunoistologica delle malattie glomerulari primitive e secondarie mediante esecuzione di agobiopsia renale ecoguidata;
- Terapia medica ed endo-vascolare delle malformazioni vascolari del rene
- Esami ecografici dell'apparato urinario e cistasonografia.

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 equilibratura 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)
- Studio e trattamento della nefropatia cronica da anticorpi anti-HLA

Principali collaborazioni

- Progetto NIH su malformazioni renali in collaborazione con Columbia University NY (USA)
- Cure Glomerulonephritis net-work in collaborazione con NIH partners (USA)
- Progetto Malattie Rare PODONET, rete diagnostico – scientifica europea per la diagnosi e terapia delle malattie del podocita
- Terapie innovative della sindrome nefrosica in collaborazione con University of Calgary, Canada
- 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 Torino)
- Laboratorio di Immunologia, Dipartimento di Pediatria Ospedale S. Matteo, Pavia per lo Studio della Terapia Cellulare dei Trapiantati
- Servizio di Virologia, Ospedale Careggi, Firenze, per lo Studio dell'Infezione da BKV nel Trapiantato
- 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, Tiziana Caridi, Orietta Scarlini, Carla Lanteri.

U.O.C. Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva



Direttore

Prof. 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:
Ambulatorio Gastroenterologia e Celiachia

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Monica Franzì 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 in 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
- Patologia pancreatica
- Endoscopia digestiva diagnostica ed operativa in pronta disponibilità 24h: astrosocopia e pancolonsocopia con ileoscopia retrograda, dilatazione di stenosi esofagee e coliche, applicazione di stent su stenosi, polipectomia, tamponamento di emorragie digestive (terapia iniettiva, clip metalliche, argon-plasma) rimozione di corpi estranei, legatura e sclerosi di varici esofagee, demolizione di web duodenali o duplicazioni esofagee, applicazione di gastrostomie per via endoscopica (PEG). [area eccellenza]
- 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;
- genetica della TioPurinMetilTransferasi e metaboliti tiopurine;
- diagnostica per immagini (tradizionale, ecografia, TC, Risonanza Magnetica effettuata dall'U.O.C. Radiologia dell'Istituto);
- scintigrafia (effettuata da Medicine Nucleari Ospedale Galliera-Genova e Villa Scassi–Genova);
- enteroscopia con videocapsula (effettuata dall'U.O.C. Gastroenterologia dell'adulto Ospedale Galliera-Genova);
- biopsia epatica percutanea eco-guidata (in collaborazione con UOC Radiologia dell'Istituto);
- endoscopia digestiva (vedi sopra);
- colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) diagnostica (in convenzione con l'U.O.C. Gastroenterologia dell'adulto Ospedale Galliera-Genova);

Gli interventi terapeutici riguardano:

- la terapia medica mirata
- la nutrizione clinica artificiale (enterale e parenterale in degenza e domiciliare)
- la terapia endoscopica interventoria: vedi sopra [area eccellenza]
- la colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) terapeutica (vedi sopra)
- la terapia chirurgica digestiva effettuata dalla U.O.C. di Chirurgia pediatrica dell'Istituto.

Attività di Ricerca

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

- Le malattie infiammatorie croniche intestinali: epidemiologia, storia naturale, diagnostica, 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

- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- IRCCS Burlo Garofolo, Trieste
- Centro Trapianti Ospedale di Bergamo
- Chirurgia Pediatrica Ospedali Civili di Brescia
- 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 - 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, accessi polmonari)
- Patologie respiratorie recidivanti e croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiectasie, bronchiti ostruttive, malattia polmonare cronica 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 broncostrittive
- 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.

- Tracheo e broncografie.
- Dilatazione vie aeree centrali con palloncino.

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 e gestione di pazienti con anafilassi dal punto di vista diagnostico, terapeutico e preventivo.
- 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

- 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.
- Fabio LM. Ricciardolo, Dipartimento di Scienze Biologiche. Università degli studi di Torino. Meccanismi di regolazione dell'attività dei fibroblasti indotti dalla bradichinina.
- Marcello Lanari, Unità Operativa di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Imola. Epidemiologia, patogenesi e sequele dell'infezione da Virus Respiratorio Sinciziale nel 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 Girosi, 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 di ricerca/Attività Clinica e aree di eccellenza

L'Unità Operativa di Pediatria II - Reumatologia ha ricevuto dall'EULAR (European League Against Rheumatism), la Società Europea di Reumatologia, l'accreditamento a Centro di Eccellenza in Reumatologia (anni 2008- 2018). Oltre ad essere l'unico centro di eccellenza in reumatologia riconosciuto dall'EULAR in Italia è anche l'unico centro di eccellenza in Europa per quanto riguarda la reumatologia pediatrica.

L'attività assistenziale si caratterizza per la diagnosi e la cura delle malattie reumatiche (artrite idiopatica giovanile, lupus eritematoso sistemico, dermatomiosite, sclerodermia, vasculiti ecc.), delle febbri ricorrenti su base genetica e di altre malattie autoinfiammatorie (febbre familiare mediterranea, S. da iperIgD, TRAPS, CINCA ecc.). Quest'ultima attività si avvale della collaborazione del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto.

Viene inoltre svolta una intensa attività di ricerca che, assieme a quella assistenziale, fa della Pediatria II uno dei principali centri di reumatologia pediatrica a livello mondiale

L'Unità Operativa è anche sede della direzione di PRINTO (Pediatric Rheumatology International Trial Organization), la più vasta rete internazionale per la sperimentazione di nuove terapie nelle malattie reumatiche del bambino. Comprende tutti i centri di reumatologia pediatrica europei oltre a numerosi centri di altre nazioni (per un totale di 50 Paesi rappresentati).

PRINTO ha anche messo a punto un sito web informativo per le famiglie di bambini affetti da malattie reumatiche consultabile all'indirizzo: www.printo.it/pediatric-rheumatology.

Afferente alla Pediatria II è il Laboratorio di Immunologia delle Malattie Reumatiche, che si occupa di studiare le cause delle malattie reumatiche ed auto infiammatorie del bambino.

Presso la Pediatria II ha sede l'Associazione per le Malattie Reumatiche infantili (AMRI) (www.amri.it), associazione di volontariato che opera in favore dei bambini affetti da tali patologie

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, Clara Malattia, Maria Stella Serpico, 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(Acondroplasia
- Endocrinopatie secondarie a malattie onco-ematologiche
- Disturbi dello sviluppo puberale e Ipogonadismo

Principali collaborazioni

Internazionali

- Genetica delle 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, Luisella Bombardieri, Roberta Bondi, Ornella Corsi (Infermiera Educatrice), 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 dell'Istituto Giannina Gaslini (ex Servizio di Dietologia) nasce con il compito di coordinare tutti gli aspetti dell'assistenza nutrizionale delle strutture delle varie aree cliniche.

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

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 (e dell'età adulta) 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 oppure gli aspetti della malnutrizione primaria e secondaria e dei disordini della condotta alimentare
- Diagnostico: mediante (a) valutazione degli apporti alimentari (b) valutazione dello stato nutrizionale con metodologia antropometrica e biochimico-nutrizionale (c) valutazione della spesa energetica a riposo (metabolismo basale) con calorimetria indiretta
- Terapeutico: mediante indicazioni o prescrizioni dietetiche specifiche e individualizzate oppure tramite i necessari interventi di nutrizione clinica

Staff

Paolo Fiore (responsabile UOSD), Silvia Storace (dietista coordinatrice), Maria Pia Marino (Responsabile Lactarium), Patrizia Comandini, Serena Fierro, Nicoletta Nobili, Sandra Santoni, Maria Paola Ierardi (dietista a contratto), Cinzia Zucchi (dietista della Clinica Pediatrica Università di Genova)

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 Accettazione - DEA

Area Dipartimentale 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 (8 posti OBI)
- Degenza breve (8 posti letto)
- Terapia semintensiva pediatrica (4 posti letto)
- Ambulatorio
- Centro Regionale SIDS – ALTE
- Centro di riferimento per la prevenzione degli incidenti
- Attività di tossicologia
- Attività di Farmacovigilanza
- Centro di riferimento nazionale per la stesura di linee guida in emergenza
- Gruppo multidisciplinare per la protezione infanzia “La casa sull’albero”
- Dolore e Sedoanalgesia in PS
- Registro italiano trombosi in età pediatrica
- Attivazione percorso di stroke unit in PS e Medicina d'Urgenza

Principali collaborazioni

- Children’s Hospital di Boston (sedazione e gestione del dolore nel Dipartimento di Emergenza, aspetti organizzativi relativi all'ED e Trauma Center, nutrizione nel paziente critico, programmi di teleconferenza in terapia intensiva pediatrica,)
- Italian Multicenter Study Group for Drug and Vaccine Safety in Children, finanziato dall'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) per ricerche multicentriche sulla sicurezza dei farmaci in pediatria e farmacovigilanza
- Gruppo di lavoro Multidisciplinare su Maltrattamento ed Abuso – Progetto Protezione Infanzia (Ospedale Infantile Regina Margherita (TO), Dipartimento Salute e Servizi Sociali Regione Liguria, Direzione Politiche Sociali Comune di Genova)
- Gruppo Ospedale Senza Dolore dell'Istituto - PIPER (Pain in Pediatric Emergency Room) group
- Istituto di Anatomia Patologica e Medicina Legale di Genova, ASR e Dipartimento Salute e Servizi Sociali Regione Liguria (SIDS)
- Dipartimento di Genetica dell'Istituto, U.O. Neonatologia Ospedale Pediatrico Meyer (FI), Clinica Pediatrica (VA), Centro SIDS Ospedale Sant'Anna (TO), Dipartimento di Genetica (PR), U.O. Pneumologia Ospedale Pediatrico Bambin Gesù (RM) (ALTE-SIDS)
- Pediatri di famiglia, Società italiana di Neonatologia Liguria, Pediatria consultoriale, ASL Monitoraggio e Campagna di prevenzione contro la SIDS (Centro SIDS-ALTE Regione Liguria)
- Procura della Repubblica, 118 Liguria. Riscontro diagnostico in caso di morte improvvisa ed inattesa del lattante in Regione Liguria
- Presenza attiva con collaborazione in Società Italiana di Pediatria e Società Italiana di Medicina d’Emergenza ed Urgenza Pediatrica
- SINIACA (sistema di rilevazione dati epidemiologici inerenti gli incidenti domestici) con Istituto Superiore Sanità Ministero
- DATIS (sistema di rilevazione dati epidemiologici su incidenti stradali) in collaborazione con l’ISS e Ministero Salute- gruppi multicentrici nazionali
- JAMIE: sistema di rilevazione dati epidemiologici inerenti tutti gli incidenti (traumi, intossicazioni, violenza) in collaborazione con l’ISS e Ministero della Salute – gruppo multicentrico e rete dati IDB europea
- PERN Study-Toxic surveillance international study: studio multicentrico internazionale di sorveglianza sulle intossicazioni – gruppo multicentrico a coinvolgimento intercontinentale
- Gruppo di lavoro Multidisciplinare della Ventilazione non Invasiva
- Gruppo Italiano per il Registro Italiano Trombosi Infantile (GIRTI)
- Studio multicentrico Progetto MAREA – Sorveglianza della sicurezza degli antibiotici nei bambini con broncopolmonite, faringotonsillite e otite media acuta della Regione Liguria – Farmacovigilanza in Pediatria Regione Liguria”
- Progetto di Simulazione Pediatrica Avanzata in collaborazione con l’Università Statale di Mosca e l’Università Sapienza di Roma sulla metodica di insegnamento tramite simulazione

Staff

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

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. Sono presenti un 24h un pediatra (h12 un secondo pediatra) e un chirurgo pediatra con esperienza specifica di assistenza-urgenza.

Il servizio infermieristico è garantito da infermiere pediatriche con esperienza specifica in triage pediatrico e assistenza in 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 su:

- dati epidemiologici PS,
- dati OBI,
- operatività triage infermieristico,
- appropriatezza delle prestazioni.

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 .

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

Collaborazione internazionale (Boston Children Hospital – USA) in tema di gestione del dolore in PS e programma di protezione infanzia.

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 (permanenza del paziente fino ad un massimo di 36h)

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 8 posti letto. Tali posti letto.

Progetti in corso di svolgimento

- Valutazione e gestione del dolore in PS in collaborazione con il Gruppo Ospedale Senza Dolore dell'Istituto.
- Progetto Protezione Infanzia attraverso la collaborazione con il Gruppo di Lavoro Multidisciplinare su Maltrattamento ed Abuso – "La Casa sull'Albero".
- Monitoraggio eventi lesivi e traumi da incidenti domestici in collaborazione con l'Istituto Superiore di sanità.

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 anestesiológica 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 anestesiológicas 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 anestesilogiche preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e ricovero ordinario
- Visite anestesilogiche 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 Anestesiologico 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 Dro 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:
- Cardiocirurgia
- 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: (vedi U.O.S.D. di Medicina e Chirurgia Fetale)
- Screening e monitoraggio della gravidanza complicata da patologie mediante cardiocografia computerizzata, monitoraggio biofisico fetale, Doppler–flussimetria feto–materna, ecografia
- Ambulatorio della gravidanza a rischio per:
 - Ipertensione: preesistente alla gravidanza, indotta dalla gravidanza, preeclampsia che non necessita di ricovero, fattori anamnestici o attuali di rischio ipertensivo
 - Diabete: pregravidico, gestazionale o pregresso
 - Ritardo di crescita intrauterino (IUGR)
 - Precedenti ostetrici negativi (morte natale e perinatale, abortività tardiva, precedenti IUGR o patologie indotte dalla gravidanza)
 - Pregresso parto pretermine o rischio attuale di parto pretermine
 - Malattie metaboliche e di organo o sistema (cardiopatie, nefropatie, neuropatie, ematopatie, endocrinopatie, immunopatie....)
 - Pregressa e/o attuale patologia neoplastica
 - Anomalie uterine
 - Patologie rare
 - Pregresso taglio cesareo e richiesta di VBAC (parto vaginale successivo)

Ginecologia :

- Patologia ginecologica benigna mediante ecografia pelvica, isteroscopia diagnostica e/o terapeutica, interventi laparotomici, video laparoscopici e vaginali
- Difetti riproduttivi: stimolazione ovarica controllata, inseminazione omologa, laparoscopia diagnostico e operativa, isteroscopia diagnostica e operativa, ecografia pelvica transaddominale e trans vaginale, isterosonosalingografia

- 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
- Azienda Ospedaliera San Martino - IST
- Ospedale Galliera

Staff medico

Giorgio Bentivoglio, Marco Adriano, 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.

U.O.C. Patologia Neonatale e Terapia Intensiva Neonatale



Direttore

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

- Presso il nostro reparto vengono ricoverati neonati che necessitano di cure intensive (6 posti letto disponibili) e sub intensive (15 posti letto), coprendo 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 (con 9 posti letto) e Pediatrica (ove si prediligono patologie di tipo cardiaco, neurochirurgico e chirurgico generale) e l'altra, la Patologia Neonatale con la Terapia Intensiva prevalentemente dedicata alla prematurità. In particolare ci si fa carico della 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 350 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, 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, la leucomalacia periventricolare, l'enterocolite necrotizzante, 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 ci vede anche come secondo centro italiano di riferimento per la NIDCAP "la developmental care" che si finalizza a favorire la maturazione dell'encefalo neonatale, fuori del grembo materno. I confortanti, ma sempre migliorabili, risultati ottenuti in campo assistenziale vengono ogni anno valutati confrontandoli con quelli di altri centri internazionali attraverso una autorevole banca dati, il "Vermont Oxford Network" che ci permette di osservare eventuali anomali aumenti di incidenze di alcune complicanze, cosa fino ad oggi mai avvenuta per le incidenze più significative.
- Accanto alla Terapia Intensiva Neonatale, reparto ad alta intensità di cure, c'è un reparto ove vengono gestiti anche neonati che necessitano di cure meno intensive, definita "subintensiva", o quei neonati che non necessitano più delle cure intensive stesse, ma presentano patologie a minor

complessità, e gradi di 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 particolare ed 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. A testimonianza di questa sensibilità assistenziale e di ricerca sono stati organizzati congressi sull’emorragia intraventricolare da sanguinamento della matrice germinativa che ha riunito i maggiori esperti del settore, con i quali normalmente si interagisce. Verrà a breve (4 luglio) organizzato un congresso internazionale sulla patologia acquisita del cervelletto del pretermine di alto grado, spesso non diagnosticata e non conosciuta nei suoi effetti a distanza.
- I medici del reparto gestiscono anche l’U.O.S. Trasporto di Emergenza Neonatale Regionale, sotto la responsabilità 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, ed anche, 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 medici stranieri che frequentano la nostra Unità Operativa per scambi culturali, specie per i giovani medici in training.
- 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 Sofia Children Hospital di Rotterdam – Erasmus University 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, Rita Cabano, Francesco Campone, Sara Mangini, Alessandro Parodi, Francesco Maria Risso, Andrea Sanna, Pierina Santini, Antonella Savelli, Fabio Scopesi, Cristina Traggiai, Lucia Trail, Caposale Teresa Asprea, Simona Serveli, Roberta Da Rin della Mora.

Team Vie Aeree



Team Leader

Dr. Michele Torre

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) (disponibile su richiesta)
- Jet Ventilation (disponibile da aprile 2014)
- Ventilazione non invasive (NIV): CPAP, BiPAP
- ECMO
- Circolazione extracorporea
- Procedura EXIT

Diagnostica: 198 casi nel 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: 95 nel 2013

Endoscopici: 50 interventi

- Sovraglottoplastica per laringomalacia (con laser a CO₂, laser a diodi o lama fredda)
- 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: 45 interventi

- 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°
- 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
- 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 nel 2013:

- **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
- **Panigada S**, **Sacco O**, Girosi D, Magnano GM, Tuo P, Tarantino V, Gambini C, Petecchia L, Silvestri M, Rossi GA. Corticosteroids may favor proliferation of thoracic inflammatory myofibroblastic tumors. *Pediatr Pulmonol.* 2013 Dec 17. doi: 10.1002/ppul.22977. [Epub ahead of print]

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 (U.O.C.) 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 iperspecialistica.

Si avvale di collaborazioni interdisciplinari con i reparti dell'Istituto, con i laboratori di pertinenza, con le associazioni di volontariato 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 ([ved. Allegato](#)).

La **U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative (Dott. Claudio Bruno)** 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 favorire l'integrazione delle competenze esistenti a livello Dipartimentale e di incrementare la ricerca scientifica traslationale partendo da un'ampia casistica iperspecialistica. L'UOSD prevede una attività di ambulatorio specialistico, di Day Hospital e di consulenza.

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 in corso riguardano le malattie neuromuscolari, le patologie neurodegenerative e le epilessie genetiche:

- 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 (HCC)" 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)
- Manchester Cancer Research Unit; University of Manchester; Manchester, UK.
- School of Veterinary Medicine, University of Wisconsin-Madison, Madison, USA
- Molecular Biochemistry and Pharmacology, University College, London (UK)
- Cologne Center for Genomics (Germany)
- Experimental Epileptology, University of Tübingen (Germany)
- Vlaams Instituut voor Biotechnologie (Belgium)

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 Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative



Responsabile

Dr. Claudio Bruno

Localizzazione

Padiglione 16 – piano terra

L'UOSD Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative ha la funzione di servizio clinico assistenziale-diagnostico, di ricerca scientifica e di didattica 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 traslationale.

L'UOSD prevede un'attività di Ambulatorio specialistico, di Day Hospital e di consulenza per pazienti affetti da malattie neuromuscolari ed un'attività di ricerca scientifica.

I servizi diagnostici sono all'interno delle U.O. Complesse del Dipartimento.

L'attività assistenziale prevede un percorso "multidisciplinare" di diagnosi, 'caring' e follow-up che coinvolge la collaborazione di specialisti diversi. L'attività ambulatoriale viene svolta previa prenotazione diretta telefonica o mediante mail. L'attività di day hospital e 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.

L'attività di ricerca viene principalmente svolta presso il Laboratorio di Patologia Muscolare e Neurogenetica-U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, in collaborazione con il Dr. F. Zara e la Dott.ssa E. Gazzero, e in collaborazione con l'U.O.C. Medicina Molecolare della Fondazione Stella Maris di Pisa (Dr. F.M. Santorelli).

L'attività di ricerca è dedicata allo studio di alcune malattie rare neuromuscolari, in particolare distrofie muscolari, miopatie congenite, miopatie metaboliche (glicogenosi muscolari e miopatie lipidiche).

L'attività è mirata a studi etiopatogenetici applicati alla clinica con lo scopo di migliorare la diagnosi e di fornire una precisa consulenza ed una efficace assistenza socio-sanitaria, e alla sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici in distrofie muscolari primitive. In collaborazione con centri di ricerca nazionali ed internazionali sono in corso progetti di base mirati alla caratterizzazione di meccanismi fisiopatologici delle distrofie muscolari, utilizzando modelli murini e di zebrafish.

Migliori Pubblicazioni Scientifiche Periodo 2011-2013

Gazzerro E, Andreu AL, <u>Bruno C</u> . Neuromuscular disorder of Glycogen Metabolism. Curr Neurol Neurosci Rep 2013;13(3):333.
Garone C, Donati MA, Sacchini M, Garcia-Diaz B, <u>Bruno C</u> , Calvo S, Mootha V, Di Mauro S. Infantile mitochondrial encephalomyopathy due to a novel in ADAD9. JAMA Neurol 2013; 8:1-3.
Pappalardo A, Pitto L, Fiorillo C, Alice Donati M, <u>Bruno C</u> , Santorelli FM. Neuromuscular disorders in zebrafish: state of the art and future perspectives. Neuromolecular Med 2013;15(2):405-19.
Pane M, Messina S, <u>Bruno C</u> , D'Amico A, Villanova M, Brancalion B, Sivo S, Bianco F, Striano P, Battaglia D, Lettori D, Vita GL, Bertini E, Gualandi F, Ricotti V, Ferlini A, Mercuri E. Duchenne muscular dystrophy and epilepsy. Neuromuscul Disord 2013;23(4):313-5.
Tasca G, Moro F, Aiello C, Cassandrini D, Fiorillo C, Bertini E, <u>Bruno C</u> , Santorelli FM, Ricci E. Limb-Girdle Muscular Dystrophy with α -Dystroglycan Deficiency and Mutations in the ISPD gene. Neurology 2013;80(10):963-5.
Natali A, Gastaldelli A, Camastra S, Baldi S, Quagliarini F, Minicocci I, <u>Bruno C</u> , Pennisi E, Arca M. Metabolic consequences of adipose triglyceride lipase deficiency in humans: an in vivo study in patients with neutral lipid storage disease with myopathy. J Clin Endocrinol Metab 2013;98(9):E1540-8.
Fiorillo C, Brisca G, Cassandrini D, Scapolan S, Astrea G, Valle M, Scuderi F, Trucco F, Natali A, Magnano G, Gazzero E, Minetti C, Arca M, Santorelli FM, <u>Bruno C</u> . Subclinical myopathy in a child with neutral lipid storage disease and mutations in the PNPLA2 gene. Biochem Biophys Res Commun 2013;430(1):241-4.
Erol I, Alehan F, Alkan O, <u>Bruno C</u> . Involvement of the globus pallidus in giant axonal neuropathy. Pediatr Neurol 2012;47(5):382-4.
Fiorillo C, Moro F, Brisca G, Astrea G, Nesti C, Bálint Z, Olschewski A, Meschini MC, Guelly C, Auer-Grumbach M, Battini R, Pedemonte M, Romano A, Menchise V, Biancheri R, Santorelli FM, <u>Bruno C</u> . TRPV4 mutations in children with congenital distal spinal muscular atrophy. Neurogenetics 2012;13(3):195-203.
Giribaldi G, Doria-Lamba L, Biancheri R, Severino M, Rossi A, Santorelli FM, Schiaffino C, Caruso U, Piemonte F, <u>Bruno C</u> . Intermittent-relapsing pyruvate dehydrogenase complex deficiency: a case with clinical, biochemical, and neuroradiological reversibility. Dev Med Child Neurol 2012;54(5):472-6.

Staff

Claudio Bruno, Giacomo Brisca, Elisabetta Gazzero

U.O.C. Neuropsichiatria Infantile



Direttore

Prof.ssa Edvige Veneselli

Localizzazione

Padiglione 4

Coordinatori infermieristici

Sig.ra M. Delfina Repetto

Sig.ra A. Santucci

Referenti per la qualità

Dr.ssa P. Lanteri, 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

Percorso diagnostico-terapeutico, in accordo con le linee guida della SINPIA e dell'ISS e con le Associazioni di categoria, con la peculiarità, per famiglie e medici curanti, di eseguire lo studio neurobiologico con un protocollo di indagini eziopatogenetiche biochimiche, genetiche, metaboliche ed immunologiche in costante aggiornamento secondo la più recente letteratura scientifica, specie per identificazione delle forme sintomatiche

Studio neuropsicologico, cognitivo, psicomotorio e comportamentale, con batterie di test secondo le modalità più avanzate, counselling familiare, per un avanzamento diagnostico e terapeutico, con specifica 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

Consulenza specifica sugli ausili informatici, quale ad esempio quella relativa all'utilizzo del tablet e di app proposti all'Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici, e sulle novità tecnologiche nell'ambito per 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 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

Protocollo di presa in carico longitudinale multidisciplinare (NPI epilettologo, pediatra, gastroenterologo, cardiologo, pneumologo, auxologo-endocrinologo, nutrizionista, ortopedico, fisiatra, ginecologo, odontoiatra, neuropsicomotricista, team Malattie Rare).

Complesso Sclerosi Tuberosa

Presa 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.

Studio nazionale sull'efficacia della farmacoterapia.

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 opsoclonio-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 innovativo Protocollo di trattamento.

Displasia setto-ottica

Studio neurologico e neuropsicologico della casistica DSO dell'Istituto.

Disabilità Complesse

Gruppo di lavoro multidisciplinare, per problematiche generali e specialistiche: neuropsichiatra epilettologo, pediatra, gastroenterologo, nutrizionista, cardiologo, pneumologo, auxologo-endocrinologo, ortopedico, fisiatra, ginecologo, odontoiatra, neuropsicomotricista, assistente sociale, team Malattie Rare).

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. Opsoclonio-mioclono, Poliradicoloneuriti croniche o ricorrenti, Sclerosi Multipla, 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

Partecipazione al Gruppo regionale Pollicino, per il follow-up del neonato pretermine.

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, delle presentazioni atipiche e delle comorbidità.

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

Protocollo farmacoterapeutico, anche per forme resistenti.

Counselling psicologico e psicoeducativo.

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 Condotta Alimentare

Presa in carico multidisciplinare dei soggetti con Disturbi della Condotta 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, con ruolo di riferimento per l'età evolutiva.

Terapia della Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva

Nell'ambito del Corso di Laurea: confronto nazionale su metodologie diagnostiche e terapeutiche, con esperienze specifiche in particolare su presa in carico dei Disturbi dello Spettro Autistico, delle Paralisi Cerebrali Infantili, delle Disabilità Complesse; studi polisettoriali finalizzati alle tesi, in collaborazione con qualificati Centri riabilitativi regionali; attività formativa integrata da seminari.

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)

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:

- Corsi di Laurea triennali di Terapia della Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva, di Tecnica della riabilitazione psichiatrica, Educazione sanitaria, Logopedia, Fisioterapia, Tecnico di Neurofisiopatologia, Tecnico audioprotesista, 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 Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Neurologia, Psichiatria, Audiologia, Medicina Fisica e Riabilitazione.

Insegnamento al Dottorato di Ricerca in Neuroscienze; partecipazione come membro al Consiglio del Corso 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. Opsoclonio-Mioclonio: “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)
- 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)
- 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; Salute Mentale, ASL3; 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)
- ADHD (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 nazionale 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; A.N.U.P.I. nazionale e ligure)

Staff

Edvige Veneselli, M. Giuseppina Baglietto, Roberta Biancheri, Fabia Brera, M. Elena Celle, Paola Lanteri, M. Margherita Mancardi, Elisabetta Zanotto, Margherita Savoini, Lucia Sciarretta, Paolo Grosso, Antonella Aurigo, Francesca Bollati, M Teresa Dapelo, Simona Martelli, Simona Mendolia, Tiziana Prastaro, Luca Boeri, Roberta Follo, Gloria Sodini, Maria Delfina Repetto, Anna Santucci, Lucia Gatti

U.O.S. Psicologia Clinica

Direttore	Edvige Veneselli
Localizzazione	Padiglione 10
Referente per la qualità	Vincenza Lertora

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'intervento psicologico di supporto nelle malattie croniche pediatriche
Studio del Disturbo dell'Identità di Genere (D.I.G.) in età evolutiva, finalizzato all'individuazione delle componenti eziopatogenetiche ed al trattamento in età infantile ed adolescenziale

Disturbi somatoformi in età evolutiva

Disturbi Addominali Ricorrenti

Disturbi psicologici dell'infanzia e dell'adolescenza di entità medio-lieve (prevalentemente D. somatoformi, di ansia, dell'umore, da stress) (per II livello, dopo valutazione consultoriale)

Consultazione ambulatoriale e per degenti dell'IGG, specie a UUOO di Pediatria, Specialità pediatriche e Chirurgie

Consultazione e Psicoterapia di sostegno a donne con gravidanza a rischio (MEF, lutti perinatali) dell'UO Ostetricia.

Interventi di Counselling, Liaison e, nei casi più complessi, Psicoterapia

La comunicazione della diagnosi in Psicologia pediatrica: processi cognitivi condivisi e negoziazione

La formazione alla relazione psicologica nel rapporto medico/paziente: aspetti didattici e di ricerca/sviluppo.

Vengono offerti interventi psicologici ai bambini ospedalizzati affetti da malattie croniche o in fasi acute. Le tipologie di interventi possono essere di tipo Psicodiagnostico, Neuropsicologico o di Supporto Psicologico. La costruzione di ogni progetto terapeutico scaturisce da una prima fase di inquadramento diagnostico, cui segue una restituzione di progetto terapeutico al nucleo familiare; è prevista una coordinazione con i Servizi Territoriali. Le metodologie utilizzate sono diverse in relazione alle specificità delle patologie e prevedono un lavoro in équipe in stretta collaborazione con il personale medico e paramedico. Gli interventi psicologici vengono svolti nel corso del ricovero, in regime di DH e ambulatoriale.

Attività Didattiche

Insegnamento di Psicologia clinica al Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia

Insegnamento di Psicologia clinica a:

- Corsi di Laurea triennali di Terapia della Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, Educazione sanitaria, Logopedia, Fisioterapia, Podologia, Ortottica, Assistente sanitario;

- Scuole di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Ortopedia, Medicina del lavoro
Università di Genova.

Nell'area della didattica, la formazione è centrata sulla Psicologia dello sviluppo, sulla Medicina centrata sulla persona, sulla Family centered care e sugli interventi di liaison,

Nell'area teorico-pratica, viene effettuato tutoraggio di: Psicologi tirocinanti post-lauream e di Psicologi in formazione specialistica psicoterapeutica.

Principali Collaborazioni

Università degli Studi di Genova, Scuola di Scienze sociali - Scienze della Formazione, Corso di laurea in Psicologia (DISFOR)

Università degli Studi di Roma, Facoltà di Medicina e Psicologia, Corso di Laurea in Psicologia

C.U.R.A., Centro Universitario di Ricerca sugli Aspetti comunicativo relazionali in medicina, Università Statale Milano.

Staff

Vincenza Lertora – dirigente medico psicologo, Enrico Giuffra – ricercatore universitario, medico psicologo, Ezio Casari (contratto di Ateneo)

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. Luca Doglio

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'ipertonìa focale e generalizzata

Attività di ricerca

- Strumenti di valutazione funzionale nelle patologie neuro-muscolari
- Riabilitazione robotica arto superiore
- Analisi del movimento in età evolutiva

Principali Collaborazioni

- Istituto Italiano di Tecnologia

Staff

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

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 (con l'eccezione degli esami ematochimici, ad accesso libero) vengono erogate previo appuntamento. 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). Dopo la prima visita, se ritenuto necessario, 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 alla **Cardiologia**: qui sono svolte in totale sicurezza 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** è dedicato ai pazienti che presentano manifestazioni cliniche legate ad allergeni inalanti, alimentari o reazioni avverse a farmaci. Insieme ai tradizionali test cutanei, è 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 sarà possibile accedere ad un ulteriore livello di indagine diagnostica e confermare o meno la diagnosi di allergopatia con test di provocazione presso il dh del 2° piano.

Presso l'ambulatorio di **Medicina d'Urgenza** vengono effettuati controlli ambulatoriali specifici e di tossicologia. Si svolge l'attività del centro regionale SIDS-ALTE preposto alla diagnosi ed all'assistenza dei lattanti con rischio di morte improvvisa, compreso il follow up. Presso questi spazi è presente inoltre l'attività de "La Casa sull'albero", che gestisce i pazienti fragili,.

Negli spazi dedicati all'ambulatorio e servizio di Day Hospital/Day Service dell'**Oculistica** vengono eseguite quotidianamente prestazioni specialistiche di controllo per bambini in età neonatale, prescolare e scolare. L'attività specialistica è comprensiva della diagnosi e della cura della retinopatia del prematuro, dello strabismo, della cataratta e del glaucoma congenito, delle malattie delle palpebre e delle vie lacrimali, della patologia della cornea, della retina e delle uveiti. Si applicano trattamenti di ortottica. Vengono inoltre eseguiti esami diagnostici 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.

Gli spazi ambulatoriali specialistici dedicati all'**Otorinolaringoiatria** prevedono sale dedicate alle visite, all'ambulatorio, alla logopedia, all'audiometria. E' possibile effettuare lo studio dei potenziali evocati auditivi anche per i pazienti che necessitano di osservazione lunga, usufruendo dei posti letto di Day Hospital presenti al piano superiore.

Per quanto riguarda l'attività **Dermatologica**, al 1° piano trovano collocazione: l'ambulatorio di I livello di dermatologia generale; l'ambulatorio di II livello di laserterapia; l'ambulatorio di II livello di fototerapia e l'ambulatorio nevi. Quest'ultimo dispone di nuove apparecchiature per l'esame dei nevi e di altre neoformazioni cutanee (mappatura dei nevi; prevenzione melanoma).

Piano 2

Su questo piano sono collocati gli spazi dedicati al Day Hospital multidisciplinare che si rivolge a utenti che necessitano di percorsi assistenziali di osservazione e trattamento lunghi ma non di ricovero ordinario. Negli stessi spazi vengono gestiti i Day Service specialistici.

Principalmente vengono svolti esami ematochimici, controlli multidisciplinari, trattamenti terapeutici, adeguata osservazione da parte del personale medico infermieristico su pazienti che siano stati sottoposti in Istituto a procedure diagnostiche in sedazione, e che possono essere dimessi in totale sicurezza entro il termine della giornata.

Afferiscono le seguenti specialità mediche e chirurgiche:

- **Chirurgia-cardiovascolare** – Presa in carico di pazienti sottoposti ad indagini cardiologiche e/o radiologiche (tipo AngioTC e AngioRM) che necessitano di sedazione; trattamenti terapeutici per stabilizzazione cardiologica.
- **Pneumologia** - Per l'esecuzione di test di funzionalità respiratoria, utilizzo della cabina di flussometria respiratoria, effettuazione di esami di allergometria cutanea per completamento di inquadramento diagnostico, somministrazione di vaccini in ambiente protetto.
- **Reumatologia e Malattie Rare (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 lisosomiali e difetti del metabolismo dei carboidrati. Vengono effettuati trattamenti terapeutici specifici basati su protocolli internazionali ed infiltrazioni intrarticolari diagnostiche e/o terapeutiche.
- **Gastroenterologia/ Pediatria III** - Vengono programmati i controlli multidisciplinari dei bambini in nutrizione parenterale domiciliare, per utenti affetti da rettocoliti ulcerose, morbo di Crohn, epatiti autoimmuni, vomiti, diarree, stipsi ed ematochezia.
- **Dermatologia**. Effettua la presa in carico di utenti che necessitano di controlli e medicazioni ripetute, trattamenti terapeutici e di piccola chirurgia. La stanza di piccola chirurgia dermatologica è allocata al terzo piano ed effettua interventi in anestesia locale, sia in regime di DH che ambulatoriale.
- **Neuro-oncologia** - Gestisce utenti in trattamento chemioterapico, radioterapico ed off therapy. Vengono seguiti i pazienti affetti da tumore cerebrale che non necessitano di ricovero. La presenza nell'OdG della maggior parte degli specialisti di cui hanno bisogno questi bambini rende l'assistenza multidisciplinare più efficiente.

Su questo piano afferiscono utenti che necessitano di posto letto per i Day Hospital di Otorinolaringoiatria e di Oculistica.

Gli spazi comuni ad uso trasversale garantiscono maggior uniformità di gestione e sono:

- 11 posti letto,

- area soggiorno/gioco,
- sala da pranzo,
- locale di accoglienza,
- farmacia centralizzata,
- sala per consulenze interdisciplinari .

Piano 3

Al terzo piano trovano spazio:

- la sala di piccola chirurgia dermatologica,
- il servizio di Urodinamica,
- l'ambulatorio di chirurgia e urologia,
- l'ambulatorio di anestesia,
- il pre e post ricovero chirurgico. Qui avranno luogo tutte le valutazioni che precedono un intervento chirurgico a bassa complessità programmato in chirurgia, in ORL ed in oculistica. Questo approccio innovativo consente di concentrare pazienti che hanno problematiche analoghe in una 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,
- piccola chirurgia 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,
- attivazione percorsi dal pronto soccorso per le prime cure odontoiatriche e traumi in urgenza

Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca

Presentazione del Direttore Scientifico



Nonostante il grave periodo di crisi che investe il nostro Paese ed in particolare la sanità pubblica, la produzione scientifica del Gaslini si è mantenuta su livelli di eccellenza sia qualitativa che quantitativa (oltre 350 pubblicazioni internazionali con impact factor). Soprattutto se si tiene conto delle dimensioni del Gaslini in confronto ad altri IRCCS e se i dati vengono normalizzati per il numero dei Ricercatori. La qualità elevata è testimoniata anche dal fatto che oggi il Gaslini annovera ben 32 “Top Italian Scientists” (vedi tabella), vale a dire quei ricercatori con un H-index superiore a 30, valore considerato di eccellenza (Via Academy).

L’alta tecnologia e l’innovazione tecnologica sono fondamentali nella ricerca moderna; per questo, grazie a finanziamenti in conto capitale da parte del Ministero e della Regione, sono state acquisite, nel corso del 2013, attrezzature di grande rilievo non solo per l’attività di Ricerca ma anche per una diagnostica sempre più sofisticata. Questo è fondamentale per un Istituto come il Gaslini dove vengono diagnosticate e curate patologie complesse. Ad esempio, sono state acquisite attrezzature per il “next generation sequencing” (NGS), che permettono di fare, in tempi molto brevi, la diagnosi di malattie genetiche. Le Core Facilities hanno acquisito un cell sorter ed un citofluorimetro di ultima generazione. Inoltre sono ora possibili analisi di immagine molto sofisticate grazie alla acquisizione di un “image streaming” e di un microscopio confocale particolarmente performante. Inoltre è in arrivo una Risonanza Magnetica a 3 Tesla, fondamentale per una diagnostica fine e per ricerche cliniche avanzate.

Nonostante le risorse pubbliche siano sempre più limitate, è stato possibile attivare molti contratti di eccellenza biennali assegnati su base competitiva e strettamente meritocratica ai giovani ricercatori più produttivi. Grazie al generoso e illuminato supporto della Fondazione Gaslini sono stati assegnati tre premi (“Gerolamo Gaslini Awards”) a giovani ricercatori autori di pubblicazioni di particolare rilevanza internazionale. Nel corso del 2014 sono già stati pubblicati un nuovo bando per contratti di eccellenza e uno per l’assegnazione di premi per le migliori pubblicazioni. Queste azioni, intraprese ed implementate negli ultimi anni, costituiscono un sicuro incentivo ed un chiaro segnale che il merito viene tenuto in grande considerazione (il che non è certamente scontato nel nostro Paese!). Sottolineo che è mia ferma convinzione che l’applicazione di criteri di merito sia una necessità imprescindibile non solo per considerazioni etiche, ma anche e soprattutto per garantire il buon funzionamento di qualsiasi attività e favorire il progresso.

Investire sui giovani Ricercatori è fondamentale, tuttavia è evidente che le azioni per la valorizzazione dei più meritevoli non dovrebbero limitarsi a premi e a contratti di eccellenza. Infatti, sarebbe necessaria l'attribuzione di posizioni stabili non solo per un giusto riconoscimento del merito ma anche per garantire continuità alle ricerche di eccellenza e per assicurare un appropriato ricambio generazionale. Ritengo anche che la ricerca di un IRCCS dovrebbe poter contare su un numero adeguato di medici-ricercatori i quali, avendo ricevuto un training in laboratorio, ne conoscono le potenzialità e parlano lo stesso linguaggio del biologo o del biotecnologo. Un medico preparato ha una visione più ampia ed una migliore comprensione di meccanismi fisiopatologici sui quali fondare quesiti sperimentali rilevanti e costruire ricerche di rilievo clinico. Purtroppo queste figure sono ormai molto rare. Inoltre, il peso sempre maggiore delle attività cliniche limita molto la possibilità di frequentare i laboratori ed il necessario aggiornamento bibliografico.

In conclusione, se oggi il bilancio della Ricerca del Gaslini può considerarsi molto positivo, la diminuzione dei finanziamenti pubblici e il mancato ricambio generazionale sono campanelli d'allarme da non sottovalutare affatto per il futuro del nostro Istituto. La Ricerca deve essere vista veramente come un investimento e non come un costo. Purtroppo queste parole, enunciate con enfasi da politici e amministratori, vengono raramente applicate nella pratica. I Ricercatori ed il Personale tutto del Gaslini respingono l'idea che l'Istituto possa in futuro rappresentare lo spaccato di un Paese in declino e chiedono con forza che la Ricerca venga rispettata, sostenuta ed incentivata nella sostanza. La Ricerca infatti deve essere riconosciuta come una risorsa importante, un volano per il progresso dell'Istituto. Sarebbe peraltro inaccettabile dimenticare quanto enunciò con grande intelligenza ed incredibile lungimiranza il Fondatore Gerolamo Gaslini *“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 varie unità operative alla produzione scientifica del Gaslini nel 2013

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

Unità Operativa	N.	IF Grezzo	IF Ministeriale
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	59	234,01	198,7
Genetica Medica	28	141,654	127
Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo	26	137,935	84,3
Pediatria II - Reumatologia	27	137,791	137,55
Immunologia Clinica e Sperimentale	24	106,758	95
Lab Fisiopatologia dell'Uremia	12	106,201	65
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	12	99,845	49,1
Laboratorio di Ematologia ed Emofilia	11	89,455	46
Laboratorio di Oncologia	16	81,219	75
Cardiologia	5	58,504	11
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	17	42,317	59
Clinica Pediatrica	12	40,295	25,9
Centro di Diagnostica genetica e biochimica malattie metaboliche	9	39,481	35
Laboratorio Analisi	12	38,724	51,2
Neuropsichiatria Infantile	11	35,254	33,6
Laboratorio Cellule Staminali post-natali e terapie cellulari	8	33,805	31
Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con end. Digestiva	1	29,978	7,5
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	8	23,881	21,6
Neuroradiologia	5	25,072	25
Neurochirurgia	8	18,968	24
Malattie Infettive	7	16,74	19,2
Laboratorio di Biologia Molecolare	4	15,778	22
Laboratorio di Citogenetica	5	14,56	15
Radiologia	7	12,51	20
Patologia Neonatale	6	11,526	17,4
Anatomia Patologica	5	11,297	10,5
Chirurgia	4	7,719	13
Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica	2	4,958	3,2
Medicina Fisica e Riabilitazione	1	3,73	3
Dermatologia	1	3,73	6
Ostetricia e Ginecologia	1	2,259	1
Cardiochirurgia	1	1,342	2
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	1	1,225	0,5
culistica	1	0,671	1
Totale	357	1629,192	1336,25

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 Ministeriale: 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 2013

Unità Operativa	N.	IF Grezzo	IF Ministeriale
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	65	247,233	218,7
Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo	45	228,021	187,3
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	27	216,576	126,3
Genetica Medica	35	212,832	167,2
Pediatria II - Reumatologia	36	170,808	169,55
Laboratorio Analisi	28	150,396	122,2
Immunologia Clinica e Sperimentale	34	149,134	146
Lab Fisiopatologia dell'Uremia	17	129,151	86,2
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	25	96,087	101,3
Laboratorio di Oncologia	17	89,47	89
Cardiologia	7	64,161	19
Anatomia Patologica	16	63,288	71,5
Centro di Diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche	13	55,983	56
Neuroradiologia	16	51,823	60,2
Clinica Pediatrica	16	51,532	43,9
Neuropsichiatria Infantile	16	42,538	45,1
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	17	42,317	59
Neurochirurgia	10	40,736	45
Lab. Cellule Staminali post-natali e terapie cellulari	8	33,805	31
Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con end.	1	29,978	7,5
Radiologia	10	28,342	38
Laboratorio Citogenetica	9	26,78	31
Laboratorio di Biologia Molecolare	6	26,003	34
Laboratorio di Ematologia ed Emofilia	6	25,581	30
Malattie Infettive	8	20,309	25,2
Chirurgia	8	16,214	30
Patologia Neonatale	7	14,535	23,4

Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica	3	8,688	4,4
Farmacia	3	7,441	7,2
Dermatologia	2	5,072	8
Cardiochirurgia	4	4,855	8
Medicina Fisica e Riabilitazione	1	3,73	3
Ortopedia	1	2,304	2
Ostetricia e Ginecologia	1	2,203	5
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	1	1,225	0,5
Direzione Medica Ospedaliera	1	0,825	1
Oculistica	1	0,671	1

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 Ministeriale: Impact Factor normalizzato secondo le disposizioni ministeriali

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

Lorenzo Moretta	Immunologia/Ematologia	112
Cristina Bottino	Immunologia	67
Alberto Martini	Reumatologia	62
Francesco Frassoni	Terapie Cellulari/Ematologia	59
Roberto Biassoni	Biologia Molecolare/Immunologia	57
Angelo Ravelli	Reumatologia	53
Vito Pistoia	Oncologia	46
Nicolino Ruperto	Reumatologia	47
G. Marco Ghiggeri	Nefrologia	46
Giovanni A. Rossi	Pneumologia	45
Angela Pistorio	Epidemiologia e Biostatistica	45
Luigi Varesio	Biologia Molecolare	43
Claudia Cantoni	Immunologia	43
Carlo Minetti	Malattie Neuromuscolari	42
J.L.V. Galletta	Genetica Med.	40
Isabella Ceccherini	Genetica Med.	39
Michela Falco	Immunologia	38
Roberto Ravazzolo	Genetica Med.	37
Mirco Ponzoni	Oncologia	37
Claudio Bruno	Malattie Neuromuscolari	37
Mohamed Maghnie	Endocrinologia	35
Bruno Azzarone	Immunologia	34
Marco Gattorno	Reumatologia	34
Federico Zara	Malattie Neuromuscolari	34
Elio Castagnola	Malattie infettive	33
Edoardo Lanino	Oncoematologia, Trapianto	33
Marina Podestà	Terapie Cellulari/Ematologia	33
Riccardo Haupt	Oncologia/Epidemiologia	32
Pasquale Striano	Malattie Neuromuscolari	32
Carlo Dufour	Oncoematologia	31
Renata Lorini	Endocrinologia	31
Giorgio Gimelli	Genetica Med.	31
		1388

* H-index > 30

** ISI o Via Academy

Tab. 4 - Dati relativi all'Impact Factor anni 1999-2013

	N. Pubblicazioni	Impact Factor Grezzo	Impact Factor Normalizzato Ministeriale (dopo avere proceduto alla normalizzazione come da disposizioni ministeriali)	Anno	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
2013	357	1629,192	1336,25	4,56	3,74

Linee di ricerca ministeriali

Numero	Titolo
1	Strategie Diagnostiche Innovative
2	Pediatria Clinica, Medicina Perinatale e Chirurgie Pediatriche
3	Immunologia Clinica e Sperimentale e Reumatologia
4	Onco-ematologia e terapie cellulari
5	Patologie muscolari e neurologiche

Fig. 1 – Impact Factor per Principali Linee di Ricerca 2013

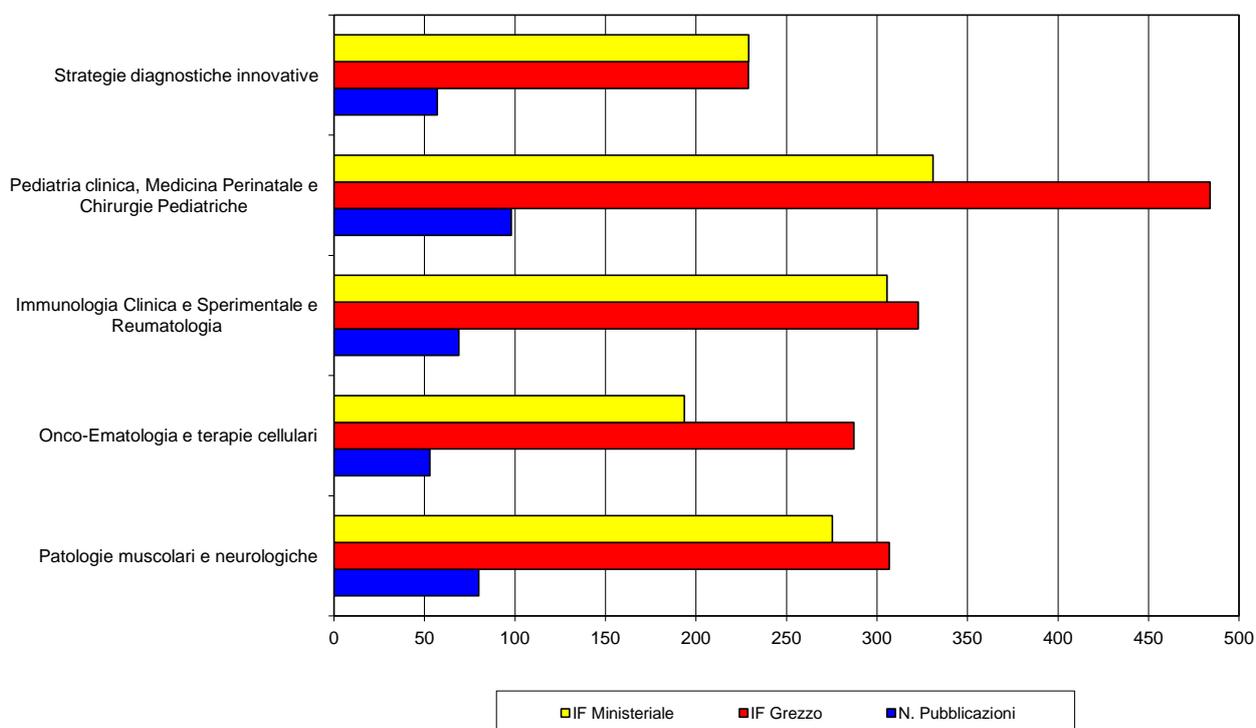


Fig. 2 - Numero Pubblicazioni

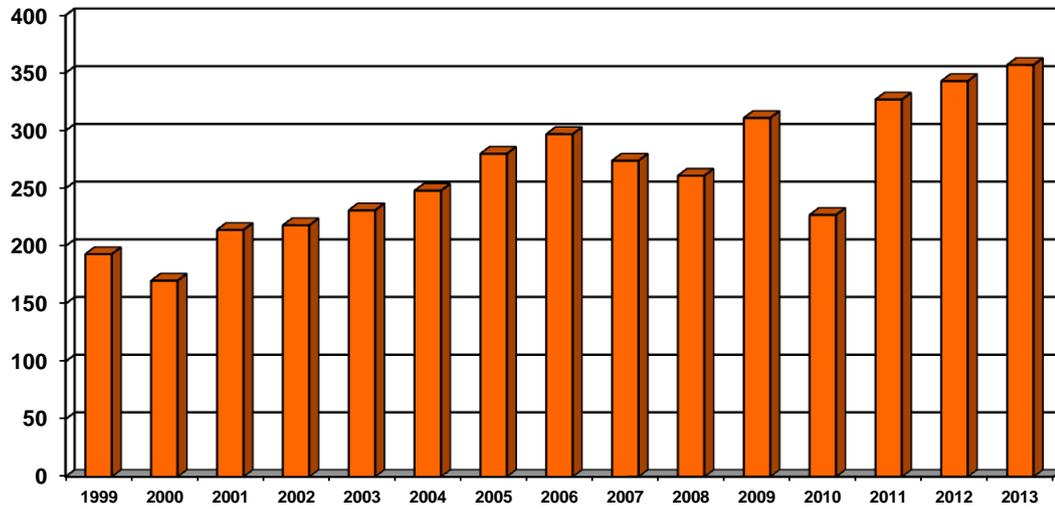
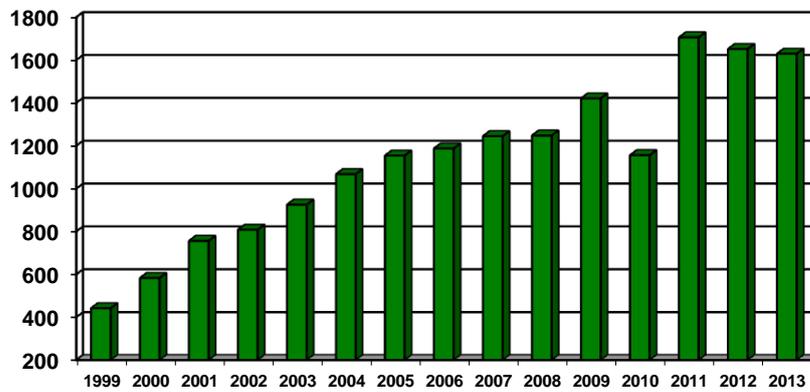


Fig. 3 - Impact Factor



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 Etico Regione Liguria Sezione III (pediatrica) dal 23/09/2013

Componenti obbligatori ai fini del quorum:

Direttore scientifico	Lorenzo Moretta
Direttore sanitario	Silvio del Buono
n. 3 clinici	Vincenzo Jasonni (titolare) Giorgio Dini (titolare) Angelo Ravelli (titolare) Vito Pistoia (sostituto)
n. 1 MMG	Maria A. Dufour (titolare) Paola Maria Bini (sostituto)
n. 1 pediatra	Federico Freschi (titolare) Aldo Iester (sostituto)
n. 1 biostatistico	Riccardo Haupt (titolare) Maria Grazia Calevo (sostituto)
n. 1 farmacologo	Giovan B. Bonanno (titolare) Ornella Dellacasa (sostituto)
n. 1 farmacista SSR	Paola Barabino (titolare) Chiara Intra (sostituto)
n. 1 esperto in materia giuridico e assicurativa o un medico legale	Francesco De Stefano (titolare) Presidente Anna Banchemo (sostituto)
n. 1 esperto di bioetica	Adele Comelli (titolare) Paola Oreste (sostituto)

n.1 rappresentante dell'area delle professioni sanitarie interessata alla sperimentazione	Marina Picconi (titolare) Ivana Carpanelli (sostituto)
n. 1 rappresentate del volontariato o dell'associazionismo di tutela dei pazienti	Rino Tortorelli (titolare) Giovanni Foti (sostituto)
n. 1 esperto in dispositivi medici	Maurizio Marasini (titolare) Carlo Gandolfo (sostituto)

Componenti in relazione alla specifica professionalità:

1 Ingegnere clinico in relazione area medico-chirurgica del DM	Gino Spada (titolare) Franca Foppiano (sostituto)
1 esperto in nutrizione in relazione studio prodotto alimentari	Paolo Fiore (titolare) Fabrizio Gallo (sostituto)
1 esperto clinico del settore per nuove procedure tecniche diagnostiche terapeutiche	Giovanni Melioli (titolare) Gino Tripodi (sostituto)
1 esperto in genetica per studi di genetica	Roberto Ravazzolo (titolare) Emilio Di Maria (sostituto)

Ricerche e Trials clinici in corso nel 2013

U.O.	Titolo	Anno approvazione
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	Primo studio cooperativo europeo per il neuroblastoma ad alto rischio	2001
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Registro internazionale delle neutropenie croniche gravi	2003
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	A randomized fase III study on the treatment of children and adolescent with refractory or relapsed acute myeloid leukemia.	2004
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
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Tumore di Wilms 2003-11-13. Protocollo diagnostico-terapeutico.	2004
Pediatria II - Reumatologia	Istituzione di Biobanca per pazienti affetti da malattie reumatiche dell'età pediatrica.	2004
Chirurgia	Inoculazione di tossina botulinica per il trattamento dell'acalasia dello sfintere anale interno.	2005
Clinica pediatrica	The Genetics and Neuroendocrinology of Short Stature International Study (GeNeSIS)	2005
Laboratorio di Oncologia	Studio dell'espressione di IL-12, IL-23, IL-27 e dei loro recettori in leucemie e linfomi pediatrici.	2005
Neurochirurgia	Cooperative multi center study for children and adolescents with low grade gliomas.	2005
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
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
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
Clinica Pediatrica	Studio sulla storia naturale dello sviluppo del diabete di tipo 1	2006

Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	AIEOP LLA REC 2003: trattamento della recidiva di Leucemia Linfoblastica acuta	2006
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Protocollo terapeutico AIEOP–LH 2004	2006
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Uso del filgrastim peghilato nelle neutropenie croniche severe	2006
Pediatria II Reumatologia	Studio di fase III nella dermatomiosite giovanile all'esordio: prednisone verso prednisone più ciclosporina verso prednisone più metotrexate	2006
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
Clinica Pediatrica	Efficacia e tollerabilità di due terapie sostitutive in casi di amenorrea successiva a trattamento antitumorale in età pediatrica	2007
Clinica pediatrica	Geni modificatori in pazienti con Fibrosi Cistica ed epatopatia correlata.	2007
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Analisi proteomica degli effluenti peritoneali in pazienti trattati con dialisi peritoneale ciclica continua (CCPD).	2007
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	2007
Pediatria II Reumatologia	Studio osservazionale multicentrico, a lungo termine, sulla sindrome di Hunter (mucopolisaccaridosi di tipo II) - HOS - Hunter Outcome Survey.	2007
Laboratorio di Biologia Molecolare	Impiego del materiale della BIT - Biobanca Integrata Tessuto-genomica - dell'Istituto G. Gaslini per diagnosi e ricerca.	2008
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	A multi-site RCT comparing regional and general anaesthesia for effects on neurodevelopmental outcome and apnoea in infants.	2008
Clinica Pediatrica	Ipotonismo ipogonadotropo maschile a presentazione neonatale	2008
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
Direzione Scientifica	La sperimentazione clinica: la consapevolezza del minore.	2008
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	Progetto Pensiero: centralizzazione istologica ed attivazione del Registro nazionale dei Tumori del Sistema nervoso Centrale.	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
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
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 non-rabdomiosarcoma o sarcoma di Ewing/tumori neuroectodermici primitivi dei tessuti molli di tipo metastatico	2008
Neurochirurgia	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 nonrabdomiosarcoma o sarcoma di Ewing/tumori neuroectodermici primitivi dei tessuti molli di tipo metastatico.	2008
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
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
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 dell'età pediatrica	2008
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
Pediatria II Reumatologia	Studio randomizzato e controllato per valutare efficacia e tollerabilità delle iniezioni intra-articolari di corticosteroidi in monoterapia o in associazione con il methotrexate nell'artrite idiomatica giovanile	2008
Cardiochirurgia	Efficacia del fenoldopam mesilate nel controllo dell'ischemia splanchnica durante circolazione extracorporea nei pazienti pediatrici.	2009
Clinica pediatrica	Autoimmunità anti surrene in soggetti pediatrici affetti	2009

	da diabete mellito di tipo 1 e/o celiachia.	
Clinica pediatrica	Densità di massa ossea, composizione corporea, omeostasi glucidica in nati pretermine.	2009
Malattie infettive	Studio internazionale osservazionale sulle micosi in età pediatrica ("International Pediatric Fungal Network").	2009
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Pediatric chronic kidney disease and cardiovascular complications.	2009
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
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	Anticorpo monoclonale anti TNF (Etanercept) per il trattamento della GvHD acuta refrattaria alla terapia steroidea di prima linea.	2009
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	2009
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Terapia Immunosoppressiva con siero antilinfocitario, anti TNF alfa e ciclosporina per Anemia Aplastica Acquisita (AAA)	2009
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Treatment study for children and adolescents with acute Promyelocitic Leukemia	2009
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Valutazione preclinica di piccole molecole come potenziali agenti terapeutici in Anemia di Fanconi	2009
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Il reflusso gastroesofageo acido e non acido ed i disturbi respiratori in età pediatrica	2009
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
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	2009

	attive	
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
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
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	European network for central hypoventilation syndromes: optimizing health care to patients.	2010
Clinica Pediatrica	Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry	2010
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 control and quality of life in children and adolescent with type 1 diabetes mellitus over 12 months.	2010
Clinica Pediatrica	Prevalenza di sindrome metabolica nei pazienti fuori terapia dopo tumore pediatrico. Analisi dei fattori di rischio e dei marcatori biochimici della sindrome	2010
Clinica Pediatrica	Studio della massa ossea e composizione corporea in neonati e lattanti con diverse tipologie di crescita intrauterine	2010
Genetica Medica	Studio dei sistemi di trasporto ionico nell'epitelio bronchiale umano.	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	2010
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
Neuropsichiatria Infantile	Metallotioneine nella sindrome di Rett	2010
Neuropsichiatria Infantile	Ruolo proinfiammatorio delle CC chemochine nella fisiopatologia della sindrome di West e altre encefalopatie epilettiche	2010
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

Neuropsichiatria Infantile	La tossina Botulinica A (BT-A) nel trattamento della spasticità in età evolutiva	2010
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	Ricerca del glucano nel liquor in una popolazione di soggetti in trattamento per leucemia linfoblastica acuta/linfoma non Hodgkin	2010
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Single-dose pilot study of oral rivaroxaban in pediatric subjects with venous Thromboembolism	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 ematopoietiche 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
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
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Applicabilità del "Visual Analogic Scale" ad una popolazione pediatrica asmatica e/o rinitica come strumento di screening per la valutazione della funzionalità respiratoria.	2010
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Livelli ematici di vitamina D ed infezioni respiratorie del bambino in età prescolare	2010
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 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
Pediatria II Reumatologia	Sviluppo dei criteri diagnostici per la sindrome di attivazione macrofagica (MAS) nell'artrite idiopatica giovanile ad esordio sistemico (SJIA).	2010
Pediatria II Reumatologia	Valutazione mediante risonanza magnetica nucleare del	2010

	danno precoce a carico della cartilagine articolare in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile	
Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	A multicentre, prospective, long-term, registry of pediatric patients with Crohns disease.	2010
Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Trial controllato randomizzato multicentrico di valutazione comparativa dell'ondansetron verso domperidone per il trattamento sintomatico del vomito acuto da gastroenterite nel bambino	2010
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
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
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
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	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
Clinica Pediatrica	Partecipazione del Centro Fibrosi Cistica di Genova al Registro Italiano di Fibrosi Cistica presso l'Istituto Superiore di Sanità.	2011
Clinica Pediatrica	Studio epidemiologico descrittivo, sull'identificazione dello stato di metilazione del genoma in bambini con bassa statura idiopatica	2011
Clinica Pediatrica	Studio osservazionale, multicentrico, nazionale per valutare l'aderenza e gli esiti a lungo termine della terapia in soggetti pediatrici che utilizzano Easypod™, dispositivo elettromeccanico per la somministrazione dell'ormone della crescita	2011
Clinica pediatrica	Studio radiologico delle anomalie del sistema riproduttivo maschile in Fibrosi Cistica.	2011

Clinica Pediatrica	Uso della metformina in pazienti pediatrici obesi	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
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
Genetica Medica	Studio molecolare dei disordini genetici associati ad alterazioni del gene RET.	2011
Laboratorio di Oncologia	Validazione, caratterizzazione e bersagliamento selettivo di nuovi marcatori tumorali in pazienti affetti da neuroblastoma	2011
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 pediatrici sottoposti a trapianto di rene, con un ulteriore follow-up di sicurezza a 24 mesi	2011
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
Neuropsichiatria	Studio in aperto, multicentrico, ad accesso allargato, con RAD001 in pazienti con astrocitoma subependimale a cellule giganti (SEGA) associato a sclerosi tuberosa (TSC).	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
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
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Studio di fase II, multicentrico, randomizzato, adattivo, in doppio cieco, controllato con placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di olesoxime (TRO19622) in	2011

	pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (SMA) tra i 3 ed i 25 anni	
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
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
Neuropsichiatria Infantile	Studio in aperto, multicentrico, ad accesso allargato, con RAD001 in pazienti con astrocitoma subependimale a cellule giganti (SEGA) associato a sclerosi tuberosa (TSC)	2011
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	A SIOPEN 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 (SIOPEN).	2011
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
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
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Follow-up dei pazienti a rischio per bronchiolite obliterante dopo trapianto di cellule staminali allogeniche	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	Registro pediatrico multicentrico nella trombocitemia essenziale (TE).	2011
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
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+	2011

	refrattaria/recidivante	
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 rabdomiosarcoma refrattario o recidivato	2011
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Valutazione del profilo metabolomico in siero e urina di pazienti con Anemia di Fanconi	2011
Patologia neonatale	Slr study: assistenza respiratoria in sala parto con sustained lung inflation nel neonato estremamente pretermine a rischio di rds. studio randomizzato controllato.	2011
Patologia Neonatale	Validazione dello strumento "champs" per la valutazione del rischio di caduta del minore ricoverato in ospedale pediatrico.	2011
Pediatria II Reumatologia	Adattamento cross-culturale e validazione della versione del genitore e del paziente del Juvenile Arthritis Multidimensional Assessment Report (JAMAR).	2011
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
Pediatria II Reumatologia	Programma internazionale, osservazionale, non interventistico, volontario sulle Malattie da accumulo lisosomiale	2011
Pediatria II Reumatologia	Registry for patients with Niemann-Pick Type C Disease	2011
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Monitoraggio della sindrome di astinenza in TIP tramite utilizzo della scala WAT1	2012
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Studio internazionale di prevalenza puntuale sulla pratica del reintegro volemico con manovra rianimatoria in pazienti pediatrici in terapia intensiva	2012
Cardiologia	Effetti emodinamici della ventilazione meccanica e della nCPAP sul neonato pretermine	2012
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
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
Clinica Pediatrica	Sindrome da colonizzazione batterica dell'intestino tenue in fibrosi cistica: epidemiologia, impetto clinico e	2012

	sperimentazione di un protocollo terapeutico	
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 pediatrici affetti da diabete mellito di tipo II scarsamente compensati	2012
Clinica pediatrica	Studio europeo geni modificatori in fibrosi cistica. Network italiano.	2012
Clinica pediatrica	Investigation of cystic fibrosis airway microbiome in patients showing a severe decline in lung function and not responding to conventional antimicrobial therapy	2012
Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica	Identificazione delle basi genetiche dell'Anomalia di Poland.	2012
Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica	Studio molecolare dei disordini genetici associati ad alterazioni del gene PHOX2B	2012
Laboratorio di Oncologia	Studio del ruolo di IL-27 nella progressione delle leucemie e nella regolazione del compartimento staminale emopoietico normale e leucemico.	2012
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	International Pediatric Peritoneal Biopsy Study in Children.	2012
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Protocollo prospettico di studio del parenchima renale con sequenza DWI-MR nelle infezioni alte delle vie urinarie per la ricerca di focolai parenchimali	2012
Neurochirurgia	Sequenziamento dell'intero genoma e/o esoma in casi familiari e sporadici di Difetti del Tubo Neurale mediante sequenziamento massivo di nuova generazione (NGS)	2012
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Valutazione della funzione degli arti superiori in pazienti non deambulanti affetti da distrofia muscolare di Duchenne.	2012
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
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	European low and intermediate risk neuroblastoma - SIOPEN study	2012
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Protocollo di reinduzione per pazienti affetti da neuroblastoma ad alto rischio in prima recidiva	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
Oncologia, Ematologia e	Studio multicentrico di fase II per valutare l'attività e la	2012

Trapianto di midollo	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	
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio pilota, in aperto, a braccio singolo, multicentrico, per esplorare la sicurezza, tollerabilità, farmacocinetica ed efficacia di somministrazioni intravenose multiple di NI-0501, un anticorpo monoclonale anti-interferone gamma (anti-IFN γ), in pazienti pediatriche con Linfoistocitosi Emofagocitica primaria (HLH) riattivata	2012
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Trial internazionale per bambini e adolescenti con LNH a cellule B o LLA-B: valutazione dell'efficacia e della sicurezza del Rituximab nei pazienti ad alto rischio	2012
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
Pediatria II Reumatologia	A long-term, open-label follow-up study of CP-690,550 for treatment of juvenile idiopathic arthritis (JIA)	2012
Pediatria II Reumatologia	An open-label multiple dose study to evaluate the pharmacokinetics, safety and tolerability of CP-690,550 in pediatric patients from 2 to less than 18 years of age with juvenile idiopathic arthritis (JIA)	2012
Pediatria II Reumatologia	Standardizzazione dell'esame ecografico articolare nei pazienti con artrite idiopatica giovanile	2012
Pediatria II Reumatologia	Studio di fase IIa, internazionale, multicentrico, in aperto, non controllato per valutare la sicurezza e la farmacocinetica di 4 infuzioni per via endovenosa di rituximab da 375 mg/m ² ciascuna in pazienti pediatriche affetti da grave granulomatosi con poliangite (di Wegener) o poliangite microscopica	2012
Pediatria II Reumatologia	Studio di fase IV per valutare la riduzione della frequenza di somministrazione di tocilizumab in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile sistemica (sJIA) che manifestano anomalie nei parametri di laboratorio durante il trattamento con tocilizumab	2012
Pediatria II Reumatologia	Studio multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo, a gruppi paralleli per valutare la sicurezza, l'efficacia e la farmacocinetica di belimumab, un anticorpo monoclonale anti-BLys, in aggiunta alla terapia standard in pazienti pediatriche con Lupus Eritematoso Sistemico (LES)	2012
Pediatria II Reumatologia	Validazione del questionario multidimensionale per la dermatomiosite giovanile Juvenile Dermatomyositis Multidimensional Assessment Report (JDMAR)	2012
Pediatria II Reumatologia	Valutazione ultrastrutturale della cartilagine articolare mediante risonanza magnetica nei pazienti affetti da	2012

	criopirinopatie	
Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Sorveglianza della sicurezza e valutazione dell'appropriatezza d'uso degli antibiotici nei bambini con broncopolmonite, faringotonsillite e otite media acuta della Regione Liguria	2012
S.O. Chirurgia	Confronto tra saturazione sensoriale e glucosio orale durante puntura lombare per l'anestesia sub aracnoidea nel neonato. Studio randomizzato, controllato, aperto	2012
Cardiologia	'Indagine retrospettiva sull'incidenza di patologie respiratorie durante i primi due anni di vita in bambini con cardiopatie congenite emodinamicamente significative: l'esperienza italiana (SINERGY)	2013
Cardiologia	Studio in doppio cieco su efficacia e sicurezza dell'inibitore della fosfodiesterasi di tipo 5 tadalafil in pazienti pediatrici con ipertensione arteriosa polmonare	2013
Clinica Pediatrica	'A phase III, randomized, double-blind, placebo-controlled study to evaluate the efficacy and safety of lumacaftor in combination with ivacaftor in subjects aged 12 years and older with cystic fibrosis, homozygous for the F508del-CFTR Mutation"	2013
Clinica pediatrica	'La qualità della vita nei giovani di bassa statura	2013
Dermatologia	Studio osservazionale sull'approccio terapeutico alla dermatite atopica e sul ruolo della "corticofobia" nel determinare la compliance al trattamento	2013
Malattie infettive	Dosaggio plasmatico di Cotrimossazolo in pazienti pediatrici	2013
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Studio prospettico e randomizzato per ottimizzare la terapia con prednisone nelle recidive della sindrome nefrosica idiopatica dei bambini (Studio PROPINE)	2013
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Studio clinico randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, di fase III, sull'impiego di tadalafil nella distrofia muscolare di Duchenne.	2013
Neuropsichiatria Infantile	A three-arm, randomized, double-blind, placebo-controlled study of the efficacy and safety of two trough-ranges of everolimus as adjunctive therapy in patients with tuberous sclerosis complex (TSC) who have refractory partial-onset seizures	2013
Neuropsichiatria Infantile	Ruolo dell'attaccamento come fattore di protezione nei disturbi somatoformi e da comportamento dirompente: uno studio clinico	2013
Neuropsichiatria Infantile	Studio multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo per la valutazione della sicurezza e dell'efficacia di una dose di aripiprazolo somministrato una volta al giorno per via orale in bambini e adolescenti affetti da sindrome di Tourette.	2013

Neuropsichiatria Infantile	Trattamento con BOTOX in pazienti pediatriche affetti da spasticità dell'arto inferiore: studio in doppio cieco	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Efficacia diagnostica e implicazioni prognostiche della metodica 18F-DOPAPET/CT nello studio del neuroblastoma ad alto rischio: confronto con la scintigrafia con I-123-MIBG	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	MD-Paedigree - Integrazione di dati e processi nell'artrite idiopatica giovanile	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Multinational European Trial Children with Opsoclonus Myoclonus Syndrome/ Dancing Eye Syndrome	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio controllato comparativo attivo, randomizzato, parzialmente in cieco, di fase IIb per valutare farmacocinetica/farmacodinamica, sicurezza e tollerabilità di fosaprepitant in pazienti pediatriche per la prevenzione della nausea e del vomito associati a chemioterapia emetogena	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio di fase I/II, multicentrico, in aperto, di definizione della dose, per una valutazione della sicurezza e della tollerabilità e una valutazione preliminare dell'efficacia di nab-paclitaxel in soggetti in età pediatrica con tumori solidi recidivati o refrattari.	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio di fase II, multicentrico, a braccio singolo di Moxetumomab Pasudotox in soggetti pediatriche affetti da leucemia linfoblastica acuta pediatrica recidivante o refrattaria o da linfoma linfoblastico originato da cellule B	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio di fase II, multicentrico, non controllato per valutare l'efficacia e la sicurezza di nilotinib per via orale in pazienti pediatriche affetti da leucemia mieloide cronica Ph+ in fase cronica di nuova diagnosi o da leucemia mieloide cronica Ph+ in fase cronica o accelerata resistente o intollerante a imatinib o dasatinib	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio multicentrico per il monitoraggio a lungo termine dei pazienti affetti da HLH che hanno ricevuto un trattamento con NI-0501, un anticorpo monoclonale anti-interferone gamma (anti-IFN γ)	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Utilizzo della ciclofosfamida dopo trapianto aploidentico di cellule staminali aploidentico midollari emopoietiche non t depletato	2013
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Allergia agli acari della polvere e infezioni virali respiratorie in età pediatrica	2013
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Definizione di nuovi marcatori infiammatori di gravità e di eziologia nel bambino con plomonte di comunità (CAP) e loro correlazione con i parametri clinici ed ecografici polmonari	2013

Pediatria II Reumatologia	An observational registry of abatacept in patients with juvenile idiopathic arthritis	2013
Pediatria II Reumatologia	Comparazione tra esame ecografico e risonanza magnetica nei pazienti con artrite idiopatica giovanile	2013
Pediatria II Reumatologia	Immunizzazione anti-biofarmaceutici: predittori e analisi della rilevanza clinica per minimizzare il rischio di immunizzazione nell'artrite reumatoide e nell'artrite idiopatica giovanile" (sottostudio di Pharmachild – Farmacovigilanza in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile)	2013
Pediatria II Reumatologia	Studio di fase Ib, in aperto, multicentrico, per la valutazione della farmacocinetica, della farmacodinamica e della sicurezza di tocilizumab somministrato per via sottocutanea in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile sistemica	2013
Pediatria II Reumatologia	Studio di fase Ib, in aperto, multicentrico, per la valutazione della farmacocinetica, della farmacodinamica e della sicurezza di tocilizumab somministrato per via sottocutanea in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile a decorso poliarticolare	2013
Pediatria II Reumatologia	Studio in aperto, multinazionale, multicentrico per valutare la sicurezza, efficacia e farmacocinetica dell'asfotase alfa (proteina di fusione fosfatasi alcalina non tessuto-specifica umana ricombinante) nei neonati e nei bambini di età uguale o inferiore a 5 anni affetti da ipofosfatasi (HPP)	2013
Pediatria II Reumatologia	Studio multicentrico, randomizzato, controllato con placebo, di SBC-102 in pazienti con carenza di lipasi acida lisosomiale	2013
Pediatria II Reumatologia	Trattamento della pericardite ricorrente idiopatica con anakinra	2013

Ricerche e Pubblicazioni Anno 2013

Linea di ricerca 1: Strategie Diagnostiche 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

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Il principio ispiratore di questa linea di ricerca è lo studio dei meccanismi patogenetici di malattia come base per il trasferimento alla clinica in termini di sviluppo di nuove metodologie diagnostiche e nuove strategie terapeutiche. Queste ricerche seguono diversi approcci nell'ambito delle Unità incluse nella Linea di Ricerca e trovano applicazione nelle seguenti tematiche:

- utilizzazione delle nuove tecnologie di sequenziamento per lo sviluppo di test genetici per geni responsabili di patologie ereditarie;
- nuove tecnologie di sequenziamento per lo sviluppo di metodi molecolari per la diagnostica di patologie virali e batteriche nell'ambito del controllo delle infezioni nosocomiali;
- nuove tecnologie per la messa a punto di screening diagnostici di anomalie cromosomiche in gravidanza;
- strategie terapeutiche per malattie genetiche e patologie tumorali. Quest'ultima tematica è in fase particolarmente attiva per quanto riguarda gli screening molecolari e i test in vitro per identificare molecole biologiche (siRNA) e piccole molecole chimiche che intervengano a diversi livelli di meccanismi fisiopatologici. Nel caso della Fibrosi Cistica la ricerca di bersagli molecolari che possono essere implicati nel processamento e nel trasporto alla membrana della proteina CFTR indirizza verso l'impiego di siRNA mirati verso bersagli specifici. Nel caso della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, della Malattia di Alexander e del Neuroblastoma si eseguono screening di composti chimici rivolti a modificare l'espressione di geni di interesse per il meccanismo patogenetico e, per il Neuroblastoma in particolare, l'impiego di inibitori di chinasi ciclino-dipendenti

Responsabili Scientifici del Progetto

Dottor Claudio Gambini/Dottoressa Angela Rita Sementa – U.O.C. Anatomia Patologica

Dottor Luigi Varesio – U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare

Dottor Giovanni Melioli/Dottor Gino Tripodi – U.O.C. Laboratorio Analisi

Dottoressa Mirella Filocamo – U.O.S.D. Centro di diagnostica genetica e biochimica delle Malattie Metaboliche

Professor Roberto Ravazzolo – U.O.C. Genetica Medica

Attività 2013

U.O.C. Anatomia Patologica - Direttore: Dottor Claudio Gambini/Dottoressa Angela Rita Sementa

Le attività di ricerca comprese nel programma presentato per l'anno 2013 sono state completate o sono tuttora in corso. Tra i risultati scientifici conseguiti, segnatamente:

- Lo studio genetico molecolare dei tumori neuroblastici in adolescenti appartenenti alla casistica italiana derivata dal registro NB - in collaborazione con il Dipartimento di Emato-Oncologia pediatrica - ha avuto come risultato l'individuazione di peculiarità biomolecolari a carico di questo tipo di tumore nell'adolescenza, frutto di comunicazioni a congressi nazionali e internazionali e in corso di

pubblicazione. Studio analogo su una casistica di neuroblastomi dell'età adulta - comprendente una popolazione di 21 pazienti adulti (una delle casistiche più numerose pubblicate in letteratura) - è esitato in un lavoro in corso di pubblicazione.

- Lo studio della casistica Gaslini dei tumori di Spitz atipici, comprendente caratteristiche biomolecolari e aspetti immunoistochimici, è confluito nell'analisi della casistica nazionale afferente al registro tumori rari pediatrici. Il lavoro che illustra i risultati di questo importante studio è in corso di pubblicazione.
- Lo 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, ha fornito la base per uno studio cooperativo internazionale sulla malattia residua minima nel Neuroblastoma, di cui la casistica italiana costituisce l'apporto più numeroso e qualitativo. L'indagine è in corso di valutazione statistica.
- Lo studio di correlazione istologica fra biopsie all'esordio e campioni ottenuti alla chirurgia differita di tumori neuroblastici periferici di pazienti afferenti al Protocollo Unresectable (2001 - 2006) è tuttora in corso.

U.O.C. Laboratorio Biologia Molecolare - Direttore: Dottor Luigi Varesio

Ci siamo occupati di caratterizzare un nuovo modello murino di glicogenosi 1a che abbiamo generato recentemente in cui il gene glucoso-6-fosfatasi è stato inattivato soltanto nel fegato alla nascita. La caratteristica di questi topi è quella di sopravvivere anche senza supplemento di glucosio, permettendo di focalizzare l'attenzione solo su uno degli organi principalmente colpiti dalla malattia, cioè il fegato, e di valutare le conseguenze a lungo termine della malattia epatica. Abbiamo caratterizzato questo modello murino valutando i parametri epatici degli animali utilizzando tecniche di istochimica e test di funzionalità della G6Pasi su microsomi, abbiamo effettuato test metabolici per quantificare colesterolo, trigliceridi, glicemia a digiuno e non, e analisi istologiche per la valutazione del danno epatico. Abbiamo dimostrato che questi topi manifestano tutte le caratteristiche patologiche epatiche della glicogenosi 1a, tra cui epatomegalia, accumulo epatico di glicogeno, ipoglicemia da digiuno, steatosi e infiammazione. Inoltre, dall'età di 10 mesi, sviluppano adenomi epatici e, dai 18 mesi, epatocarcinomi. Questo modello permetterà di cominciare a studiare selettivamente le alterazioni del tessuto epatico, il possibile trattamento delle disfunzioni epatiche e gli effetti del trapianto di cellule staminali. A questo proposito abbiamo ottenuto in coltura epatociti funzionanti da cellule staminali pluripotenti derivate da cellule staminali spermatogoniali isolate da topi normali. Inoltre abbiamo stabilito le condizioni sperimentali per infettare con lentivirus ricombinante cellule mielomonocitiche isolate dal midollo osseo di topi sani. Entrambi questi tipi cellulari saranno inoculati nei topi per valutare il loro effetto terapeutico a lungo termine nel nuovo modello murino di glicogenosi 1a che abbiamo generato.

U.O.C. Laboratorio Analisi - Direttore: Dottor Giovanni Melioli/Dottor Gino Tripodi

Nel corso del 2013, il personale del Laboratorio Centrale di Analisi dell'Istituto G. Gaslini ha continuato l'attività di ricerca iniziata negli anni passati. I campi su cui la ricerca si è focalizzata sono stati principalmente la medicina molecolare, la diagnostica microbiologica, lo studio di nuovi biomarcatori e i dosaggi dei range terapeutici di farmaci rilevanti in pediatria, con particolare attenzione al trattamento delle malattie infettive.

Per quanto riguarda la medicina molecolare, sono stati implementati due nuovi strumenti da Next Generation Sequencing, che a breve scadenza porteranno a risultati estremamente significativi nel campo della genetica e della microbiologia molecolare. Nel settore dell'analisi della risposta immune a livello molecolare, il laboratorio ha raggiunto un livello significativo in ambito internazionale nel settore dello studio dei profili IgE in pazienti allergici. La diagnostica microbiologica si è potenziata con nuovi strumenti molecolari, in grado di ridurre in maniera drammatica i tempi di risposta e, in questa maniera, affrontare con determinazione il problema della resistenza agli antibiotici. Anche per questo settore, strettamente legato alla farmacologia clinica ed al "therapeutic drug monitoring", il laboratorio ha fatto progressi estremamente significativi, al punto da poter essere considerato un esempio di efficienza almeno a livello nazionale. Infine, nel settore dei nuovi biomarcatori, la ricerca si è focalizzata sullo studio delle ricadute di queste molecole in pediatria e sulla definizione dei valori di riferimento per l'età pediatrica. Proprio in questo settore sono stati definiti standard del tutto innovativi, utilizzando l'età come variabile continua per

la previsione del range di riferimento dei biomarcatori, superando, in questa maniera, l'obsoleta classificazione in classi di età.

U.O.S.D. Centro di diagnostica genetica e biochimica delle Malattie Metaboliche - Direttore: Dottoressa Mirella Filocamo

Gli interessi di ricerca del Centro riguardano lo studio dei meccanismi molecolari alla base delle malattie lisosomiali (ML) e di alcuni disordini della sostanza bianca. Attività di ricerca parallele sono sia quelle legate alla biobanca genetica (BG), situata presso il centro, sia quelle relative alla regolamentazione del "biobanking". Quest'ultima attività è svolta nell'ambito di gruppi di lavoro nazionali e internazionali.

Tra le ML, la malattia di Gaucher (GD), da difetto di glucocerebrosidasi (GBA), è stata oggetto di studio di vari progetti. In particolare, in collaborazione con il Dipartimento di "Cell Research and Immunology" dell'Università di Tel Aviv sono stati condotti 2 studi paralleli: a) è stata dimostrata sia nei fibroblasti dei pazienti GD che nel modello animale *Drosophila* l'attivazione dell'UPR (Unfolded protein response) in presenza di alleli mutanti GD questo stesso meccanismo è stato inoltre ipotizzato come corresponsabile assieme all' ERAD (ER associated degradation) responsabile dell'insorgenza del Parkinson in GD; b) dimostrazione in vitro dell'efficacia di Ambroxol, usato come pharmacological chaperone farmacologico, nell'aumentare i livelli di dell'enzima mancante in un pannello di fibroblasti, caratterizzati in precedenza a livello molecolare.

Relativamente al secondo filone di ricerca il Centro ha supportato con i servizi della biobanca genetica (conservazione e distribuzione) progetti di ricerca interni all'Istituto Gaslini ed esterni (nazionali e internazionali) 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". In particolare, nell'ambito di BBMRI-IT ha attivamente partecipato alla stesura del questionario di valutazione per il censimento delle biobanche che faranno parte del nodo italiano. Infine ha proseguito con il monitoraggio degli indicatori specifici dei disciplinari delle Biobanche e parallelamente ha coordinato un gruppo di lavoro SIGU (Società Italiana Genetica Umana) per la stesura finale del "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche". Per facilitare l'integrazione con i sistemi di gestione qualità, ambiente, sicurezza, attività di laboratorio, tale Standard è stato sviluppato per essere compatibile con le norme ISO 9001, SO14001, OHSAS 18001, SA8000, ISO15189, ISO17025.

U.O.C. Genetica Medica - Direttore: Professor Roberto Ravazzolo

L'U.O.C. di Genetica Medica ha effettuato studi su varie malattie genetiche rare, seguendo una strategia di ricerca che si fonda sulla caratterizzazione di geni responsabili per malattie ereditarie monogeniche. In particolare vengono approfonditi i meccanismi patogenetici delle malattie, le inter-relazioni tra geni malattia e pathway funzionali con metodologie di genomica funzionale, gli effetti di anomalie citogenetiche e di sbilanciamenti genomici. Questi studi ci hanno permesso di acquisire nuove conoscenze utili per la messa a punto di nuovi strumenti diagnostici anche mediante tecnologia di Next Generation Sequencing e di approcci terapeutici innovativi per malattie genetiche rare.

Tra i risultati ottenuti nell'anno 2013 si mettono in evidenza i seguenti:

- Geni e meccanismi associati alla patogenesi della Mal. di Hirschsprung riportati e descritti anche come risultati delle ricerche svolte nell'ambito dell'International Consortium for Hirschsprung disease.
- Geni e meccanismi implicati nelle malattie autoinfiammatorie con descrizione di nuove forme e nuovi geni responsabili.
- Geni e meccanismi implicati nella Malattia di Alexander e nella Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita.
- Ulteriori caratterizzazioni dei geni codificanti per le proteine della famiglia TMEM16: TMEM16A, TMEM16B e TMEM16E.
- Avanzamenti nelle strategie di terapia farmacologica della Fibrosi Cistica.
- Modello animale per una terapia farmacologica dell'Atassia Spinocerebellare di tipo 1.

- Meccanismi di regolazione del gene ACVR1 applicabili a ricerca di composti chimici con potenziale efficacia terapeutica per la Fibrodisplasia Ossificante Progressiva.
- Geni e meccanismi implicati nelle Sindromi EEC e ADULT e in malformazioni scheletriche con iperaccrescimento.
- Riarrangiamenti genomici in diverse regioni dei cromosomi 3, 2,14,15 e 22 che includono geni associabili a sindromi neuro-psichiatriche e a malformazioni congenite.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2013)

1. **Marconi C., Brunamonti Binello P., Badiali G., Caci Emanuela, Cusano R., Garibaldi J., Pippucci T., Merlini A., Marchetti C., Rhoden KJ., Galiotta Luis Juan V, Lalatta F., Balbi P., Seri M.**
A novel missense mutation in ANO5/TMEM16E is causative for gnathodiaphyseal dysplasia in a large Italian pedigree.
EUR J HUM GENET 2013; 21: 613-619.
IF: 4.319 IF Ministeriale: 3
2. **Gimelli S., Leoni M., Di Rocco Maja, Caridi Gianluca, Porta Simona, Cuoco Cristina, Gimelli Giorgio, Tassano Elisa.**
A rare 3q13.31 microdeletion including GAP43 and LSAMP genes.
Mol Cytogenet_ 2013; 6: 52
IF: 2.36 IF Ministeriale: 2
3. **Lanzilli G., Traggiati E., Braido F., Garelli V., Folli C., Chiappori A., Riccio AM., Bazurro G., Agazzi Alessia, Magnani A., Canonica GW., Melioli Giovanni.**
Administration of a polyvalent mechanical bacterial lysate to elderly patients with COPD: effects on circulating T, B and NK cells.
IMMUNOL LETT 2013; 149: 62-67
IF: 2.337 IF Ministeriale: 2
4. **Melchionda L., Fang M., Wang H., Fugnanesi V., Morbin M., Liu X., Li W., Ceccherini Isabella, et al.**
Adult-onset Alexander disease, associated with a mutation in an alternative GFAP transcript, may be phenotypically modulated by a non-neutral HDAC6 variant.
ORPHANET J RARE DIS 2013; 8: 66.
IF: 4.315 IF Ministeriale: 3.
5. **Matera I., Musso M., Griseri Paola, Rusmini M., Di Duca Marco, So M., Mavillo D., Miao X., Tam PHK., Ravazzolo Roberto, Ceccherini Isabella, Garcia-Barcelo M.**
Allele-specific expression at the RET locus in blood and gut tissue of individuals carrying risk alleles for Hirschsprung disease.
HUM MUTAT 2013; 34: 754-762.
IF: 5.213 IF Ministeriale: 6
6. **Hinzpeter A., Aissat A., de Becdelievre A., Bieth E., Sondo E., Martin N., Costes B., Costa C., Galiotta Luis Juan V, Girodon E., Fanen P.**
Alternative splicing of in-frame exon associated with premature termination codons: implications for readthrough therapies.
HUM MUTAT 2013; 34: 287-291.
IF: 5.213 IF Ministeriale: 3
7. **Bendikov-Bar I., Maor G., Filocamo Mirella, Horowitz M.**
Ambroxol as a pharmacological chaperone for mutant glucocerebrosidase.
BLOOD CELL MOL DIS 2013; 50: 141-145.
IF: 2.259 IF Ministeriale: 1
8. **Salsano E., Rizzo A., Bedini G., Bernard L., Dall'Olio V., Volorio S., Lazzaroni M., Ceccherini Isabella, et al.**
An autoinflammatory neurological disease due to interleukin 6 hypersecretion.

- J NEUROINFLAMM 2013; 10: 29.
IF: 4.351 IF Ministeriale: 3
- 9. Bachetti Tiziana, Chiesa Sabrina, Castagnola P., Bani D., Di Zanni Eleonora, Omenetti Alessia, D'Ousualdo A., Fraldi A., Ballabio A., Ravazzolo Roberto, Martini Alberto, Gattorno Marco, Ceccherini Isabella.**
Autophagy contributes to inflammation in patients with TNFR-associated periodic syndrome (TRAPS)
ANN RHEUM DIS 2013; 72: 1044-1052.
IF: 9.111 IF Ministeriale: 8
- 10. Jannot AS., Pelet A., Henrion-Caude A., Chaoui A., Masse-Morel M., Arnold S., Sanlaville D., Ceccherini Isabella, Borrego S., Hofstra RMW., Munnich A., Bondurand N., Chakravarti A., Clerget-Darpoux F., Amiel J., Lyonnet S.**
Chromosome 21 Scan in Down Syndrome Reveals DSCAM as a Predisposing Locus in Hirschsprung Disease.
PLOS ONE 2013; 8(5): e62519.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 3
- 11. Pierobon D., Bosco Maria Carla, Blengio Fabiola, Raggi Federica, Eva Alessandra, Filippi M., Musso T., Novelli F., Cappello P., Varesio Luigi, Giovarelli M.**
Chronic hypoxia reprograms human immature dendritic cell by inducing a proinflammatory phenotype and TREM-1 expression.
EUR J IMMUNOL 2013; 43: 949-966.
IF: 4.97 IF Ministeriale: 6
- 12. Rossi PIA., Musante I., Summa M., Pittaluga A., Emionite L., Ikehata M., Rastaldi MP., Ravazzolo Roberto, Puliti Aldamaria.**
Compensatory molecular and functional mechanisms in nervous system of the Grm1crv4 mouse lacking the mGlu1 receptor: a model for motor coordination deficits.
CEREB CORTEX 2013; 23: 2179-2189.
IF: 6.828 IF Ministeriale: 6
- 13. Melioli Giovanni, Passalacqua G., Canonica GW., Baena-Cagnani CE., Matricardi P.**
Component-resolved diagnosis in pediatric allergic rhinoconjunctivitis and asthma.
CURR OPIN ALLERGY CL 2013; 13(4): 446-451.
IF: 3.398 IF Ministeriale: 6
- 14. Passariello A., De Brasi D., Defferrari R., Genesio R., Tufano M., Mazzocco Katia, et al.**
Constitutional 11q14-q22 chromosome deletion syndrome in a child with neuroblastoma MYCN single copy
Eur J Med Genet 2013; 56: 626-634.
IF: 1.685 IF Ministeriale: 1
- 15. Alves MM., Sribudiani Y., Brouwer RWW., Amiel J., Antinolo G., Borrego S., Ceccherini Isabella, Chakravarti A., Fernandez RM., Garcia-Barcelo MM., Griseri Paola, et al.**
Contribution of rare and common variants determine complex disease-Hirschsprung disease as a model.
DEV BIOL 2013; 382: 320-329.
IF: 3.868 IF Ministeriale: 3
- 16. Tassano Elisa, Di Rocco Maja, Signa S., Gimelli Giorgio.**
De novo 13q31.1-q32.1 interstitial deletion encompassing the miR-17-92 cluster in a patient with Feingold syndrome-2.
AM J MED GENET A 2013; 161A: 894-896.
IF: 2.304 IF Ministeriale: 2
- 17. Martinoli C., Della Casa Alberighi Ornella, Di Minno G., Graziano E., Molinari Angelo C, Pasta G., Russo G., Santagostino E., Tagliaferri A., Tagliafico A., Morfini M.**
Development and definition of a simplified scanning procedure and scoring method of haemophilia early arthropathy detection with ultrasound (HEAD-US).
THROMB HAEMOSTASIS 2013; 109: 1170-1179.

- IF: 6.094 IF Ministeriale: 6
- 18. Bhatia S., Bengani H., Fish M., Brown A., Divizia Maria Teresa, De Marco R., Damante G., Grainger R., et al.**
Disruption of autoregulatory feedback by a mutation in a remote, ultraconserved PAX6 enhancer causes aniridia.
Am J Hum Genet 2013; 93: 1126-1134.
IF: 11.202 IF Ministeriale: 4
- 19. Simon S., Grbellus F., Ferrera Loretta, Galiotta Luis Juan V, Schwindenhammer B., Muhlenberg T., et al.**
DOG1 regulates growth and IGFBP5 in gastrointestinal stromal tumors.
CANCER RES 2013; 73: 3661-3670.
IF: 8.65 IF Ministeriale: 4
- 20. Monti P., Russo D., Bocciardi Renata, Foggetti G., Menichini P., Divizia Maria Teresa, Lerone Margherita, Graziano C., Wischmeijer A., Viadiu H., Ravazzolo Roberto, Inga A., Fronza G.**
EEC- and ADULT-Associated TP63 Mutations Exhibit Functional Heterogeneity Toward P63 Responsive Sequences.
HUM MUTAT 2013; 34: 894-904.
IF: 5.213 IF Ministeriale: 6
- 21. Coppola A., Santoro C., Franchini M., Mannucci C., Mogavero S., Molinari Angelo C, Schinco P., Tagliaferri A., Santoro RC.**
Emerging issues on comprehensive hemophilia care: preventing, identifying, and monitoring age-related comorbidities.
SEMIN THROMB HEMOST 2013; 39: 794-802.
IF: 4.216 IF Ministeriale: 3
- 22. Vidal E., Edefonti A., Puteo F., Chimenz R., Gianoglio B., Lavoratti G., Leozappa G., Maringhini S., Mencarelli F., Pecoraro C., Ratsch IM., Cannavò R., De Paolo T., Testa S., Murer L., Verrina Enrico.**
Encapsulating peritoneal sclerosis in paediatric peritoneal dialysis patients: the experience of the Italian Registry of Pediatric Chronic Dialysis.
NEPHROL DIAL TRANSPL 2013; 28: 1603-1609.
IF: 3.371 IF Ministeriale: 6
- 23. Gianotti Ambra, Melani R., Caci Emanuela, Sondo Elvira, Ravazzolo Roberto, Galiotta Luis Juan V, Zegarra Moran Olga.**
Epithelial sodium channel silencing as a strategy to correct the airway surface fluid deficit in cystic fibrosis.
AM J RESP CELL MOL 2013; 49: 445-452.
IF: 4.148 IF Ministeriale: 6
- 24. Facco Fabio, Agazzi Alessia, Manfredini L., Dallorso Sandro, Melioli Giovanni.**
Evaluation of a mobile clinical pathology laboratory developed for the home care of pediatric patients following transplantation of peripheral blood precursor cells.
CLIN CHEM LAB MED 2013; 51: 1637-1642.
IF: 3.009 IF Ministeriale: 6
- 25. Snegireva LS., Kostik MM., Caroli Francesco, Ceccherini Isabella, Gattorno Marco, Chasnyk VG.**
Failure of tocilizumab treatment in a CINCA patient: clinical and pathogenic implications.
RHEUMATOLOGY 2013; 52: 1731-1732.
IF: 4.212 IF Ministeriale: 3
- 26. Bicocchi Maria Patrizia, Rosano C., Aquila Maura.**
Genetic analysis in FXI deficient patients from northwestern Italy: three novel one recurrent mutation.
EUR J HAEMATOL 2013; 90: 351-353.
IF: 2.548 IF Ministeriale: 2
- 27. Tassano Elisa, Buttgerit J., Bader M., Lerone Margherita, Divizia Maria Teresa, Bocciardi Renata, Napoli Flavia, Pala G., Sloan-Bena F., Gimelli S., Gimelli Giorgio.**

Genotype-phenotype correlation of 2q37 deletions including NPPC gene associated with skeletal malformations.

PLOS ONE 2013; 8: e66048.

IF: 3.73

IF Ministeriale: 6

28. Giribaldi F., Milanese M., Bonifacino T., Rossi PIA., Di Prisco S., Pittaluga A., Tacchetti C., Puliti Aldamaria, Usai C., Bonanno G.

Group I metabotropic glutamate autoreceptors induce abnormal glutamate exocytosis in a mouse model of amyotrophic lateral sclerosis.

NEUROPHARMACOLOGY 2013; 66: 253-263.

IF: 4.114

IF Ministeriale: 3

29. Weemaes CMR., van Tol MJD., van Ostaijen-ten Dam MM., van Eggermond MCJA, Thijssen PE., Aytekin C, Brunetti-Pierri N., van der Burg M., Davies EG., Ferster A., Furthner D., Gimelli Giorgio, et al.

Heterogeneous clinical presentation in icf syndrome: Correlation with underlying gene defects.

Eur J Hum Genet. 2013; 21: 1219-1225.

IF: 4.319

IF Ministeriale: 3

30. Balsamo M., Manzini C., Pietra G., Raggi Federica, Blengio Fabiola, Mingari MC., Varesio Luigi, Moretta Lorenzo, Bosco Maria Carla, Vitale M.

Hypoxia downregulates the expression of activating receptors involved in NK-cell-mediated target cell killing without affecting ADCC.

Eur J Immunol. 2013; 43: 2756-2764.

IF: 4.97

IF Ministeriale: 6

31. Giacopelli F., Cappato S., Tonachini L., Mura M., Di Lascio S., Fornasari D., Ravazzolo Roberto, Bocciardi Renata.

Identification and characterization of regulatory elements in the promoter of ACVR1, the gene mutated in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva.

Orphanet J Rare Dis. 2013; 8: 145.

IF: 4.315

IF Ministeriale: 6

32. Rusmini M., Griseri Paola, Lantieri F., Matera Ivana, Hudspeth KL., Roberto A., Mikulak J., Avanzini S., Rossi V., Mattioli Girolamo, Jasonni Vincenzo, Ravazzolo Roberto, Pavan WJ., Pini Prato Alessio, Ceccherini Isabella, Mavillo D.

Induction of RET dependent and independent pro-inflammatory programs in human peripheral blood mononuclear cells from Hirschsprung patients.

PLOS ONE 2013; 8(3): e59066.

IF: 3.73

IF Ministeriale: 6

33. Celle Maria, Cuoco Cristina, Porta Simona, Gimelli Giorgio, Tassano Elisa.

Interstitial 2q24.3 deletion including SCN2A and SCN3A genes in a patient with autistic features, psychomotor delay, microcephaly and no history of seizures.

GENE 2013; 532: 294-296.

IF: 2.196

IF Ministeriale: 2

34. Gimelli S., Cuoco Cristina, Ronchetto Patrizia, Gimelli Giorgio, Tassano Elisa.

Interstitial deletion 14q31.1q31.3 transmitted from a mother to her daughter, both with features of hemifacial microsomia.

J APPL GENET 2013; 54: 361-365.

IF: 1.847

IF Ministeriale: 2

35. Giordano P., Franchini M., Lassandro G., Faienza MF., Valente R., Molinari Angelo C.

Issues in pediatric haemophilia care.

ITAL J PEDIATR 2013; 39: 24.

IF: 1.344

IF Ministeriale: 2

36. Cangelosi Davide, Blengio Fabiola, Versteeg R., Eggert A., Garaventa Alberto, Gambini Claudio, Conte Massimo, Eva Alessandra, Muselli M., Varesio Luigi.

Logic learning machine creates explicit and stable rules stratifying neuroblastoma patients.

BMC BIOINFORMATICS 2013; 14: S12.

IF: 3.024

IF Ministeriale: 6

37. Galletta Luis Juan V.

Managing the underlying cause of cystic fibrosis: a future role for potentiators and correctors.

PEDIATR DRUGS 2013; 15: 393-402.

IF: 1.884

IF Ministeriale: 4

38. Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Verrina Enrico, Scurati S., Melioli Giovanni, Della Casa Alberighi Ornella.

Micromethod for quantification of cinacalcet in human plasma by liquid chromatography-tandem mass spectrometry using a stable isotope-labeled internal standard.

THER DRUG MONIT 2013; 35: 112-117.

IF: 2.234

IF Ministeriale: 4

39. Porta F., Pagliardini V., Barbera C., Calvo P., Pagliardini S., Spada M., Lualdi Susanna, Filocamo Mirella.

Neonatal chitotriosidase activity is not predictive for Niemann-Pick disease type A/B: Implications for newborn screening for lysosomal storage disorders.

MOL GENET METAB 2013; 108: 106.

IF: 2.834

IF Ministeriale: 2

40. Donaldson SH., Galletta Luis Juan V.

New pulmonary therapies directed at targets other than CFTR.

2013; 3: a009787.

IF: 5.5

IF Ministeriale: 6

41. Sondo Elvira, Scudieri Paolo, Tomati Valeria, Caci Emanuela, Mazzone A., Farrugia G., Ravazzolo Roberto, Galletta Luis Juan V.

Non-canonical translation start sites in the TMEM16A chloride channel.

Biochim Biophys Acta 2013; 1838: 89-97.

IF: 3.389

IF Ministeriale: 6

42. Fernandez RM., Bleda M., Luzon-Toro B., Garcia-Alonso L., Arnold S., Sribudiani Y., Besmond C., Lantieri F., Doan B., Ceccherini Isabella, Lyonnet S., et al.

Pathways systematically associated to Hirschsprung's disease.

Orphanet J Rare Dis. 2013; 8: 187.

IF: 4.315

IF Ministeriale: 3

43. Suganuma R., Wang LL., Sano H., Naranjo A., London WB., Seeger RC., Hogarty MD., Gastier-Foster JM., Look AT., Park JR., Maris JM., Cohn SL., Amann G., Beiske K., Cullinane CJ., d'Amore ESG., Gambini Claudio, et al.

Peripheral neuroblastic tumors with genotype-phenotype discordance: a report from the Children's Oncology Group and the International Neuroblastoma Pathology Committee.

PEDIATR BLOOD CANCER 2013; 60: 363-370.

IF: 2.353

IF Ministeriale: 3

44. Notartomaso S., Zappulla C., Biagioni F., Cannella M., Bucci D., Mascio G., Scarselli P., Fazio F., Weisz F., Lionetto L., Simmaco M., Gradini R., Battaglia G., Signore M., Puliti Aldamaria, Nicoletti F.

Pharmacological enhancement of mGlu1 metabotropic glutamate receptors causes a prolonged symptomatic benefit in a mouse model of spinocerebellar ataxia type 1.

Mol Brain. 2013; 6: 48.

IF: 4.202

IF Ministeriale: 3

45. Morabito R., Longo M., Rossi Andrea, Nozza Paolo, Granata F.

Pharyngeal enterogenous cyst associated with canalis basilaris medianus in a newborn.

PEDIATR RADIOL 2013; 43: 512-515.

IF: 1.565

IF Ministeriale: 2

46. Franchi A., Palomba A., Roselli G., Gambini Claudio, Beltrami G., Capanna R., Campanacci D.

Primary juxtacortical myoepithelioma/mixed tumor of the bone: a report of 3 cases with clinicopathologic, immunohistochemical, ultrastructural, and molecular characterization.

HUM PATHOL 2013; 44: 566-577.

IF: 2.843

IF Ministeriale: 3

47. Cangemi Giuliana, Storti S., Cantinotti M., Fortunato A., Emdin M., Bruschetti Matteo, Bugnone Daniela, Melioli Giovanni, Clerico A.

Reference values for urinary neutrophil gelatinase-associated lipocalin (NGAL) In pediatric age measured with a fully automated chemiluminescent platform.

CLIN CHEM LAB MED 2013; 51(5): 1101-1105.

IF: 3.009

IF Ministeriale: 6

48. Ramieri V., Basile E., Cascone NC., Arangio P., Ungari C., Gennaro P., Di Cataldo A., Sementa Angela Rita, et al.

Surgical treatment of congenital rhabdoid tumor in a 10-day-old newborn.

J CRANIOFAC SURG 2013; 24: 523-525.

IF: 0.686

IF Ministeriale: 0.5

49. Alaggio R., Turrini R., Boldrin D., Merlo A., Gambini Claudio, Ferrari A., Dall'Igna P., Coffin CM., Martines A., Banaldi L., De Salvo GL., Zanovello P., Rosato A.

Survivin expression and prognostic significance in pediatric malignant peripheral nerve sheath tumors.

PLoS One 2013; 8: e80456.

IF: 3.73

IF Ministeriale: 3

50. Passalacqua G., Melioli Giovanni, Bonifazi F., Bonini S., Maggi E., Senna G., Triggiani M., Nettis E., Rossi RE., Vacca A., Canonica GW.

The additional values of microarray allergen assay in the management of polysensitized patients with respiratory allergy.

ALLERGY 2013; 68: 1029-1033.

IF: 5.883

IF Ministeriale: 6

51. Blengio Fabiola, Raggi Federica, Pierobon D., Cappello P., Eva Alessandra, Giovarelli M., Varesio Luigi, Bosco Maria Carla.

The hypoxic environment reprograms the cytokine/chemokine expression profile of human mature dendritic cells.

IMMUNOBIOLOGY 2013; 218: 76-89.

IF: 2.814

IF Ministeriale: 4

52. Lantieri F., Caroli Francesco, Ceccherini Isabella, Griseri Paola.

The involvement of the RET variant G691S in medullary thyroid carcinoma enlightened by a meta-analysis study.

INT J CANCER 2013; 132: 2808-2819.

IF: 6.198

IF Ministeriale: 6

53. Lantieri F., Caroli Francesco, Ceccherini Isabella, Griseri Paola.

The involvement of the RET variant G691S in medullary thyroid carcinoma: conflicting results of meta-analyses need to be reconciled.

INT J CANCER 2013; 133: 1760-1761.

IF: 6.198

IF Ministeriale: 6

54. Ubby I., Bussani E., Colonna A., Stacul G., Locatelli M., Scudieri Paolo, Galiotta Luis Juan V, Pagani F.

TMEM16A alternative splicing coordination in breast cancer.

MOL CANCER 2013; 12: 75.

IF: 5.134

IF Ministeriale: 3

55. Scudieri Paolo, Sondo Elvira, Caci Emanuela, Ravazzolo Roberto, Galiotta Luis Juan V.

TMEM16A-TMEM16B chimaeras to investigate the structure-function relationship of calcium-activated chloride channels.

BIOCHEM J 2013; 452: 443-455.

IF: 4.654

IF Ministeriale: 6

56. Di Lascio S., Bachetti Tiziana, Saba E., Ceccherini Isabella, Benfante R., Fornasari D.

Transcriptional dysregulation and impairment of PHOX2B auto-regulatory mechanism induced by polyalanine expansion mutations associated with congenital central hypoventilation syndrome.
NEUROBIOL DIS 2013; 50: 187-200.

IF: 5.624

IF Ministeriale: 6

57. De Luca M., Calò Carducci F., Pansini V., Coletti V., Tucci F.M., Cirillo M., Aquila Maura, Bicocchi Maria Patrizia, D'Argenio P., Luciani M.

Unusual presentation of haemophilia in two paediatric patients.
BLOOD COAGUL FIBRIN 2013; 24: 645-648.

IF: 1.248

IF Ministeriale: 0.5

Linea di ricerca 2: Pediatria Clinica, Medicina Perinatale e Chirurgie Pediatriche

Titolo

Studi clinico-traslazionali delle patologie perinatali e pediatriche con basi genetiche o immunologiche

Coordinatori

Professor Mohamad Maghnie, Dottor Gian Marco Ghiggeri

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

L'obiettivo generale della linea di ricerca è creare una connessione diretta fra ricerca di base ed applicabilità dei concetti che da essa deriva. Il punto di forza è la ricchezza clinica dell'Istituto, la multifocalità associate alla disponibilità di risorse sperimentali e laboratoristiche. Esiste infine un legame fra i gruppi di ricerca che rende fisiologica l'interazione. Le grandi aree sono le malattie ad alto impatto, le potenzialità basate sulla disponibilità di tecnologie nell'area della genetica molecolare, della proteomica e della immunologia di base. Si propongono i temi riguardanti la caratterizzazione genetica di malattie ad alto impatto sociale quali il diabete mellito, l'asma, le malformazioni renali e dell'apparato respiratorio, le alterazioni dell'embriogenesi della tiroide; in parallelo si propongono percorsi atti a definire le basi immunologiche di malattie polmonari ed infiammatorie (rene, intestino); - identificare cause genetiche di diabete gestazionale, di ritardo di crescita intrauterino, di deficit di ormone della crescita, delle malattie ipotalamo-ipofisarie, delle displasie scheletriche e di alcune malattie ossee, di diabete neonatale. Alcune malattie rare "multidisciplinari" che interessano il sistema nervoso centrale rappresentano un'opportunità di ricerca trasversale. Altro tema prioritario è lo studio dei meccanismi degenerativi precoci a carico di vari organi e tessuti, temi che coinvolgono la biologia cellulare e modelli sperimentali. Infine, sarà incrementata la ricerca nel trapianto d'organo solido. Come nei passati progetti esistono poi dei temi specialistici portati avanti da gruppi di ricerca mirati e che sono ri-confermati: markers ematici di stress ossidativo predittivi di danno cerebrale in fase acuta in pazienti con quadro clinico di sofferenza cerebrale acuta da ipo/anossia afferenti al PS del DEA, parametri dermoscopici peculiari del nevo congenito che possano migliorare la predittività clinica riguardo alla trasformazione maligna.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professoressa Renata Lorini – U.O.C. Clinica Pediatrica

Dottor Corrado Occeola – U.O.C. Dermatologia

Dottor Arrigo Barabino – U.O.C. Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva

Dottor Gian Marco Ghiggeri – U.O.C. Nefrologia, dialisi e trapianto

Professor Giovanni Arturo Rossi – U.O.C. Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico

Professor Pasquale Di Pietro – U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica

Professor Giorgio Bentivoglio – U.O.C. Ostetricia e Ginecologia

Dottor Luca Antonio Ramenghi – U.O.C. Patologia Neonatale

Dottor Gian Michele Magnano – U.O.C. Radiologia

Dottor Pietro Tuo – U.O.C. Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica

Dottor Maurizio Marasini – U.O.C. Cardiologia

Dottor Lucio Zannini – U.O.C. Cardiochirurgia

Dottor Piero Buffa – U.O.C. Chirurgia

Professor Paolo Capris – U.O.C. Oculistica

Dottor Roberto Servetto – U.O.C. Odontoiatria

Dottor Silvio Boero – U.O.C. Ortopedia

Dottor Vincenzo Tarantino – U.O.C. Otorinolaringoiatria

Dottor Riccardo Haupt – U.O.S.D. Epidemiologia, Biostatistica e Comitati

Dottoressa Paola Barabino – U.O.C. Farmacia

Direttore: Dottor Ubaldo Rosati - U.O.C. Centro controllo direzionale e servizio qualità

Attività 2013

U.O.C. Clinica Pediatrica – Direttore: Professoressa Renata Lorini

Studio multicentrico prospettico in parallelo, in aperto, randomizzato a grappolo sul trattamento con insulina bifasica BIAsp 70/30 e insulina a breve durata d'azione o analogo ad azione rapida più glargine a confronto con insulina a breve durata d'azione o analogo ad azione rapida più glargine per valutare il controllo metabolico e la qualità della vita (QoL) in bambini e adolescenti con diabete mellito di tipo 1 da più di 12 mesi (STUDIO AIFA FARM8MR2J7)

Sono state completate le pratiche burocratiche per consentire ai vari Centri partecipanti di procedere con l'arruolamento dei pazienti, arruolamento sinora avvenuto presso il Centro Coordinatore che ha inserito nello studio 7 bambini e adolescenti con diabete mellito tipo 1 e le caratteristiche cliniche indicate nella feasibility survey. E' stato prodotto il documento su IMP, finalizzato a uniformare la gestione del farmaco sperimentale nei vari Centri/Cluster e per avere costante tracciabilità di ogni operazione relativa all'IMP. In merito all'adattamento culturale e validazione in lingua italiana dei questionari sulla qualità di vita, modulo specifico per il Diabete (PedsQoL TM 3.0- Diabetes Module), è stata effettuata la valutazione psicometrica e l'analisi statistica dei questionari, sia per i moduli relativi ai bambini e adolescenti, sia per i genitori. È stato prodotto un report con le analisi statistiche su una popolazione di 169 bambini (fascia d'età 5/18) e 100 genitori, afferenti a 6 dei centri partecipanti allo studio (Catania, Firenze, Genova, Napoli, Roma, Torino). È stato redatto un articolo scientifico, in corso di invio ad una rivista scientifica con IF. I risultati dello studio di validazione sono stati presentati a Congressi Scientifici nazionali (SIEDP) e internazionali (ESPE) come poster e comunicazione orale, rispettivamente.

Diagnosi differenziale delle forme di diabete mellito non autoimmune

Nell'ambito del suddetto progetto, presso il Laboratorio di Diabetologia della Clinica Pediatrica dell' IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova nel 2013 è stata incrementata l'attività di diagnosi molecolare delle forme di diabete mellito non autoimmune, oltre allo studio di geni implicati in altre patologie del metabolismo glucidico.

In particolare è stata effettuata l'analisi molecolare mediante sequenziamento diretto del DNA genomico di 80 soggetti che previa valutazione dei dati anamnestici, clinici e glicometabolici presentavano una diagnosi clinica di iperglicemia/diabete mellito/diabete gestazionale non ad eziologia autoimmune (documentata assenza di marker immunologici di diabete mellito tipo 1). Sono stati valutati pazienti con diagnosi clinica di MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) per i geni *GCK/MODY2*, *HNF1a/MODY3*, *HNF1b/MODY5*, *HNF4a/MODY1*, di Sindrome di Wolfram 1 e 2 (gene *WFS1* e gene *ZCD2*), di diabete neonatale (geni *GCK/MODY2*, *KCNJ11*, *KIR6.2 ABCC8*). Sono stati inoltre analizzati pazienti affette da diabete gestazionale (gene *GCK/MODY2*), bambini con glicosuria renale familiare (gene *SLC5A2*), neonati con iperinsulinismo congenito (geni *INS*; *KCNJ11*, *ABCC8*, *HNF4a*). Degli 80 pazienti analizzati, 32 erano seguiti presso il Centro Regionale di Diabetologia, UO Clinica Pediatrica, IRCCS Istituto Giannina Gaslini e 48 erano seguiti da Enti esterni. In tutti i casi è stato ottenuto il Consenso Informato.

Il sequenziamento del gene *GCK* è stato effettuato in 26 casi, 14 risultati mutati. Il sequenziamento del gene *HNF1a* è stato effettuato in 4 soggetti e quello del gene *HNF1b* in 2 casi: nessun paziente è risultato mutato. Il sequenziamento del gene *KCNJ11* è stato effettuato in 6 casi, 1 è risultato mutato. Il sequenziamento del gene *SLC5A2* è stato effettuato in 2 casi, entrambi mutati. Il sequenziamento del gene *WFS1* è stato effettuato per 22 casi; 2 pazienti erano portatori di una mutazione in omozigosi/eterozigosi composta e 13 parenti sono risultati portatori di mutazioni in eterozigosi. Il sequenziamento del gene *ZCD2* è stato

effettuato in 4 casi; 1 presentava una delezione in omozigosi, tutti gli altri sono risultati portatori. Il sequenziamento del gene *ABCC8* è stato effettuato in 11 casi, 5 risultati mutati. Il sequenziamento del gene *HNF4a* è stato eseguito in 2 casi, nessuno risultato mutato. Il sequenziamento del gene *INS* è stato effettuato in 1 caso, non mutato.

U.O.S.D. Endocrinologia Clinica e Sperimentale - Responsabile: Professor Mohamed Maghnie

L'attività di ricerca ha interessato alcuni aspetti specifici che riguardano le malattie endocrine in età pediatrica ed in particolare:

Lo studio di fattori prognostici associati all'ipertiroidismo ha permesso di identificare che l'assenza di gozzo, un basso valore di anticorpi anti recettore del TSH (TRAb) alla diagnosi, la loro normalizzazione e la velocità di normalizzazione dei TRAb stessi durante la terapia medica erano associati ad esito favorevole.

Un'altro aspetto importante riguarda la diagnosi eziologica del diabete insipido centrale. In particolare la ricerca ha permesso di effettuare una diagnosi differenziale nel 96% dei casi nonché di identificare marcatori di outcomes a lungo termine.

U.O.C. Dermatologia – Direttore: Dottor Corrado Occella

Studio del gene *icos* e della citokeratina 17 nei pazienti affetti da alopecia areata

Recenti studi hanno mostrato il coinvolgimento dei linfociti T reg nello sviluppo dell'AA. In particolare è stato evidenziato un decremento nell'attività funzionale soppressoria di tali linfociti presenti nei pazienti affetti rispetto ai Treg dei soggetti sani. In questo contesto, polimorfismi nella regione UTR 3' di geni codificanti molecole strettamente coinvolte nella funzione dei Treg potrebbero alterare l'espressione genica, con un impatto sull'attività dei Treg.

I risultati dello studio dimostrano che: a) le varianti alleliche rs4404254 (C) e rs4675379 (C) del gene ICOS sono più frequenti nei pazienti affetti con AA che nei controlli sani; b) le varianti alleliche rs4404254 (C) e rs4675379 (C) sono associate con una ridotta espressione del gene ICOS; c) miR303 è maggiormente espresso nei PBMC dei pazienti, mentre miR27b e miR101 sono più espressi nei PBMC dei sani. Questi dati suggeriscono che una ridotta espressione di ICOS nei pazienti con AA, potrebbe indurre un deficit funzionale nei Treg favorendo l'insorgenza di una reazione autoimmune nei confronti di alcuni autoantigeni espressi a livello del bulbo pilifero e importanti per il ciclo di crescita del capello.

Questo dato potrebbe contribuire agli approcci terapeutici sviluppati negli ultimi anni, basati sulla terapia genica diretta verso le cellule del follicolo del capello. Diversi oligonucleotidi come oligo antisense, e small interfering RNAs che mimano o interferiscono con la funzione dei microRNA sono stati proposti come farmaco per il trattamento di malattie legate al difetto nella crescita del bulbo del capello.

U.O.C. Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva - Direttore: Dottor Arrigo Barabino

Trattamento multicentrico italiano delle varici esofagee in Pediatria (in via di pubblicazione): terapia medica ed endoscopica (legatura vs sclerosi:complicazioni,recidive) da cui si evince una migliore evoluzione con la legatura. Uso del breath test al glucosio per la diagnosi e trattamento della CIBO nella fibrosi cistica (in collaborazione con la clinica pediatrica IGG): diagnosi possibile nel 70%, con trattamento mirato si determina miglioramento GI e respiratorio. Diagnosi, trattamento ed outcome del cavernoma portale (studio multicentrico italiano) con dati in via di elaborazione. Trattamento dietetico dell'intestino corto (con IRCCS OPBG) con varie miscele semi-elementari ed elementari da cui si evince la non superiorità di una formula in particolare di quelle testate nell'outcome dei pazienti

Studio multicentrico italiano (coordinato dalla ns UOC) sull'evoluzione delle stenosi esofagee in base al trattamento (dilatazioni con palloncino vs savary:complicanze, recidive) da cui si evince una sostanziale eguaglianza delle due metodiche. Studio osservazionale multicentrico dei bambini affetti da m di Crohn soprattutto in relazione all'assunzione o meno di anti-TNF α : non si hanno ancora dati al proposito in quanto lo studio è a lunghissimo termine (20anni). Studio multicentrico sull'appropriatezza della colonscopia coordinato dal Dr Lombardi di Pescara in via di elaborazione statistica. Studio multicentrico sulle "early IBD

“insorte al di sotto dei 5 anni di vita, con dati desunti dal nuovo registro on line (coordinato dalla Sapienza, in via di pubblicazione) da cui si desume che questo tipo di IBD ha un fenotipo da RCU, è più severo clinicamente e può richiedere una colectomia precoce. Elaborazione statistica dell'uso sulla sicurezza ed efficacia della CyA nell'attacco severo refrattario al cortisone (nostro studio a cui si sono aggiunti i dati del Mayer di Firenze) in cui la CyA evita la colectomia d'urgenza in circa il 65% dei casi e mantiene il colon a lungo termine (3 anni) in un terzo dei casi. Studio sull'espressione dell'eotassina-2 nei linfociti intraepiteliali e sulla degranolazione perineurale delle mast cells nell'ottica di differenziare le coliti allergiche dalle forme classiche di IBD. Le coliti allergiche condividono spazialmente l'eotassina ed l'IL5 con le terminazioni nervose coinvolgendone la motilità e potendo essere la causa dei disturbi clinici quali diarrea, stipsi o dolori addominali.

U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto e Laboratorio di Fisiopatologia dell'uremia – Direttore: Dottor Gian Marco Ghiggeri

L'attività scientifica del Laboratorio di Fisiopatologia dell'uremia è storicamente suddivisa in tre aree principali di ricerca.

Area genetica relativa alle malattie renali congenite:

Nell'anno in corso abbiamo ottenuto diversi risultati quali:

- identificazione di un nuovo gene per la nefronoftisi associata a bronchiectasia in un caso familiare seguito presso la nostra UOC;
- Identificazioni di nuove mutazioni in geni associati sindrome nefrosica steroideo-resistente grazie a screening genetico di pazienti con nell'ambito di un network europeo dedicato;
- Correlazioni geno-fenotipo in pazienti con sindrome di Alport e validazione di test diagnostici basati su Next Generation Sequencing;
- Identificazione del difetto genetico responsabile del modello murino spontaneo di malformazione renale e regressione caudale (Danforth's short tail);
- Identificazione e caratterizzazione di nuove mutazione del gene ALB associate ad analbuminemia congenita
- Identificazione del primo gene associato a ipoplasia renale e malformazione del tratto urinario.

Area proteomica:

- sviluppi tecnologici relativi all'analisi di proteine/peptidi a bassa espressione nei liquidi biologici tramite sistemi di cattura per biglie e resine.

Area Biochimica:

- Sviluppi relativi alla struttura e funzione dell'Albumina nei liquidi biologici.

U.O.C. Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico – Direttore: Professor Giovanni Arturo Rossi

Durante l'anno 2013 sono stati prevalentemente svolti studi inerenti gli argomenti di seguito riportati:

Vitamina D ed infezioni respiratorie in età pediatrica

E' ancora poco chiaro quali siano i livelli sierici di 25-idrossi vitaminaD (vitD) in corso di infezione respiratoria acuta e se tendano ad aumentare "spontaneamente" dopo la risoluzione. E' stato pertanto valutato in modo prospettico l'andamento dei livelli sierici di vitD in bambini al momento del ricovero per infezioni respiratorie acute delle basse vie (IR) e dopo 30 giorni dalla dimissione (FollowUp=FU). In corso di infezione il 62% dei pazienti presentava livelli di vitD <20 ng/ml (carenza vitaminica) e i livelli di VitD, che non correlavano con la severità della IR, aumentavano nel FU nel XX% dei pazienti, indipendentemente dai livelli osservati durante l'infezione. A nessun bambino è stata prescritta Vit.D alla dimissione o sono state date indicazioni per modificare la dieta. I bambini che mostravano un aumento di VitD nel FU avevano avuto più frequentemente febbre >38°C al ricovero, erano stati trattati più frequentemente con antibiotici per via endovenosa al ricovero, erano più frequentemente allergici, avevano più frequentemente positività per patogeni a livello di tampone faringeo e/o emocoltura. Pertanto, i livelli di VitD aumentano spontaneamente in alcuni pazienti, dopo un episodio acuto di IR. Indipendentemente dai valori basali, i soggetti che hanno evidenziato un

aumento “naturale” dei valori di Vit D sono quelli che hanno avuto patologie più severe. Quindi: a) i livelli di vit D all’ingresso non correlano con la gravità dell’infezione; b) l’aumento spontaneo dei valori in FU nei bambini con patologia più grave sembra suggerire un “consumo” della vit. D nella fase acuta della malattia.

Resistenza ai macrolidi da parte del *Mycoplasma pneumoniae*

Per valutare la prevalenza e l’impatto clinico della resistenza ai macrolidi di *Mycoplasma pneumoniae*, abbiamo reclutato 54 bambini di età compresa tra i 17 mesi e i 17 anni, 27 maschi e 27 femmine, affetti da affetti da infezioni delle basse vie respiratorie, accertate sulla base di evidenze cliniche e radiologiche. Rispetto alla stima del campione previsto nel piano di analisi statistica, è stato raggiunto il 19% della casistica prevista (54 pazienti su 288 stimati). La ragione di questa limitata numerosità è da ricercarsi nella mancata epidemia di infezioni che si è registrata fino a questo momento. La prevalenza di infezione da micoplasma è stata del 15%. Al momento non sono state registrate 2 resistenze ai macrolidi con mutazioni già descritte in letteratura: la sequenza di DNA codificante per il dominio V di rRNS 23S ha rivelato la mutazione puntiforme A2064G. La ricerca continuerà anche nel 2014. La ricerca continuerà anche nel 2014.

U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina d’urgenza Pediatrica – Direttore: Professor Pasquale Di Pietro

Da sempre l’U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina d’Urgenza Pediatrica rappresenta un osservatorio privilegiato di casi clinici complessi o particolari, meritevoli di segnalazione in letteratura, quali un recente caso di encefalite neonatale da Parechovirus (HPEVs: nuova famiglia di virus neurotropi in grado di causare infezioni del SNC nel periodo neonatale simili alle meningoencefaliti da enterovirus) con esito favorevole. L’infezione da HPEVs è generalmente associata a una sintomatologia respiratoria o gastroenterica di lieve entità e l’associazione con patologie severe, quali paralisi flaccida e encefalite/encefalomielite, solo recentemente è stata descritta in letteratura (casistica più numerosa: 10 casi di encefalite da HPEVs segnalati in lavoro olandese).

U.O.S.D. Area Critica – Responsabile: Dottor Salvatore Renna

Nell’ambito di studi multicentrici sono stati pubblicati i risultati delle ricerche su complicanze a carico del tratto gastroenterico superiore (UGIC: Upper Gastrointestinal Complications) in seguito ad uso di farmaci in età pediatrica, della sindrome di Stevens-Johnson (SJS) associata all’impiego di farmaci e vaccini (The Italian Multicenter Study Group for Drug and Vaccine Safety in Children) e sull’impiego di farmaci antiemetici off-label (ondansetron) nel trattamento della gastroenterite (in collaborazione con Farmacologia dell’IRCSS Burlo Garofalo di Trieste).

E’ nota la correlazione tra impiego cronico di FANS e sanguinamento del tratto gastroenterico: nello studio finanziato dall’AIFA, in ogni caso, la durata media dell’impiego di ibuprofene è risultata 4 giorni, così che è stato possibile documentare che UGIC possono verificarsi anche dopo una terapia di breve durata in età pediatrica. E’ stato inoltre confermato il livello inferiore di gastrotossicità del paracetamolo (il farmaco più usato nella popolazione pediatrica italiana) rispetto agli altri FANS.

Ventinueve bambini con diagnosi di SJS e 1362 con problemi neurologici sono stati ricoverati tra il 1° novembre 1999 ed il 31 ottobre 2012 in 9 dei principali ospedali pediatrici italiani: gli anticomiziali si sono rivelati i farmaci con maggior OR (Odds Ratio: 26,8%), per gli antibiotici l’OR è risultata del 3,3%, anche se il limitato potere dello studio non ha consentito di stabilire differenze tra le 3 principali classi (penicilline, cefalosporine e macrolidi), per gli altri farmaci un rischio maggiore statisticamente rilevante è stato osservato per il paracetamolo ed i corticosteroidi, con OR compresi tra 3,2 e 4,2. Nessun incremento di rischio è stato riscontrato a seguito dell’impiego di vaccini.

Lo studio sull’impiego di antiemetici in età pediatrica, condotto nei Dipartimenti di Emergenza Pediatrica di 8 principali città italiane, ha evidenziato che almeno il 30% dei farmaci antiemetici prescritti risulta essere off-label (l’unico antiemetico utilizzabile è il domperidone, in quanto tanto la metoclopramide quanto l’ondansetron risultano off-label relativamente a fascia d’età ed indicazioni all’impiego). In accordo con la legislazione vigente i farmaci off-label dovrebbero essere prescritti solo in presenza di potenziali effetti benefici tali da prevalere rispetto a potenziali effetti tossici, con conseguente rischio sul piano legale per il medico prescrittore in caso di comparsa di effetti collaterali ed obbligo di richiesta di consenso informato

alla famiglia. Di qui la necessità di avviare trial clinici e/o studi retrospettivi tali da definire un impiego appropriato degli antiemetici off-label.

U.O.C. Ostetricia e Ginecologia – Direttore: Professor Giorgio Bentivoglio

Oltre alla collaborazione in campo infettivologico e immunitario, continua la trentennale ricerca clinico-scientifica in relazione alla diagnostica precoce e prenatale, e all'individuazione e terapia delle patologie fetali.

U.O.C. Patologia Neonatale – Direttore: Dottor Luca Antonio Ramenghi

Il fulcro della ricerca scientifica si è concentrata sulla neurologia perinatale. In particolare, sono stati descritti rilevanti aspetti dell'emorragia intracranica del neonato pretermine, comprese le emorragie della matrice germinativa, quelle intraventricolari e quello a carico del cervelletto. Sono stati studiati le potenzialità e i limiti dell'esame di ecografia transfontanellare e mastoidea, anche per le emorragie di grado basso. Sono stati messi in relazione il livello di prematurità con diversi rischi di danno cerebrale. Inoltre, sono stati messi in correlazione la presenza di lesione con eventuali esiti a distanza. È proseguita l'attività di diagnostica per immagini, raccogliendo dati di risonanza magnetica cerebrale su centinaia di neonati (questo ultimo dato non è ancora pubblicato).

Altri rami della ricerca scientifica hanno riguardato la ventilazione del nato pretermine (anche per mezzo di uno studio multicentrico che ha confrontato due diverse tecniche di rianimazione neonatale) e le caratteristiche di patologie fetali-neonatali come quelle del sistema linfatico, con numerose pubblicazioni nel 2013.

Infine, sono stati raccolti un centinaio di campioni per lo studio delle cellule ematopoietiche di alcune linee cellulari presenti nel sangue del cordone ombelicale: i risultati preliminari saranno presentati al congresso 2014 di *Pediatric American Societies*

U.O.C. Radiologia - Dottor Gian Michele Magnano

Nuove tecniche d'imaging per la valutazione del bambino con patologia reumatica cronica

Per le cartilagini articolari è stata fatta una ulteriore implementazione delle sequenze per il T2 mapping e il T1 mapping (dGEMRIC), con analisi quantitativa in vivo di collagene/proteoglicani, per dimostrare le alterazioni macromolecolari precoci (senza cioè corrispettivo morfologico). Abbiamo inoltre dimostrato che il CE sinoviale nella AIG può essere quantificato sia con valutazione semiquantitativa (synovitis scoring system) sia con calcolo del volume sinoviale e che può essere utilizzato per il monitoring di malattia. Per la Whole body RM nella patologia reumatica: definitiva validazione del suo impiego nella CRMO (diagnosi e monitoring di malattia) nella JDM (buona correlazione tra attività di malattia e alterazione/distribuzione del segnale muscolare).

Uro RM con valutazione anche funzionale dei reni nella patologia nefrourologica

Nel corso del 2013 sono stati acquisiti circa 100 esami di URO RM completi anche di valutazione funzionale. Tutti gli esami sono stati discussi nelle riunioni del gruppo multidisciplinare uro-nefrologico (URANO). Con l'Università di Rouen è in corso la valutazione comparativa per validare la fMRU versus scintigrafia renale sequenziale. In collaborazione con il DISI UNIGE è in corso l'implementazione del software per la segmentazione automatica del volume renale sia per il calcolo del volume renale, sia per una analisi più raffinata delle curve di variazioni del mezzo di contrasto. RM con seq DWI nelle IVU attualmente in corso di arruolamento pazienti.

U.O.C. Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica – Direttore: Dottor Pietro Tuo

Multi-site RCT comparing regional and general anaesthesia for effects on neurodevelopmental outcome in infants - The GAS study

Studio randomizzato, controllato, prospettico, aperto, multicentrico internazionale. I pazienti di età inferiore alle 60 settimane di età postconcezionale, programmati per intervento chirurgico di ernia inguinale, sono stati randomizzati in due bracci di studio per ricevere anestesia generale con sevoflurane o anestesia

regionale senza sedativi. I pazienti ricevono un follow-up a 2 e 5 anni di età per valutare se le diverse anestesi risultino in equivalente sviluppo neurocognitivo. Il follow-up neuro cognitivo a 2 anni di età corretta è effettuato mediante visita pediatrica, Scala di Bayley e McArthur Test. Il follow-up neuro cognitivo a 5 anni di età cronologica utilizza i seguenti strumenti: visita pediatrica, WPPSI-III Full Scale IQ (FSIQ), NEPSY-II Selected Subtests, WIAT-II Screening Test, BRIEF-P Parent Questionnaire, ABAS Parent Questionnaire, CBCL Caregiver Questionnaire. In data 31 gennaio 2013 si è raggiunto il campione di 722 pazienti, nei 28 centri partecipanti. 167 pazienti sono stati reclutati nei tre centri italiani (Genova: 81; Bergamo: 38; Milano: 48), con un contributo finale pari al 23%. I dati relativi all'incidenza di apnea postanestesia e all'outcome postchirurgico sono in fase di analisi e saranno pronti per la pubblicazione entro la fine del 2013. I risultati raggiunti sono in linea con quanto previsto nel programma presentato per la RF.

U.O.C. Cardiologia – Direttore: Dottor Maurizio Marasini

L'attività scientifica effettuata dai sanitari dell'UO di cardiologia nel 2013 è proseguita secondo le linee di ricerca clinica consolidate in questi ultimi anni. In particolare:

- A. Attività di ricerca in Cardiologia Fetale indirizzata soprattutto allo studio dell'impatto della diagnosi prenatale sull'outcome delle cardiopatie congenite quali Tetralogia di Fallot e Atresia Polmonare a setto interventricolare intatto. Queste ricerche dovrebbero consentire una migliore identificazione dei feti che a parità di cardiopatia sono destinati ad evoluzione perinatale più sfavorevole in modo tale da permettere, in un prossimo futuro, una corretta selezione dei pazienti da sottoporre ad interventi prenatali.
- B) Attività di ricerca in Cardiologia Invasiva indirizzata in particolare allo studio di nuove tecniche di intervento transcateretere su cardiopatie congenite complesse quali le procedure di embolizzazione di anomalie vascolari polmonari complesse e la perforazione con radiofrequenza della valvola polmonare in neonati con atresia polmonare a setto interventricolare intatto. Questi tipi di interventi endovascolari consentono di trattare pazienti che fino a pochi anni fa richiedevano interventi cardiocirurgici in circolazione extracorporea. La nuova frontiera in questo campo è quella di estendere le indicazioni a pazienti sempre più piccoli fino ad arrivare ai neonati. Ciò consentirà inoltre di fornire una notevole spinta verso la miniaturizzazione dei materiali, presupposto indispensabile, per consentire l'applicazione di queste tecniche anche all'epoca prenatale.
- C) Attività di ricerca clinica generale in Cardiologia Pediatrica indirizzata in particolare all'analisi dell'outcome chirurgico in bambini operati per cardiopatie congenite e sull'utilizzo di nuovi farmaci in cardiologia pediatrica. Abbiamo effettuato uno studio multicentrico randomizzato in doppio cieco, cosiddetto "event-driven"; bambini di età inferiore ai 92 giorni affetti da cardiopatia congenita cianotica e palliati con shunt sistemico-polmonare sono stati randomizzati a ricevere clopidogrel o placebo. L'end point primario di efficacia era un composito di morte o di trapianto cardiaco, trombosi dello shunt, o procedure cardiologiche effettuate a causa di un evento considerato di natura trombotica.

L'obiettivo del nostro studio era di valutare l'efficacia di clopidogrel rispetto al placebo nel ridurre la mortalità per qualsiasi causa e la morbilità nei bambini piccoli con cardiopatie congenite cianotiche "palliate" con uno shunt sistemico-polmonare.

Il nostro studio dimostra che l'aggiunta di clopidogrel alla terapia tradizionale con aspirina non ha ridotto la mortalità da qualsiasi causa o la morbilità correlata alla presenza di uno shunt sistemico-polmonare nei neonati o lattanti con cardiopatia congenita palliata con shunt sistemico-polmonare.

U.O.C. Cardiochirurgia – Direttore: Dottor Lucio Zannini

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

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).

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 Cardiocirurgia pazienti pediatriche 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.

Poichè il numero di campioni attualmente a disposizione è ancora insufficiente è necessario proseguire la raccolta di tessuto cardiaco in corso di intervento cardiocirurgico per lo studio dei profili di espressione genica tramite microarray.

U.O.C. Chirurgia – Direttore: Dottor Piero Buffa

Caratterizzazione della variabilità fenotipica della malattia di Hirschsprung e ruolo del proto-oncogene ret nell'omeostasi immunitaria e microbica dell'intestino umano e murino

Durante il 2013 è proseguita l'attività di arruolamento dei pazienti affetti da malattia di Hirschsprung, che sono stati inseriti in un complesso ed articolato programma di screening fenotipico (ecografia addominale, ecografia transfontanellare, ecocardiografia, visita cardiologica, elettrocardiogramma, visita oculistica ed esame audiometrico in caso di intervento chirurgico) e genotipico (screening di mutazioni e aplotipi del proto-oncogene Ret). Di tutti i pazienti sono state prelevate le feci per studio metagenomico (in corso presso i laboratori dell'NIH – Bethesda) e di quelli sottoposti ad intervento chirurgico tessuto intestinale e DNA periferico per lo studio dell'espressione di Ret ed altri geni potenzialmente coinvolti nell'infiammazione. Quanto detto al fine di chiarire la complessa correlazione fra genotipo e fenotipo della malattia di Hirschsprung e sviluppare ipotesi patogenetiche in grado di spiegare con maggior accuratezza la principale complicanza della malattia: l'enterocolite. Nel complesso, al 30/11/2013, sono stati arruolati 155 pazienti, di cui 115 sottoposti a screening completo e quindi inclusi nello studio mirato alla definizione della variabilità fenotipica della malattia di Hirschsprung, alla correlazione genotipo/fenotipo ed alla ricerca di eventuali fattori di rischio per lo sviluppo di enterocoliti. I risultati ottenuti sui primi 106 pazienti sono stati pubblicati sulla rivista internazionale *Orphanet Journal of Rare Disease*.

L'approccio mini-invasivo in chirurgia pediatria: audit clinici, risk management e linee guida

Durante l'anno 2013 è stato implementato un complesso database in grado di includere tutti i principali dati demografici e clinici, dettagli tecnici intraoperatori, misure di outcome ed eventuali complicanze. Tale database, adattato specificamente per ogni affezione, è stato inizialmente sottoposto ad una popolazione selezionata di pazienti (quelli affetti da **Atresia esofagea**) sottoposti presso il nostro Istituto ad intervento chirurgico con approccio mini-invasivo. Nello specifico l'audit è stato esteso a tutte le Unità Operative attive sul suolo nazionale al fine di definire le principali caratteristiche epidemiologiche, attitudini chirurgiche e outcome a breve e medio termine di tale rara malattia congenita. Sono stati arruolati 147 pazienti trattati dalle 53 U.O. di Chirurgia Pediatrica attive sul suolo nazionale, rappresentative della totalità dei casi arruolabili. Un *paper* riassuntivo degli eccezionali risultati ottenuti è in fase di implementazione e verrà sottoposto a rivista internazionale con elevato I.F. I risultati preliminari dello studio sono stati presentati al Congresso Nazionale Congiunto della Società Italiana di Chirurgia Pediatrica di Ferrara (Congresso Nazionale Congiunto SICP, SIUP, SIVI. Ferrara, ottobre 2013).

Lo stesso database, adattato ad altra affezione (**Colite Ulcerosa**), viene attualmente utilizzato per la raccolta dei dati riguardanti i pazienti sottoposti a trattamento chirurgico di, anche in questo caso estendendo la raccolta dati a numerosi centri attivi sul territorio nazionale.

Hirschsprung disease as a model of neuro-immune dysfunctions in the gut: role of the ret proto-oncogene in the correct development and maintenance of microbial homeostasis

Al 30/11/2013 è stato completato il 3° anno del progetto di ricerca sviluppato su 3 anni complessivi e per il quale è stato concesso un anno di proroga, che ha spostato il termine del progetto al 30/11/2014. Dal 01/12/2010, anno di attivazione, abbiamo arruolato un totale di 155 pazienti, di cui 48 sottoposti a prelievo di tassello di intestino per studio immunologico, 125 a prelievo di sangue periferico per estrazione del DNA (63 trios = probando + entrambi i genitori) e 100 a prelievo di sangue periferico per lo studio dell'espressione

genica sulle cellule immunitarie circolanti. Nel 2013 è stato pubblicato sulla rivista scientifica internazionale *Plos-One* un paper che ha descritto i risultati dello studio con particolare attenzione alla valutazione dell'espressione del proto-oncogene RET su varie linee cellulari dell'immunità circolante, in pazienti affetti da malattia di Hirschsprung, e dell'effetto, negli stessi pazienti, della stimolazione di RET sulla up- o down-regulation di determinati geni dell'infiammazione.

U.O.C. Oculistica – Direttore: Professor Paolo Capris

Presso l'Unità Operativa di Oculistica dell'Istituto Giannina Gaslini, nel periodo da Gennaio 2013 a Dicembre 2013, sono stati studiati 3 pazienti affetti da glaucoma congenito primitivo e 16 pazienti affetti da glaucoma secondario a Sindrome di Sturge-Weber in trattamento con Latanoprost. In tutti i pazienti sono stati effettuati i seguenti accertamenti diagnostici: pachimetria corneale, fotografia del segmento anteriore e posteriore, misurazione dei diametri corneali e tonometria. Tutti i pazienti di età superiore ai 3 anni sono stati sottoposti a misurazione dello spessore delle fibre nervose retiniche peripapillari e analisi dello spessore retinico maculare mediante tomografia a coerenza ottica (OCT), Heidelberg Spectralis e retinografia all'infrarosso della papilla ottica mediante oftalmoscopia a scansione laser. Nei pazienti di età superiore ai 7 anni abbiamo inoltre eseguito esame del campo visivo computerizzato (programma 30-2, strategia TOP).

La monoterapia topica con Latanoprost si è dimostrata efficace nel ridurre la pressione intraoculare nel 17% dei pazienti, nel restante 83% per raggiungere l'obiettivo pressorio è stato necessario ricorrere ad una terapia topica combinata con beta-bloccanti.

U.O.C. Odontoiatria – Direttore: Dottor Roberto Servetto

L'U.O. di Odontoiatria ha stipulato una convenzione ed ha in corso un rapporto di collaborazione con l'Università di Cagliari, Scuola di Specialità di Ortodonzia.

Nell'ambito di tale collaborazione, di tipo assistenziale, formativo e scientifico, e' stato anche creato un Comitato Scientifico Odontoiatrico. Nell'ambito di tale Comitato il prof. Mauro Cozzani, presidente, ha partecipato, in veste di relatore, a numerosi congressi internazionali ed ha redatto articoli scientifici pubblicati su riviste internazionali, portando il nome e l'attività scientifica dell'Istituto G. Gaslini nel mondo. E' stato inoltre creato un dipartimento interaziendale con l'Ospedale Galliera, S.C. di Odostomatologia e Divisione di Chirurgia Maxillo Facciale, che ha il compito anche di organizzare eventi scientifici e formativi.

U.O.C. Ortopedia – Direttore: Dottor Silvio Boero

Nuova tecnica chirurgica per la correzione del gomito flessio in esiti di paralisi ostetriche

Durante il 2013 sono stati eseguiti numerosi interventi chirurgici e la tecnica è stata presentata a numerosi convegni nazionali ed internazionali (Svizzera ed India); è stato organizzato un Congresso Nazionale di microchirurgia presieduto dal Dott. F. Senes (Simposio primaverile della Società Italiana di Microchirurgia). Il lavoro scientifico relativo è stato inviato a J.Hand Surgery (in attesa di valutazione).

Utilizzo della tecnica della crescita guidata nella correzione delle differenze di lunghezza degli arti e nelle deviazioni assiali

Anche in questo campo sono stati eseguiti numerosi interventi e la tecnica è stata presentata in congressi nazionali ed internazionali (Atene, Abu Dhabi) i risultati sono in via di elaborazione.

Tubercolosi vertebrale in pazienti pediatrici

Sono state valutate le varie possibilità di trattamento chirurgico con e senza strumentari per il trattamento delle deformità vertebrali secondarie alla TBC.

U.O.C. Otorinolaringoiatria – Direttore: Dottor Vincenzo Tarantino

Patologie otorinolaringoiatriche pediatriche: aspetti clinici ed epidemiologici

Nell'ambito della diagnosi e del trattamento delle patologie laringee e tracheali, prosegue lo studio sull'incidenza della Laringomalacia (LM) nei nuovi nati, sul numero dei piccoli pazienti trattati

chirurgicamente (sia in percentuale assoluta che relativa) e sull'associazione "migliore procedura anestesiologia- procedura chirurgica più efficace e conservativa".

A questo proposito, potendo disporre di un doppio apparecchio laser (CO₂ e diodi), sono in corso di valutazione prospettica i primi risultati ottenuti nel trattamento di un'ampia gamma di patologie delle vie aeree con le due tecniche, sulla base dell'età, delle condizioni anatomiche e delle tecniche anestesologiche utilizzabili.

Si è proposta inoltre la possibilità di una classificazione su base endoscopica della gravità della LM da associare a quella clinica: lo scopo è quello di fornire una stadiazione più accurata, endoscopico-sintomatologica, della LM che consenta un'individuazione più obiettiva possibile dei casi da trattare chirurgicamente.

U.O.S.D. Epidemiologia, Biostatistica e Comitati – Direttore: Dottor Riccardo Haupt

Sotto l'aspetto epidemiologico, si è ulteriormente aumentata la visibilità internazionale dell'Istituto grazie alla partecipazione attiva ai progetti Europei attualmente in corso (PanCareSurFup ed ENCCA) e a quelli approvati quest'anno dalla Commissione Europea (PanCareLIFE e ExPO-r-NeT). L'ambito di riferimento è il follow-up a distanza dei soggetti lungo-sopravvivenenti da tumore pediatrico con particolare riguardo alla mortalità tardiva, i secondi tumori e gli eventi cardi-circolatori gravi. Si è anche sviluppato un prototipo del cosiddetto "Passaporto della guarigione". Inoltre sono stati utilizzati dati dei registri di patologia dei quali siamo responsabili per l'analisi di casistiche con particolare riferimento al neuroblastoma, alle infezioni in soggetti oncologici e ai pazienti fuori terapia da tumore pediatrico.

Sotto l'aspetto biostatistico si sono effettuate analisi di dati di studi sperimentali in particolar modo studi con disegno longitudinale prospettico a) per la 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.

Continua inoltre la collaborazione con il centro Cochrane International per la revisione sistematica di argomenti neonatologici e allergologici. In questo contesto sono state effettuate 4 giornate per la formazione del personale dipendente ed esterno miranti a presentare le tecniche per l'effettuazione e la lettura delle revisioni sistematiche e delle meta-analisi.

U.O.C. Farmacia – Direttrice: Dottoressa Paola Barabino

L'U.O. Farmacia porta avanti, dal 1999, uno studio multicentrico sulla sicurezza di farmaci e vaccini in pediatria di cui il Centro Nazionale di Epidemiologia Sorveglianza e Promozione della Salute (CNESP) dell'Istituto Superiore di Sanità è coordinatore.

Si tratta di una sorveglianza attiva, su tutti gli episodi di ricovero tramite Pronto Soccorso, di alcune condizioni cliniche acute di interesse. Viene stimato il rischio di insorgenza di eventi associati all'uso di farmaci o vaccini utilizzando un modello di analisi caso-controllo.

Finora lo studio ha permesso di mettere in evidenza e confermare segnali di reazioni avverse ad alcuni farmaci, permettendo di integrare le informazioni raccolte attraverso le segnalazioni spontanee di reazioni avverse.

Con i dati raccolti da questo studio è stato possibile effettuare stime più attendibili di rischio di reazioni avverse rispetto alle stime derivanti dalle segnalazioni spontanee.

Complessivamente, nel periodo 01/09/2012 al 23/09/2013, sono stati arruolati 131 pazienti. Di questi, 84 bambini sono stati esposti a farmaci nelle tre settimane precedenti il ricovero. Nel gruppo delle patologie neurologiche, quelle più rappresentate sono state: episodi di sincope e iporeattività, epilessia, ed ALTE nei pazienti più piccoli.

Le patologie muco-cutanee più rappresentate sono state le vasculiti, la porpora e sindromi di Schoenlein-Henock. E' stato rilevato un caso di sindrome di Steven-Johnson.

Negli ultimi due anni, il gruppo multicentrico ha condotto uno studio della sicurezza e dell'efficacia della vaccinazione antinfluenzale in pediatria. Le stagioni prese in esame sono state la stagione influenzale 2011-2012 e la stagione 2012-2013. La prima fase è servita da "studio pilota" che ha permesso di ridisegnare e definire i criteri dello studio nella successiva stagione. Tutti i pazienti arruolati sono stati sottoposti a tampone orofaringeo al fine di verificare la positività per l'influenza A o B. Su tutti i tamponi positivi, è stata effettuata la tipizzazione del sottotipo virale.

Complessivamente sono stati arruolati 773 pazienti, tra i quali il 4% ha effettuato la vaccinazione antinfluenzale. Nonostante il basso livello di vaccinazione in età pediatrica, lo studio ha permesso di concludere che il vaccino è moderatamente efficace nell'età pediatrica.

U.O.C. Centro controllo direzionale e servizio qualità – *Direttore: Dottor Ubaldo Rosati*

Progetto multicentrico per la gestione del rischio clinico in pediatria

Obiettivo:

1. Effettuazione di analisi di benchmark rispetto a strutture del National Health Service (UK).
2. Focalizzazione sulle problematiche del rischio legate all'area urgenza emergenza.
3. Individuazione degli strumenti.
4. Formazione del personale.

Descrizione:

- A. elaborare il modello metodologico da adottare per il miglioramento della sicurezza in età pediatrica e proporre le azioni da intraprendere in relazione alla loro efficacia, sulla base delle evidenze disponibili in letteratura, ai risultati della rilevazione, nel rispetto dei principi etici sanciti da organismi nazionali ed internazionali.
- B. definire e sperimentare una metodologia di valutazione delle attività intraprese per la riduzione del rischio clinico in età pediatrica.

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2013

1. **Erba PA., Minichilli F., Giona F., Linari S., Dambrosia J., Pierini A., Filocamo Mirella, Di Rocco Maja, Buffoni F., Brady RO., Mariani G.**
99mTc-Sestamibi scintigraphy to monitor the long-term efficacy of enzyme replacement therapy on bone marrow infiltration in patients with Gaucher disease.
J NUCL MED 2013; 54: 1717-1724.
IF: 5.774 IF Ministeriale: 3
2. **Parodi A., Gandolfo Carlo, Palombo D., Zannini Lucio Valerio, Ghiggeri Gian Marco.**
A challenging case of renovascular hypertension.
Vasc Med. 2013; 18: 318-319.
IF: 1.617 IF Ministeriale: 2
3. **Santarelli F., Cassanello Michela, Enea A., Poma F., D'Onofrio V., Guala G., Garrone G., Puccinelli P., Caruso Ubaldo, Porta F., Spada M.**
A neonatal case of 3-hydroxy-3-methylglutaric-coenzyme A lyase deficiency.
ITAL J PEDIATR 2013; 39: 33.
IF: 1.344 IF Ministeriale: 2
4. **Caridi Gianluca, Dagnino Monica, Lugani F., Shalev SA., Campagnoli M., Galliano M., Spiegel R., Minchiotti L.**
A novel mutation in the albumin gene (c.1A>C) resulting in analbuminemia.
EUR J CLIN INVEST 2013; 43(1): 72-78.
IF: 3.365 IF Ministeriale: 6
5. **Pini Prato Alessio, Rossi V., Mosconi M., Holm C., Lantieri F., Griseri Paola, Ceccherini Isabella, Mavilio D., Jasonni Vincenzo, Tuo Giulia, Derchi Maria Elena, Marasini Maurizio Francesco, Magnano Gian Michele, Granata Claudio, Ghiggeri Gian Marco, Priolo E., Sposetti L., Porcu A., Buffa Piero, Mattioli Girolamo.**
A prospective observational study of associated anomalies in Hirschsprung's disease.
Orphanet J Rare Dis. 2013; 8: 184.
IF: 4.315 IF Ministeriale: 6
6. **Lugani F., Arora R., Papeta N., Patel A., Zheng Z., Sterken R., Singer RA., Caridi Gianluca, Mendelsohn C., Sussel L., Papaioannou VE.**
A retrotransposon insertion in the 5' regulatory domain of Ptf1a results in ectopic gene expression and multiple congenital defects in Danforth's short tail mouse.
PLOS GENET 2013; 9(2): e1003206.
IF: 8.517 IF Ministeriale: 4
7. **Guida E., Pini Prato Alessio, Mattioli Girolamo, Carlucci M., Avanzini Stefano, Buffa Piero, Michelazzi A., Montobbio Giovanni, Jasonni Vincenzo.**
Abdominal wall defects: a 33-year unicentric experience.
Minerva Pediatr. 2013; 65: 179-185.
IF: 0.638 IF Ministeriale: 1
8. **Lombardi L., Bruder E., Caravaggi F., Del Rossi C., Martucciello Giuseppe.**
Abnormalities in "low" anorectal malformations (ARMs) and functional results resecting the distal 3 cm.
J Pediatr Surg. 2013; 48: 1294-1300.
IF: 1.383 IF Ministeriale: 4
9. **Ameli F., Brocchetti F., Tosca Maria Angela, Signori A., Ciprandi G.**
Adenoidal hypertrophy and allergic rhinitis: is there an inverse relationship?
AM J RHINOL ALLERGY 2013; 27: e5-e10.
IF: 1.744 IF Ministeriale: 3

- 10. Badaloni C., Ranucci A., Cesaroni G., Zanini G., Vienneau D., Al-Aidrous F., De Hoogh K., Magnani C., Forastiere F., for the SETIL Study Group, Haupt Riccardo.**
Air pollution and childhood leukaemia: a nationwide case-control study in Italy.
Occup Environ Med 2013; 70: 876-883.
IF: 3.215 IF Ministeriale: 1.2
- 11. Bruschi Maurizio, Santucci Laura, Candiano Giovanni, Ghiggeri Gian Marco.**
Albumin heterogeneity in low-abundance fluids. The case of urine and cerebro-spinal fluid.
BBA-GEN SUBJECTS 2013; 1830: 5503-5508.
IF: 3.848 IF Ministeriale: 6
- 12. Bonthuis M., Jager KJ., Abu-Hanna A., Verrina Enrico, Schaefer F., van Stralen KJ.**
Application of body mass index according to height-age in short and tall children.
PLOS ONE 2013; 8: e72068.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 3
- 13. Minniti Giuseppe, Lorini Renata, Veneselli Edvige, Calevo Maria Grazia, Battaglia Francesca Maria.**
Are psychobiological markers strongly correlated with allostatic load in population with autism spectrum disorders (ASD)?
MED HYPOTHESES 2013; 80: 505-508.
IF: 1.054 IF Ministeriale: 0.5
- 14. Calzia D., Candiani S., Garbarino G., Caicci F., Ravera S., Bruschi Maurizio, Manni L., Morelli A., Traverso CE., Candiano Giovanni, Tacchetti C., Panfoli I.**
Are rod outer segment ATP-ase and ATP-synthase activity expression of the same protein?
CELL MOL NEUROBIOL 2013; 33: 637-649.
IF: 2.293 IF Ministeriale: 1
- 15. Ullmann Nicola, Bossley CJ., Fleming L., Silvestri Michela, Bush A., Saglani S.**
Blood eosinophil counts rarely reflect airway eosinophilia in children with severe asthma.
Allergy 2013; 68: 402-406.
IF: 5.883 IF Ministeriale: 6
- 16. Sabatini Federica, Luppi F., Petecchia Loredana, Di Stefano A., Longo AM., Eva Alessandra, Vanni C., Hiemstra PS., Sterk PJ., Sorbello V., Fabbri LM., Rossi Giovanni A, Ricciardolo FLM.**
Bradykinin-induced asthmatic fibroblast/myofibroblast activities via bradykinin B2 receptor and different MAPK pathways.
EUR J PHARMACOL 2013; 710: 100-109.
IF: 2.592 IF Ministeriale: 4
- 17. Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Rossi Giovanni A.**
Breathlessness perception in children with asthma.
J ASTHMA 2013; 50(9): 1010.
IF: 1.848 IF Ministeriale: 2
- 18. Clayton P., Bonnemaire M., Dutailly P., Maisonobe P., Naudin L., Pham E., Zahang Z., Grupe A., Thiagalingam A., Deneffe P., for the EPIGROW Study Group, Maghnie Mohamad.**
Characterizing short stature by insulin-like growth factor axis status and genetic associations: results from the prospective, cross-sectional, epidemiogenetic EPIGROW study.
J Clin Endocrinol Metab. 2013; 98(6): E1122-E1130.
IF: 6.43 IF Ministeriale: 1.2
- 19. Kantar A., Bernardini R., Paravati F., Minasi D., Sacco Oliviero.**
Chronic cough in preschool children
Early Hum Dev. 2013; 89: S19-S24.
IF: 2.02 IF Ministeriale: 4
- 20. Murtas Corrado, Landino A., Ghiggeri Gian Marco.**
Circulating antipodocyte antibodies in membranous nephropathy: new findings.
AM J KIDNEY DIS 2013; 62(1): 12-15.
IF: 5.294 IF Ministeriale: 6

- 21. Lanari M., Silvestri Michela, Rossi Giovanni A.**
Clinical and pharmacological aspects of immunoprophylaxis for respiratory syncytial virus infection in high-risk infants.
CURR DRUG METAB 2013; 14: 216-225.
IF: 4.405 IF Ministeriale: 6
- 22. Wessel DL., Berger F., Li JS., Dahnert I., Rakhit A., Fontecave S., Newburger JW., for the CLARINET Investigators, Rimini Alessandro, et al.**
Clopidogrel in infants with systemic-to-pulmonary-artery shunts.
NEW ENGL J MED 2013; 213: 2277-2284.
IF: 51.658 IF Ministeriale: 3
- 23. Averna M., Pedrazzi M., Minicucci Laura, De Tullio R., Cresta F., Salamino F., Pontremoli S., Melloni E.**
Colpain inhibition promotes the rescue of F508 del-CFTR in PBMC from cystic fibrosis patients.
PLOS ONE 2013; 8: e66089.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 3
- 24. Santucci Laura, Candiano Giovanni, Petretto Andrea, Lavarello Chiara, Bruschi Maurizio, Ghiggeri Gian Marco, Citterio A., Righetti PG.**
Combinatorial ligand libraries as a two-dimensional method for proteome analysis.
J CHROMATOGR A 2013; 1297: 106-112.
IF: 4.612 IF Ministeriale: 6
- 25. Granata Claudio, Magnano Gian Michele.**
Computerized tomography in pediatric oncology.
EUR J RADIOL 2013; 82: 1098-1107.
IF: 2.512 IF Ministeriale: 4
- 26. Minchiotti L., Galliano M., Caridi Gianluca, Kragh-Hansen U., Peters T.**
Congenital analbuminaemia: molecular defects and biochemical and clinical aspects.
BBA-GEN SUBJECTS 2013; 1830: 5494-5502.
IF: 3.848 IF Ministeriale: 3
- 27. Olivieri A., Corbetta C., Weber G., Vigone MC, Fazzini C., Medda E., for the Italian National Registry of Infants with Congenital Hypothyroidism, Caruso Ubaldo, Gastaldi Roberto, Lorini Renata.**
Congenital hypothyroidism due to defects of thyroid development and mild increase of TSH at screening: data from the Italian National Registry of Infants with Congenital Hypothyroidism.
J CLIN ENDOCR METAB 2013; 98(4): 1403-1408.
IF: 6.43 IF Ministeriale: 1.2
- 28. Harambat J., van Stralen KJ., Schaefer F., Granda R., Jankauskiene A., Kostic M., Macher MA., Maxwell H., Puretic Z., Raes A., Rubik J., Sorensen SS., Toots U., Topaloglu R., Tonshoff B., Verrina Enrico, Jager KJ.**
Disparities in policies, practices and rates of pediatric kidney transplantation in Europe.
AM J TRANSPLANT 2013; 13: 2066-2074.
IF: 6.192 IF Ministeriale: 3
- 29. Esposito S., Marchese A., Tozzi AE., Rossi Giovanni A, Da Dalt L., Bona G., Pelucchi C., Schito GC.**
DNA bacterial load in children with bacteremic pneumococcal community-acquired pneumonia.
EUR J CLIN MICROBIOL 2013; 32: 877-881.
IF: 3.024 IF Ministeriale: 2
- 30. Lotta LA., Wu HM., Cairo A., Bentivoglio Giorgio.**
Drop of residual plasmatic activity of ADAMTS13 to undetectable levels during acute disease in a patient with adult-onset congenital thrombocytopenic purpura.
BLOOD CELL MOL DIS 2013; 50: 59-60.
IF: 2.259 IF Ministeriale: 1
- 31. Bianciotto M., Chiappini E., Raffaldi I., Gabiano C., Tovo PA., Sollai S., De Martino M., Mannelli F., Tipo V., Da Cas R., Traversa G., Menniti-Ippolito F., for the Italian Multicenter Study for Drug and Vaccine Safety in Children, Di Pietro Pasquale, Renna Salvatore, Rossi Rossella, Gamba S., et al.**

- Drug use and upper gastrointestinal complications in children: a case-control study.
ARCH DIS CHILD 2013; 98: 218-211.
IF: 3.051 IF Ministeriale: 1.2
- 32. Bllini C., Ergaz Z., Boccardo F., Bellini T., Campisi CC., Bonioli E., Ramenghi Luca Antonio.**
Dynamics of pleural fluid effusion and chylothorax in the fetus and newborn: role of the lymphatic system.
Lymphology 2013; 46: 75-84.
IF: 1.19 IF Ministeriale: 1
- 33. Lazzerini M., Martellosi S., Magazzù G., Pellegrino S., Lucanto C., Barabino Arrigo, Calvi A., Arrigo Serena, et al.**
Effect of thalidomide on clinical remission in children and adolescents with refractory Chron disease.
JAMA 2013; 310: 2164-2173.
IF: 29.978 IF Ministeriale: 7.5
- 34. Sannia A., Zimmermann LJI., Gavilanes WD., Vles HJ., Calevo Maria Grazia, Florio P., Gazzolo D.**
Elevated activin A urine levels are predictors of intraventricular haemorrhage in preterm newborns:
ACTA PAEDIATR 2013; 102: e449-e454.
IF: 1.974 IF Ministeriale: 2
- 35. Morcaldi G., Clementi M., Lama G., Gabrielli O., Vannelli S., Virdis R., Vivarelli R., Boero Silvio, Bonioli Eugenio.**
Evaluation of Tibial Osteopathy Occurrence in Neurofibromatosis Type 1 Italian Patients
AM J MED GENET A 2013; 161A: 927-934.
IF: 2.304 IF Ministeriale: 2
- 36. Colombo M., Cutrona G., Reverberi D., Bruno S., Ghiotto F., Tenca C., Stamatopoulous K., Hadzidimitriou A., Ceccarelli J., Salvi S., Boccardo S., Calevo Maria Grazia, et al.**
Expression of immunoglobulin receptors with distinctive features indicating antigen selection by marginal zone B cells from human spleen.
Mol Med 2013; 19: 294-302.
IF: 4.469 IF Ministeriale: 3
- 37. Yildiz Y., Hoffmann P., vom Dahl S., Breiden B., Sandhoff R., Niederau C., Horwitz M., Karlsson S., Filocamo Mirella, et al.**
Functional and genetic characterization of the non-lysosomal glucosylceramidase 2 as a modifier for Gaucher disease.
ORPHANET J RARE DIS 2013; 8: 151.
IF: 4.315 IF Ministeriale: 3
- 38. Lipska BS., Iatropoulos P., Maranta L., Caridi Gianluca, Ozaltin F., Anarat A., Balat A., Gellermann J., Trautmann A., Erdogan O., Saeed B., Emre S., Bogdanovic R., Azocar M., Balasz-Chmielewska I., Ghiggeri Gian Marco, et al.**
Genetic screening in adolescents with steroid-resistant nephrotic syndrome.
KIDNEY INT 2013; 84: 206-213.
IF: 7.916 IF Ministeriale: 4
- 39. Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Capasso M.**
High exhaled nitric oxide levels may predict bronchial reversibility in allergic children with asthma or rhinitis.
J ASTHMA 2013; 50(1): 33-38.
IF: 1.848 IF Ministeriale: 2
- 40. D'Annunzio Giuseppe, Marchi M., Aloï Concetta, Salina A., Lugani Francesca, Lorini Renata.**
Hyperglycaemia and β -cell antibodies: Is it always pre-type 1 diabetes?
DIABETES RES CLIN PR 2013; 100: e20-e22.
IF: 2.741 IF Ministeriale: 4
- 41. Occella Corrado, Bleidl Dario, Nozza Paolo, Mascelli Samantha, Raso Alessandro, Gimelli Giorgio, Gimelli S., Tassano Elisa.**

Identification of an interstitial 18p11.32-p11.31 duplication including the EMILIN2 gene in a family with porokeratosis of Mibelli.

PLOS ONE 2013; 8(4): e61311.

IF: 3.73

IF Ministeriale: 6

- 42. Damasio Maria Beatrice, Tanturri de Horatio L., Boavida P., Lambot-Juhan K., Rosendahl K., Toma' P., Ording Muller LS.**

Imaging in juvenile idiopathic arthritis (JIA): an update with particular emphasis on MRI.

Acta Radiol. 2013; 54: 1015-1023.

IF: 1.33

IF Ministeriale: 2

- 43. Comoli P., Cioni M., Basso S., Gagliardone C., Potenza L., Verrina Enrico, Luppi M., Zecca M., Ghiggeri Gian Marco, Ginevri Fabrizio.**

Immunity to polyomavirus BK infection: immune monitoring to regulate the balance between risk of BKV nephropathy and induction of alloimmunity.

CLIN DEV IMMUNOL 2013; ID256923: 6 pages.

IF: 3.064

IF Ministeriale: 4

- 44. Van Stralen KJ., Verrina Enrico, Belingheri M., Dudley J., Dusek J., Grenda R., Macher MA., Puretic Z., Rubic J., Sudaitis S., Rudin C., Schaefer F., Jager KJ.**

Impact of graft loss among kidney diseases with a high risk of post-transplant recurrence in the paediatric population.

NEPHROL DIAL TRANSPL 2013; 28: 1031-1038.

IF: 3.371

IF Ministeriale: 6

- 45. Bason C., Lorini Renata, Lunardi C., Dolcino Marzia, Giannattasio A., D'Annunzio Giuseppe, Rigo A., Pedemonte Nicoletta, Corrocher R., Puccetti Antonio.**

In type 1 diabetes a subset of anti-coxsackievirus B4 antibodies recognize autoantigens and induce apoptosis of pancreatic beta cells.

PLOS ONE 2013; 8: e57729.

IF: 3.73

IF Ministeriale: 6

- 46. Tuo Giulia, Marasini Maurizio Francesco, Brunelli C., Zannini Lucio Valerio, Balbi M.**

Incidence and clinical relevance of primary congenital anomalies of the coronary arteries in children and adults.

CARDIOL YOUNG 2013; 23: 381-386.

IF: 0.948

IF Ministeriale: 2

- 47. AIRTUM Working Group., CCM., AIEOP., Haupt Riccardo.**

Italian cancer figures, report 2012: cancer in children and adolescents.

EPIDEMIOL PREV 2013; 37: 1-225.

IF: 0.919

IF Ministeriale: 0.2

- 48. Maor G., Filocamo Mirella, Horowitz M.**

ITCH regulates degradation of mutant glucocerebrosidase: implications to Gaucher disease.

HUM MOL GENET 2013; 22(7): 1316-1327.

IF: 7.692

IF Ministeriale: 8

- 49. Haupt Riccardo, Minkov N., Astigarraga I., Schafer E., Nanduri V., Jubran R., Egeler RM., Janka G., Micic D., Rodriguez-Galindo C., Van Gool S., Visser J., Weitzman S., Donadieu J.**

Langerhans cell histiocytosis (LCH): Guidelines for diagnosis, clinical work-up, and treatment for patients till the age of 18 years.

PEDIATR BLOOD CANCER 2013; 60: 175-184.

IF: 2.353

IF Ministeriale: 6

- 50. Haupt Riccardo, Jankovic M., Hjorth L., Skinner R.**

Late effects in childhood cancer survivors and survivorship issues.

EPIDEMIOL PREV 2013; 37: 266-273.

IF: 0.919

IF Ministeriale: 1

- 51. Keil S., Anjema K., van Srponen FJ., Lambruschini M., Burlina A., Belanger-Quintana A., Couce ML., Feillet F., Cerone Roberto, et al.**
Long-term follow-up and outcome of phenylketonuria patients on sapropterin: a retrospective study.
PEDIATRICS 2013; 131: e1881.
IF: 5.119 IF Ministeriale: 3
- 52. Ruggiero B., Vivarelli M., Gianviti A., Benetti E., Peruzzi L., Barbano Giancarlo, Corona F., Ventura G., Pecoraro C., Murer L., Ghiggeri Gian Marco, Pennesi M., Edefonti A., Coppo R., Emma F.**
Lupus nephritis in children and adolescents: results of the Italian Collaborative Study.
NEPHROL DIAL TRANSPL 2013; 28: 1487-1496.
IF: 3.371 IF Ministeriale: 3
- 53. Maghnie Mohamad, Lindberg A., Koltowska-Haggstrom M., Ranke MB.**
Magnetic resonance imaging of CNS in 15,043 children with GH deficiency in KIGS (Pfizer International Growth Database).
EUR J ENDOCRINOL 2013; 168: 211-217.
IF: 3.136 IF Ministeriale: 4
- 54. Damasio Maria Beatrice, Costanzo S., Podestà E., Ghiggeri Gian Marco, Piaggio Giorgio, Faranda F., Degl'Innocenti ML., Jasonni Vincenzo, Magnano Gian Michele, Buffa Piero, Montobbio Giovanni, Mattioli Girolamo.**
Magnetic resonance urography and laparoscopy in paediatric urology: a case series.
Pediatr Radiol. 2013; 43: 1516-1527.
IF: 1.565 IF Ministeriale: 4
- 55. Borzych-Duzalka D., Bilginer Y., Soo Ha I., Bak M., Rees L., Cano F., Munarriz RL., Chua A., Pelse S., Emre S., Urzykowska A., Quiroz L., Ruscasso JD., White C., Pape L., Ramela V., Printza N., Vogel A., Kuzmanovska D., Simkova E., Muller-Wiefel DE., Sander A., Warady BA., Schaefer F., for the International Pediatric Peritoneal Dialysis Network Registry, Verrina Enrico.**
Management of anemia in children receiving chronic peritoneal dialysis.
J AM SOC NEPHROL 2013; 24: 665-676.
IF: 8.987 IF Ministeriale: 1.6
- 56. Lanari M., Prinelli F., Adorni F., Di Santo S., Faldella G., Silvestri Michela, Musicco M., Italian Neonatology Study Group on RSV Infections.**
Maternal milk protects infants against bronchiolitis during the first year of life. Results from an Italian cohort of newborns.
EARLY HUM DEV 2013; 89S1: S51-S57.
IF: 2.02 IF Ministeriale: 2
- 57. Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, D'Annunzio G., Lorini Renata, Rossi Giovanni A, Ciprandi G.**
May T1 diabetes mellitus protect from asthma?
ALLERGOL IMMUNOPATH 2013; 41(5): 288-291.
IF: 1.229 IF Ministeriale: 2
- 58. Silvestri Michela, Rossi Giovanni A.**
Melatonin: its possible role in the management of viral infections-a brief review.
ITAL J PEDIATR 2013; 39: 61.
IF: 1.344 IF Ministeriale: 2
- 59. Carta S., Silvestri Michela, Rossi Giovanni A.**
Modulation of airway epithelial cell functions by pidotimod: NF-kB cytoplasmatic expressio and its nuclear translocation are associated with an increased TLR-2 expression.
ITAL J PEDIATR 2013; 30: 29.
IF: 1.344 IF Ministeriale: 2
- 60. Santorelli FM., Garavaglia B., Cardona F., Nardocci N., Della Bernardina B., Sartori S., Suppiej A., Bertini E., Claps D., Battini R., Biancheri Roberta, Filocamo Mirella, Pezzini F., Simonati A.**
Molecular epidemiology of childhood neuronal ceroid-lipofuscinosis in Italy.
ORPHANET J RARE DIS 2013; 8: 13.

- IF: 4.315 IF Ministeriale: 3
61. **Lambot K., Boavida P., Damasio Maria Beatrice, Tanturri de Horatio L., Desgranges M., Malattia Clara, Barbuti D., Bracaglia C., Ording Muller LS., Elie C., Bader-Meunier B., Quartier P., Rosendahl K., Brunelle F.**
MRI assessment of tenosynovitis in children with juvenile idiopathic arthritis: Inter- and intra-observer variability.
PEDIATR RADIOL 2013; 43: 796-802.
IF: 1.565 IF Ministeriale: 2
62. **Ording Muller LS., Boavida P., Avenarius D., Damasio Maria Beatrice, Eldevik OP., Malattia Clara, Lambot-Juhan K., Tanturri L., Owens CM., Rosendahl K.**
MRI of the wrist in juvenile idiopathic arthritis: erosions or normal variants? A prospective case-control study.
PEDIATR RADIOL 2013; 43: 785-795.
IF: 1.565 IF Ministeriale: 2
63. **Damasio Maria Beatrice, Darge K., Riccabona M.**
Multi-detector CT in the paediatric urinary tract.
EUR J RADIOL 2013; 82: 1118-1125.
IF: 2.512 IF Ministeriale: 4
64. **Zampetti A., Fania L., Antuzzi D., Giurdanella F., Gnarra M., Bertola F., Lualdi Susanna, Filocamo Mirella, Morrone A., Feliciani C.**
Mutation identification of Fabry disease in families with other lysosomal storage disorders.
CLIN GENET 2013; 84: 281-285.
IF: 4.247 IF Ministeriale: 3
65. **Hurd TW., Otto EA., Mishima E., Gee HY., Ianoue H., Inazu M., Yamada H., Halbritter J., Seki G., Konishi M., Zhou W., Yamane T., Murakami S., Caridi Gianluca, Ghiggeri Gian Marco, Abe T., Hildebrandt F.**
Mutation of the Mg²⁺ transporter SLC41A1 results in a nephronophthisis-like phenotype.
J AM SOC NEPHROL 2013; 24: 967-977.
IF: 8.987 IF Ministeriale: 4
66. **Sanna-Cherchi S., Sampogna RV.O, Papeta N., Burgess KE., Nees SN., Perry BJ., Choi M., Bodria M., Liu Y., Weng PL., Lozanovski VJ., Verbitsky M., Lugani F., Sterken R., Paragas N., Caridi Gianluca, Carrea Alba Maria, Dagnino Monica, Materna-Kirylyuk A., Santamaria G., Murtas C., Ristoska-Bojkovska N., Izzi C., Kacak N., Bianco B., Giberti S., Gigante M., Piaggio Giorgio, Gesualdo L., Ravazzolo Roberto, Ghiggeri Gian Marco, Gharavi AG.**
Mutations in DSTYK and dominant urinary tract malformations.
NEW ENGL J MED 2013; 369: 621-629.
IF: 51.658 IF Ministeriale: 15
67. **Salpietro C., Cuppari C., Grasso L., Tosca Maria Angela, Miraglia Del Giudice M., La Rosa M., Marseglia GL., Salpietro A., Ciprandi G.**
Nasal high-mobility group box-1 protein in children with allergic rhinitis.
INT ARCH ALLERGY IMM 2013; 161: 116-121.
IF: 2.248 IF Ministeriale: 2
68. **Vida VL., Padrini M., Boccuzzo G., Agnoletti G., Bondanza Sara, Butera G., Chiappa E., Marasini Maurizio Francesco, Pilati M., Pongiglione G., et al.**
Natural history and clinical outcome of "uncorrected" Scimitar syndrome patients: a multicenter study in the Italian Society of Pediatric Cardiology.
REV ESP CARDIOL 2013; 66: 556-560.
IF: 3.204 IF Ministeriale: 2
69. **Zanon D., Gallelli L., Rovere F., Papparazzo R., Maximova N., Lazzerini M., Reale A., Corsetti T., Renna Salvatore, Emanuelli Tullia, et al.**
Off-label prescribing patterns of antiemetics in children: a multicenter study in Italy.

- EUR J PEDIATR 2013; 172: 361-367.
IF: 1.907 IF Ministeriale: 2
- 70. Bruschi Maurizio, Candiano Giovanni, Santucci Laura, Ghiggeri Gian Marco.**
Oxidized albumin. The long way of a protein of uncertain function.
BBA-GEN SUBJECTS 2013; 1830: 5473-5479.
IF: 3.848 IF Ministeriale: 6
- 71. Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Rossi Giovanni A, Ciprandi G.**
Perception of bronchodilation assessed by Visual Analogue Scale in children with asthma
Allergol Immunopathol (Madr). 2013; 41: 359-363.
IF: 1.229 IF Ministeriale: 2
- 72. De Rose P., Albamonte E., Laganà V., Sivo S., Pisoni S., Gallini F., Serrao F., Tinelli F., Purpura G., Ometto A., Sacco A., Ramenghi Luca Antonio, et al.**
Perceptual-motor abilities in pre-school preterm children.
Early Hum Dev. 2013; 89: 809-814.
IF: 2.02 IF Ministeriale: 2
- 73. Bernardini FP., Croxatto JO., Nozza Paolo, Rossi Andrea, Capris Paolo.**
Primary diffuse leptomeningeal gliomatosis in children: A clinical pathologic correlation.
OPHTHAL PLAST RECONS 2013; 29(29): 93-97.
IF: 0.671 IF Ministeriale: 1
- 74. Silvestri Michela, Crimi E., Oliva S., Senarega D., Tosca Maria Angela, Rossi Giovanni A, Brusasco V.**
Pulmonary function and airway responsiveness in young competitive swimmers.
PEDIATR PULM 2013; 48: 74-80.
IF: 2.375 IF Ministeriale: 6
- 75. Regis Stefano, Corsolini Fabio, Grossi Serena, Tappino Barbara Anna, Cooper DN., Filocamo Mirella.**
Restoration of the normal splicing pattern of the PLP1 gene by means of an antisense oligonucleotide directed against an exonic mutation.
PLOS ONE 2013; 8: e73633.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 6
- 76. Miligi L., Benvenuti A., Mattioli S., Salvan A., Tozzi GA., Ranucci A., Legittimo P., Rondelli R., Bisanti L., Zambon P., Cannizzaro S., Kirchmayer U., Cocco P., Celentano E., Haupt Riccardo, Acquila Maura, et al.**
Risk of childhood leukaemia and non-Hodgkin's lymphoma after parental occupational exposure to solvents and other agents: the SETIL study.
OCCUP ENVIRON MED 2013; 70: 648-655.
IF: 3.215 IF Ministeriale: 3
- 77. Ravani P., Ponticelli A., Siciliano C., Fornoni A., Magnasco Alberto, Sica F., Bodria M., Caridi Gianluca, Wei C., Belingheri M., Ghio L., Mescher-Gomez S., Edefonti A., Pasini A., Montini G., Murtas Corrado., Ghiggeri Gian Marco.**
Rituximab is a safe and effective long-term treatment for children with steroid and calcineurin inhibitor-dependent idiopathic nephrotic syndrome.
Kidney Int. 2013; 84: 1025-1033.
IF: 7.916 IF Ministeriale: 8
- 78. Sannia Andrea, Risso FM, Zimmermann LJ., Gavilanes AWD., Vles HJ., Gazzolo D.**
S100B urine concentrations in late preterm infants are gestational age and gender dependent.
CLIN CHIM ACTA 2013; 417: 31-34.
IF: 2.85 IF Ministeriale: 6
- 79. Scaglione M., Ebrille E., Caponi D., Blandino A., Di Donna P., Siboldi A., Bertero G., Anselmino M., Raimondo C., Sardi D., Gabbarini F., Marasini Maurizio Francesco, Gaita F.**
Single center experience of fluoroless AVNRT ablation guided by electroanatomic reconstruction in children and adolescents.
Pacing Clin Electrophysiol. 2013 Dec;36(12):1460-7
IF: 1.746 IF Ministeriale: 2

- 80. Longhi S., Pasquino B., Calcagno A., Bertelli E., Olivieri I., Di Iorgi Natascia, Radetti G.**
Small metacarpal bones of low quality in obese children.
CLIN ENDOCRINOL 2013; 78: 79-85.
IF: 3.396 IF Ministeriale: 2
- 81. Raucci U., Rossi R., Da Cas R., Rafaniello C., Mores N., Bersani G., Reale A., Pirozzi N., Minniti-Ippolito F., Traversa G., for the Italian Multicenter Study Group for Drug and Vaccine Safety in Children, Di Pietro Pasquale, Renna Salvatore, Gamba Stefania.**
Stevens-Johnson syndrome associated with drugs and vaccines in children: a case-control study.
PLoS One. 2013; 8: e68231.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 1.2
- 82. Basso S., Zecca M., Calafiore L., Rubert L., Fiocchi R., Paulli M., Quartuccio G., Ginevri Fabrizio, Cugno C., Comoli P.**
Successful treatment of a classic Hodgkin lymphoma-type post-transplant lymphoproliferative disorder with tailored chemotherapy and Epstein-Barr virus-specific cytotoxic T lymphocytes in a pediatric heart transplant recipient.
Pediatr Transplant. 2013; 17: e168-e173.
IF: 1.5 IF Ministeriale: 2
- 83. Gagliardi L., Tagliabue P., Bellù R., Corchia C., Mosca F., Zanini R., for the Network Neonatale Italiano, Riso Francesco Maria.**
Survey of neonatal respiratory support use in very preterm infants in Italy.
J Matern Fetal Neonatal Med. 2012; 25(S3): 1-5.
IF: 1.518 IF Ministeriale: 0.4
- 84. Filocamo Mirella, Baldo C., Goldwurm S., Renieri A., Angelini C., Moggio M., Mora M., Merla G., et al.**
Telethon network of genetic biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases.
ORPHANET J RARE DIS 2013; 8: 129.
IF: 4.315 IF Ministeriale: 6
- 85. Legendre CM., Licht C., Muus P., Greenbaum LA., Babu S., Bedrosian C., Bingham C., Cohen DJ., Delmas Y., Douglas K., Eitner F., Feldkamp T., Fouque D., Furman RR., Gaber O., Herthelius M., Trivelli Antonella, et al.**
Terminal complement inhibitor eculizumab in atypical hemolytic-uremic syndrome. NEW ENGL J MED 2013; 368: 2169-2181.
IF: 51.658 IF Ministeriale: 7.5
- 86. Cerone Roberto, Andria G., Giovannini M., Leuzzi V., Riva E., Burlina A.**
Testing for tetrahydrobiopterin responsiveness in patients with hyperphenylalaninemia due to phenylalanine hydroxylase deficiency.
ADV THER 2013; 30: 212-228.
IF: 2.125 IF Ministeriale: 2
- 87. Cassio A., Cobetta C., Antonozzi I., Calaciura F., Caruso Ubaldo, Cesaretti G., Gastaldi Roberto, Medda E., et al.**
The Italian screening program for primary congenital hypothyroidism: Actions to improve screening, diagnosis, follow-up, and surveillance.
J ENDOCRINOL INVEST 2013; 36: 195-203.
IF: 1.654 IF Ministeriale: 1
- 88. Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Olcese Roberta, Rossi Giovanni A.**
The possible relevance of visual analogue scale in allergic patients.
Clin Exp Allergy. 2013; 43: 1297-1298.
IF: 4.789 IF Ministeriale: 6
- 89. Vercellino Nadia, Romanini MV, Pelegrini M., Rimini Alessandro, Ocella Corrado, Dalmonte Pietro.**
The use of propranolol for complicated infantile hemangiomas.
INT J DERMATOL 2013; 52: 1140-1146.
IF: 1.342 IF Ministeriale: 2

- 90. Wuhl E., van Stralen KJ., Verrina Enrico, Bjerre A., Wanner C., Goya Heaf J., Zurriaga O., Hoitsma A., Niaudet P., Palsson R., Ravani P., Jager KJ., Schaefer F.**
Timing and outcome of renal replacement therapy in patients with congenital malformations of the kidney and urinary tract.
CLIN J AM SOC NEPHRO 2013; 8: 67-74.
IF: 5.068 IF Ministeriale: 3
- 91. Chellapandian DB., Das R., Zelle K., Wiener SJ., Zhao H., Teachey DT., Nichols KE., for the EBV-HLH Rituximab Study Group, Haupt Riccardo, Svahn Johanna.**
Treatment of Epstein Barr virus-induced haemophagocytic lymphohistiocytosis with rituximab-containing chemo-immunotherapeutic regimens.
BRIT J HAEMATOL 2013; 162: 376-382.
IF: 4.942 IF Ministeriale: 1.2].
- 92. Damasio Maria Beatrice, Cittadini G., Rolla D., Massarino F., Stagnaro Nicola, Gherzi M., Paoletti E., Derchi LE.**
Ultrasound findings in dual kidney transplantation.
RADIOL MED 2013; 118: 14-22.
IF: 1.461 IF Ministeriale: 2
- 93. Maor G., Rencus-Lazar S., Filocamo Mirella, Steller H., Segal D., Horowitz M.**
Unfolded protein response in Gaucher disease: from human to Drosophila.
ORPHANET J RARE DIS 2013; 8: 140.
IF: 4.315 IF Ministeriale: 3
- 94. Santucci Laura, Candiano Giovanni, Bruschi Maurizio, Bodria M., Murtas Corrado, Petretto Andrea, Ghiggeri Gian Marco.**
Urinary proteome in a snapshot: Normal urine and glomerulonephritis.
J NEPHROL 2013; 26(4): 610-616.
IF: 2.015 IF Ministeriale: 4
- 95. Risso Francesco Maria, Serpero LD., Zimmermann LJI., Gavilanes AWD., Frulio R., Michetti F., Florio P., Bashir M., et al.**
Urine S100 BB and A1B dimers are valuable predictors of adverse outcome in full-term asphyxiated infants.
Acta Paediatr. 2013; 102: e467-e472.
IF: 1.974 IF Ministeriale: 4
- 96. Bondanza Sara, Derchi Maria Elena, Tuo Giulia, Zannini Lucio Valerio, Marasini Maurizio Francesco.**
Use of a telescopic system for transcatheter radiofrequency perforation and balloon valvotomy in infants with pulmonary atresia an intact ventricular septum.
CARDIOL YOUNG 2013; 23: 203-208.
IF: 0.948 IF Ministeriale: 2
- 97. Ghezzi M., Guida E., Ullmann Nicola, Sacco Oliviero, Mattioli Girolamo, Jasonni Vincenzo, Rossi Giovanni A, Silvestri Michela.**
Weakly acidic gastroesophageal refluxes are frequently triggers in young children with chronic cough.
PEDIATR PULM 2013; 48: 295-302.
IF: 2.375 IF Ministeriale: 6
- 98. Esposito C., Gheneimi AE., Yamataka A., Rothenberg S., Bailez M., Ferro M., Gamba P., Castagnetti M., Mattioli Girolamo, Delagausie P., et al.**
Work-related upper limb musculoskeletal disorders in paediatric laparoscopic surgery. A multicenter survey.
J PEDIATR SURG 2013; 48: 1750-1756.
IF: 1.383 IF Ministeriale: 2

Linea di ricerca 3: Immunologia Clinica e Sperimentale e Reumatologia

Titolo

Aspetti immunologici traslazionali e clinici delle neoplasie e delle patologie autoimmuni in età pediatrica

Coordinatori

Dottor Vito Pistoia, Professor Angelo Ravelli

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Gli obiettivi generali di questa linea di ricerca includono temi di immunologia traslazionale e clinica. Per quanto riguarda i primi, proseguirà lo sforzo di identificare nuovi recettori/ligandi coinvolti nella stimolazione o inibizione della attività citotossica dei linfociti NK verso i loro bersagli, con particolare riferimento alle cellule tumorali. Studi recenti hanno dimostrato che i tumori contengono una piccola quota di cellule staminali che alimentano la crescita neoplastica: un aspetto di particolare interesse è lo studio di espressione e funzione su tali cellule di ligandi per recettori attivatori della citotossicità espressi dai linfociti NK. Un altro progetto di rilievo riguarda l'effetto inibitorio del microambiente tumorale sulla funzione delle cellule NK. Un'altra area di studio collegata è il ruolo delle cellule NK da donatori aploidici nella terapia delle leucemie acute ad alto rischio del bambino, che ha già prodotto importanti risultati di elevato valore traslazionale e clinico. Sarà oggetto di indagine il ruolo anti-tumorale di alcune citochine che svolgono funzioni di modulazione della risposta immunitaria ma si legano anche alle cellule neoplastiche che esprimono i recettori complementari. Tali citochine includono componenti della super-famiglia dell' IL-12 (IL-23, IL-27), della superfamiglia di IL-6 (LIF, oncostatin-M) e di quella dell'IL-17 (IL-17A, IL-17B e IL-25). Gli esperimenti saranno condotti prevalentemente su neoplasie ematologiche di derivazione sia linfoide sia mieloide utilizzando modelli in vitro ed in vivo già messi a punto in studi precedenti. Verranno sviluppate nuove modalità di terapia sperimentale del neuroblastoma utilizzando tecniche di targeting liposomiale basate sulla identificazione di molecole espresse dal tumore o dall'endotelio ad esso associato. Gli studi immunologici clinici verteranno sulla attivazione di nuovi trials in pazienti pediatrici affetti da artrite idiopatica giovanile con farmaci biologici innovativi come gli anticorpi monoclonali anti-citochine infiammatorie. Il network PRINTO garantisce il reclutamento di grandi numeri di pazienti e consente di raggiungere risultati conclusivi in tempi brevi. Parallelamente verranno messi a punto criteri sempre più accurati per valutare l'attività dei nuovi farmaci oggetto di sperimentazione. Infine verrà proseguito lo studio degli aspetti immunologici delle febbri periodiche allo scopo di identificare nuovi target terapeutici.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professoressa Cristina Bottino – U.O.C. Laboratorio Immunologia Clinica e Sperimentale

Professor Alberto Martini – U.O.C. Pediatria II – Reumatologia

Dottor Vito Pistoia – U.O.C. Laboratorio Oncologia

Attività 2013

U.O.C. Laboratorio Immunologia Clinica e Sperimentale - Direttore: Professoressa Cristina Bottino

Trapianto di cellule staminali emopoietiche da donatori aploidici (haplo-HSCT) in pazienti leucemici: identificazione del donatore ottimale di HSC tramite analisi del genotipo/fenotipo KIR e HLA di classe I nei potenziali donatori e nel ricevente.

Trans-endotelizzazione dei monociti: Identificazione del ruolo inibitorio di CD300a.

Caratterizzazione delle cellule dendritiche che migrano agli organi linfoidi secondari.

Sindrome linfoproliferativa autoimmune (ALPS): Identificazione di varianti rare del gene UNC13D quali fattori di rischio per lo sviluppo di ALPS.

Leucodistrofia di Pelizaeus-Merzbacher: correzione in vitro tramite oligonucleotidi anti-senso del difetto di splicing di PLP1.

Analisi degli effetti immunoregolatori delle cellule staminali mesenchimali.

Origine delle cellule NK della decidua: dimostrazione nel modello murino della migrazione di precursori emopoietici nell'utero e nella decidua e del loro differenziamento a cellule NK.

Ruolo delle infezioni nella patogenesi del diabete di tipo I: in soggetti geneticamente predisposti, l'infezione da virus coxsackie B4 induce la produzione di autoanticorpi che inducono apoptosi delle cellule beta pancreatiche.

Malattia celiaca: Abbiamo messo a punto un test in grado di predire il rischio di malattia celiaca mediante il dosaggio di anticorpi diretti contro la proteina Vp7 del Rotavirus.

U.O.C. Pediatria II – Reumatologia - Direttore: Professor Alberto Martini

La Pediatria 2, grazie alla collaborazione dei centri di reumatologia pediatrica appartenenti alla rete del Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) (www.printo.it), nel corso del 2013 ha portato avanti diversi progetti di ricerca accademici e con sponsor esterni (case farmaceutiche o enti governativi). In particolare nel corso del 2013 PRINTO si è occupato dell'implementazione e gestione di un progetto di farmacovigilanza (Pharmachild) per i farmaci utilizzati nella cura dell'artrite idiopatica giovanile (AIG) (finanziamento dall'Unione Europea) con oltre 3000 pazienti raccolti, oltre che della gestione di diverse sperimentazioni di fase III con farmaci biologici (tocilizumab, canakinumab, golimumab) in collaborazione con case farmaceutiche e del rinnovo di un sito web diretto alle famiglie e contenente in oltre 50 lingue informazioni sulle malattie reumatiche.

Nel 2013 la nostra Unità Operativa si è poi occupata dello sviluppo e della validazione di nuovi parametri di valutazione quantitativa dell'attività di malattia, dell'abilità funzionale, del danno clinico, del dolore e della qualità di vita dei bambini affetti da malattie reumatiche con oltre 9000 soggetti raccolti.

L'unità operativa si è occupata poi della standardizzazione dei metodi di valutazione quantitativa della radiologia convenzionale, della risonanza magnetica e dell'ecografia nelle malattie reumatiche.

In ambito immunologico la ricerca della nostra unità si è rivolta essenzialmente all'analisi del ruolo dell'immunità adattativa nella patogenesi delle malattie reumatiche. In particolare sono stati avviati progetti di ricerca relativi all'influenza dell'immunità innata nello sviluppo delle cellule TH17, alla caratterizzazione del fenotipo immunologico e funzionale delle diverse popolazioni di cellule B e al ruolo dei TLRs e dei recettori purinergici nel corso del processo di sviluppo delle cellule B.

Centro di riferimento nazionale per la diagnosi e la cura di malattie auto infiammatorie, la nostra unità promuove inoltre dal 2009 un progetto dell'Unione Europea (Eurofever) il cui obiettivo è lo sviluppo di un registro delle malattie auto infiammatorie. Da marzo del 2009 ad oggi sono stati raccolti campioni e informazioni cliniche di circa 3000 pazienti con malattie autoinfiammatorie. Le attività di laboratorio si sono invece concentrate nel 2013 soprattutto sulla patogenesi delle malattie legate al CIAS1 e alle sindromi periodiche legate ai recettori TNF (TRAPS).

U.O.C. Laboratorio Oncologia - Direttore: Dottor Vito Pistoia

Sono stati sviluppati due nuovi approcci di targeting terapeutico del neuroblastoma umano a livello pre-clinico, entrambi basati sull'utilizzo di liposomi. Il primo studio ha portato all'identificazione di cinque peptidi fagici capaci di reagire ex vivo con neuroblastomi primari; gli stessi peptidi, legati a liposomi, si sono dimostrati capaci di legare sia le cellule tumorali che i microvasi in un modello pre-clinico di neuroblastoma, veicolando il chemioterapico doxorubicina nella sede del tumore ed inibendone significativamente la crescita. Nel secondo studio è stata sviluppata una nuova formulazione liposomiale della fenretinide, un retinoide sintetico dotato di attività anti-tumorale ed anti-angiogenica ma scarsamente idrosolubile e rapidamente metabolizzato. Grazie a questa nuova formulazione, in cui i liposomi contenenti fenretinide sono stati rivestiti con peptidi NGR capaci di legarsi ad amino peptidasi N espressa dai vasi tumorali, è stato possibile inibire significativamente la crescita in vivo del neuroblastoma umano tramite meccanismi anti-angiogenici ed anti-tumorali.

E' stato messo a punto un nuovo protocollo pre-clinico di immunoterapia del neuroblastoma con linfociti T $\gamma\delta$ attivati da acido zoledronico (ZOL). ZOL è un aminobisfosfonato utilizzato nella terapia dell'osteoporosi e delle metastasi ossee che possiede la proprietà di stimolare selettivamente la proliferazione dei linfociti T V γ 9 δ 2 e sensibilizzare le cellule tumorali all'attività citotossica di tali linfociti. L'infusione in vivo di linfociti T V γ 9 δ 2 con ZOL ha inibito significativamente la crescita del neuroblastoma con una combinazione di effetti anti-tumorali e anti-angiogenici di cui sono stati svelati i meccanismi.

E' stato scoperto il ruolo di BAFF, una molecola essenziale per la sopravvivenza e la differenziazione dei linfociti B, nella neogenesi linfoide caratteristica, anche se non esclusiva, di quei casi di neuroblastoma localizzato associati alla sindrome opsoclonio-mioclonio (OMS), una rara ed invalidante sindrome paraneoplastica.

E' stato infine caratterizzato per la prima volta il proteoma degli esosomi, nanovesicole derivate da corpi multi vescicolari e secrete nell'ambiente extracellulare, isolati da alcune linee di neuroblastoma, identificando molecole come CD133, CD147, e CD276 coinvolte nella crescita e progressione neoplastica.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2013)

1. Pistoia Vito.

A message from the new editor of immunology letters.

2013; 149: A1.

IF: 2.337

IF Ministeriale: 2

2. Orecchia P., Conte R., Balza E., Petretto Andrea, Mauri PL., Mingari MC., Carnemolla B.

A novel human anti-syndecan-1 antibody inhibits vascular maturation and tumour growth in melanoma.

Eur J Cancer. 2013; 49: 2022-2033.

IF: 5.061

IF Ministeriale: 3

3. Dolcino Marzia, Zanoni G., Bason C., Tinazzi E., Boccola E., Valletta E., Contreas G., Lunardi C., Puccetti Antonio.

A subset of anti-rotavirus antibodies directed against the viral protein VP7 predicts the onset of celiac disease in the intestinal epithelial cell line T84.

IMMUNOL RES 2013; 56: 465-476.

IF: 2.963

IF Ministeriale: 4

4. Lovell DJ., Ruperto Nicolino, Giannini EH., Martini Alberto.

Advances from clinical trials in juvenile idiopathic arthritis.

NAT REV RHEUMATOL 2013; 9: 557-563.

IF: 9.745

IF Ministeriale: 8

5. Norell H., Moretta A., Silva-Santos B., Moretta Lorenzo.

At the Bench: preclinical rationale for exploiting NK cells and alpha delta T lymphocytes for the treatment of high-risk leukemias.

J Leukoc Biol. 2013; 94: 1123-1139.

IF: 4.568

IF Ministeriale: 6

6. Di Prisco S., Merega E., Milanese M., Summa M., Casazza S., Raffaghello Lizzia, Pistoia Vito, Uccelli A., Pittaluga A.

CCL5-glutamate interaction in central nervous system: early and acute presynaptic defects in EAE mice.

Neuropharmacology. 2013; 75: 337-346.

IF: 4.114

IF Ministeriale: 3

7. Benelli R., Venè R., Minghelli Simona, Carlone S., Gatteschi B., Ferrari N.

Celecoxib induces proliferation and Amphiregulin production in colon subepithelial myofibroblasts, activating erk1-2 signaling in synergy with EGFR.

CANCER LETT 2013; 328: 73-82.

IF: 4.258

IF Ministeriale: 3

8. Puxeddu I., Bongiorno F., Chimenti D., Capecchi R., Bombardieri S., Moretta A., Bottino Cristina, Migliorini P.

Cell surface expression of activating receptors and co-receptors on peripheral blood NK cells in mixed cryoglobulinemia.

JOINT BONE SPINE 2013; 80: 104-114.

IF: 2.748

IF Ministeriale: 2

9. Spaggiari GM., Moretta Lorenzo.

Cellular and molecular interactions of mesenchymal stem cells in innate immunity.

IMMUNOL CELL BIOL 2013; 91: 27-31.

IF: 3.925

IF Ministeriale: 6

10. Ladenstein R., Weixler S., Baykan B., Bleeke M., Kunert R., Katinger D., Pribill I., Glander P., Bauer S., Pistoia Vito, Michon J., Garaventa Alberto, Lode HN.

Ch14.18 antibody produced in CHO cells in relapsed or refractory stage 4 neuroblastoma patients.

MABS-AUSTIN 2013; 5: 801-809.

IF: 5.275

IF Ministeriale: 3

11. Capanni C., Bruschi Maurizio, Columbaro M., Cuccarolo P., Ravera S., Dufour Carlo, Candiano Giovanni, Petretto Andrea, Degan P., Cappelli Enrico.

Changes in vimentin, lamin A/C and mitofilin induce aberrant cell organization in fibroblasts from Fanconi anemia complementation group A (FA-A) patients.

BIOCHIMIE 2013; 95: 1838-1847.

IF: 3.142

IF Ministeriale: 4

12. Morandi B., Bonaccorsi I., Mesiti M., Conte R., Carrega P., Costa G., Iemmo R., Martini S., Ferrone S., Cantoni Claudia, Mingari MC., Moretta Lorenzo, Ferlazzo G.

Characterization of human afferent lymph dendritic cells from seroma fluids.

J Immunol. 2013; 191: 4858-4866.

IF: 5.52

IF Ministeriale: 3

13. Papadopoulou C., Kostik M., Gonzalez-Fernandez MI., Bohm M., Nieto-Gonzalez JC., Pistorio Angela, Lanni Stefano, Consolaro Alessandro, Martini Alberto, Ravelli Angelo.

Delineating the role of multiple intraarticular corticosteroid injections in the management of juvenile idiopathic arthritis in the biologic era.

ARTHRIT CARE RES 2013; 65: 1112-1120.

IF: 3.731

IF Ministeriale: 6

14. Schena F., Volpi S., Faliti CE., Penco F., Santi S., Proietti M., Schenk U., Damonte G., Salis A., Bellotti M., Fais F., Tenca C., Gattorno Marco., Martini Alberto, Canossa M., Grossi F., Traggiai E.

Dependence of immunoglobulin class switch recombination in B on vesicular release of ATP and CD73 ectonucleotidase activity.

Cell Rep. 2013; 3: 1824-1831.

IF: 0

IF Ministeriale: 0.05

15. Marigliano M., Morandi A., Maschio M., Costantini S., Contreas G., D'Annunzio Giuseppe.

Diabetic ketoacidosis at diagnosis: role of family history and class II HLA genotypes.

Eur J Endocrinol. 2013; 168: 107-111.

IF: 3.136

IF Ministeriale: 2

16. Cangemi Giuliana, Pistorio Angela, Miano Maurizio, Gattorno Marco, Aquila Maura, Bicocchi Maria Patrizia, Gastaldi Roberto, Riccardi F., Gatti C., Fioredda Francesca, Calvillo Michaela, Melioli Giovanni, Martini Alberto, Dufour Carlo.

Diagnostic potential of hepcidin testing in pediatrics.

EUR J HAEMATOL 2013; 90: 323-330.

IF: 2.548

IF Ministeriale: 4

17. Celebi-Tayfur A., Bilginer Y., Finetti M., Gattorno Marco, Ozen S.

Different presentations in patients with tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome mutations: report of two cases.

TURKISH J PEDIATR 2013; 55: 78-81.

IF: 0.558

IF Ministeriale: 0.5

- 18. Di Paolo Daniela, Pastorino Fabio, Zuccari G., Caffa I., Loi Monica, Marimpietri Danilo, Brignole Chiara, Perri P., Cilli M., Nico B., Ribatti D., Pistoia Vito, Ponzoni Mirco, Pagnan G.**
Enhanced anti-tumor and anti-angiogenic efficacy of a novel liposomal fenretinide on human neuroblastoma.
J CONTROL RELEASE 2013; 170: 445-451.
IF: 7.633 IF Ministeriale: 8
- 19. Solari N., Palmisani E., Consolaro Alessandro, Pistorio Angela, Viola Stefania, Buoncompagni Antonella, Gattorno Marco, Picco Paolo Pietro, Ruperto Nicolino, Malattia Clara, Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Factors associated with achievement of inactive disease in children with juvenile idiopathic arthritis treated with etanercept.
J RHEUMATOL 2013; 40: 192-200.
IF: 3.258 IF Ministeriale: 4
- 20. Sechi A., Deroma L., Lapolla A., Paci S., Melis D., Burlina A., Carubbi F., Rigoldi M., Di Rocco Maja.**
Fertility and pregnancy in women affected by glycogen storage disease type I, results of a multicenter Italian study.
J INHERIT METAB DIS 2013; 36: 83-89.
IF: 4.07 IF Ministeriale: 6
- 21. Frassoni Francesco, Locatelli F., Moretta Lorenzo.**
Foreword. New frontiers in molecular and cellular therapy.
Immunol Lett. 2013; 155: 1.
IF: 2.337 IF Ministeriale: 2
- 22. Montaldo E., Del Zotto Genny, Della Chiesa M., Mingari MC., Moretta A., De Maria A., Moretta Lorenzo.**
Human NK cell receptors/markers: a tool to analyze NK cell development, subsets and function.
CYTOM PART A 2013; 83A: 702-713.
IF: 3.711 IF Ministeriale: 6
- 23. Storti P., Bolzoni M., Donofrio G., Airoidi Irma, Guasco D., Toscani D., Martella E., Lazzaretti M., Mancini C., et al.**
Hypoxia-inducible factor (HIF)-1 α suppression in myeloma cells blocks tumoral growth in vivo inhibiting angiogenesis and bone destruction.
LEUKEMIA 2013; 27: 1697-1706.
IF: 10.164 IF Ministeriale: 4
- 24. Benelli R., Stigliani S., Minghelli Simona, Carlone S., Ferrari N.**
Impact of CXCL1 overexpression on growth and invasion of prostate cancer cell.
PROSTATE 2013; 73: 941-951.
IF: 3.843 IF Ministeriale: 3
- 25. Ruperto Nicolino, Vesely R., Saint-Raymond A., Martini Alberto.**
Impact of the European paediatric legislation in paediatric rheumatology: past, present and future.
Ann Rheum Dis. 2013; 72: 1893-1896.
IF: 9.111 IF Ministeriale: 8
- 26. Omenetti A., Federici S., Gattorno Marco.**
Inherited autoinflammatory diseases: a critical digest of the recent literature.
Clin Exp Rheumatol 2013; 31: S118-S126.
IF: 2.655 IF Ministeriale: 4
- 27. Morandi Fabio, Venturi C., Rizzo R., Castellazzi M., Baldi E., Caniatti ML., Tola MR., Granieri E., Fainardi E., Uccelli A., Pistoia Vito.**
Intrathecal soluble HLA-E correlates with disease activity in patients with multiple sclerosis and may cooperate with soluble HLA-G in the resolution of neuroinflammation.
J NEUROIMMUNE PHARM 2013; 8: 944-955.

- IF: 3.802 IF Ministeriale: 6
- 28. Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo.**
It is worth including assessment of disease activity state in juvenile arthritis clinical trials.
ARTHRIT CARE RES 2013; 65: 1207-1210.
IF: 3.731 IF Ministeriale: 6
- 29. Falco Michela, Moretta Lorenzo, Moretta A., Bottino Cristina.**
KIR and KIR ligand polymorphism: a new area for clinical applications?
Tissue Antigens. 2013; 82: 363-373.
IF: 2.753 IF Ministeriale: 6
- 30. Marcenaro E., Pesce S., Sivori S., Carlomagno S., Moretta Lorenzo, Moretta A.**
KIR2DS1-dependent acquisition of CCR7 and migratory properties by human NK cells interacting with allogeneic HLA-C2+ DCs or T-cell blasts.
Blood 2013; 121(17): 3396-3401.
IF: 9.06 IF Ministeriale: 4
- 31. Di Carlo E., Bocca Paola, Emionite L., Cilli M., Cipollone G., Morandi Fabio, Raffaghello Lizzia, Pistoia Vito, Prigione Ignazia.**
Mechanisms of the antitumor activity of human Vgamma9Vdelta2 T cells in combination with zoledronic acid in a preclinical model of neuroblastoma.
MOL THER 2013; 21(5): 1034-1043.
IF: 7.041 IF Ministeriale: 8
- 32. Papadopoulou C., Kostik M., Bohm M., Nieto-Gonzalez JC., Gonzalez-Fernandez MI., Pistorio Angela, Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Methotrexate therapy may prevent the onset of uveitis in juvenile idiopathic arthritis.
J PEDIATR-US 2013; 163: 879-884.
IF: 4.035 IF Ministeriale: 6
- 33. Malattia Clara, Consolaro Alessandro, Pederzoli Silvia Maria, Madeo A., Pistorio Angela, Mazzoni M., Mattiuz Chiara, Magnano Gian Michele, Viola Stefania, Buoncompagni Antonella, Palmisani E., Hasija R., Ruperto Nicolino, Ravelli Angelo, Martini Alberto.**
MRI versus conventional measures of disease activity and structural damage in evaluating treatment efficacy in juvenile idiopathic arthritis.
ANN RHEUM DIS 2013; 72: 363-368.
IF: 9.111 IF Ministeriale: 8
- 34. Marras Francesco, Nicco E., Bozzano F., Di Biagio A., Dentone C., Pontali E., Boni S., Setti M., Orfino G., Mantia E., Bartolacci V., Bisio Francesca, Riva A., Biassoni Roberto, Moretta Lorenzo, De Maria A.**
Natural killer cells in HIV controller patients express and activated effector phenotype and do not up-regulate NKp44 on IL-2 stimulation.
P NATL ACAD SCI USA 2013; 110: 11970-11975.
IF: 9.737 IF Ministeriale: 8
- 35. Vacca Paola, Mingari MC., Moretta Lorenzo.**
Natural killer cells in human pregnancy.
J REPROD IMMUNOL 2013; 97: 14-19.
IF: 2.342 IF Ministeriale: 2
- 36. Carotenuto M., Pedone E., Diana D., De Antonellis P., Dzeroski S., Marino N., Navas L., Di Dato V., Scoppettuolo MN., Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco, et al.**
Neuroblastoma tumorigenesis is regulated through the Nm23-H1/h-Prune C-terminal interaction.
Sci Rep. 2013; 3: 1351.
IF: 2.927 IF Ministeriale: 3
- 37. Castriconi R., Dondero A., Bellora F., Moretta Lorenzo, Catellano A., Locatelli F., Corrias Maria Valeria, Moretta A., Bottino Cristina.**
Neuroblastoma-derived TGF-beta1 modulates the chemokine receptor of human resting NK cells.
J IMMUNOL 2013; 190: 5321-5328.

- IF: 5.52 IF Ministeriale: 6
- 38. Frassoni Francesco, Cilloni D., Podestà M.**
New possibilities to exploit the potentiality of cord blood cells in the context of transplantation.
Immunol Lett. 2013; 155: 24-26.
IF: 2.337 IF Ministeriale: 2].
- 39. Vacca P., Martini S., Garelli V., Passalacqua G., Moretta Lorenzo, Mingari MC.**
NK cells from malignant pleural effusions are not anergic but produce cytokines and display strong antitumor activity on short-term IL-2 activation.
EUR J IMMUNOL 2013; 43: 550-561.
IF: 4.97 IF Ministeriale: 3
- 40. Loi Monica, Di Paolo Daniela, Soster M., Brignole Chiara, Bartolini A., Emionite L., Sun J., Becherini Pamela, Curnis F., Petretto Andrea, Sani M., Gori A., Milanese M., Gambini Claudio, Longhi R., Cilli M., Allen TM., Bussolino F., Arap W., Pasqualini R., Corti A., Ponzoni Mirco, Marchio S., Pastorino Fabio.**
Novel phage display-derived neuroblastoma-targeting peptides potentiate the effects of drug nanocarriers in preclinical settings.
J CONTROL RELEASE 2013; 170: 233-241.
IF: 7.633 IF Ministeriale: 8
- 41. Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo.**
Paediatric Rheumatology: Juvenile idiopathic arthritis-Are biologic agents effective for pain?
NAT REV RHEUMATOL 2013; 9: 447-448.
IF: 9.745 IF Ministeriale: 8
- 42. Malattia Clara, Martini Alberto.**
Paediatric-onset systemic lupus erythematosus.
Best Pract Res Clin Rheumatol. 2013; 27: 351-362.
IF: 3.55 IF Ministeriale: 4
- 43. Di Rocco A., Loggini A., Di Rocco Maja, Di Rocco P., Rossi RP., Gimelli Giorgio, Bazil C.**
Paradoxical worsening of seizure activity with pregabalin in an adult with isodicentric 15 syndrome involving duplications of the GABRB3, GABRA5 and GABRG3 genes.
BMC NEUROL 2013; 13: 43.
IF: 2.564 IF Ministeriale: 2
- 44. Heatley SL., Pietra G., Lin J., Widjaja JML., Harpur CM., Lester S., Rossjohn J., Szer J., Schwarzer A., Bradstock K., Bardy PG., Mingari MC., Moretta Lorenzo, Sullivan LC., Brooks AG.**
Polymorphism in human cytomegalovirus UL40 impacts on recognition of human leukocyte antigen-E (HLA-E) by natural killer cells.
J BIOL CHEM 2013; 288: 8679-8690.
IF: 4.651 IF Ministeriale: 3
- 45. Verazza S., Negro G., Marafon D., Consolaro Alessandro, Martini Alberto, Ravelli Angelo.**
Possible discontinuation of therapies after clinical remission in juvenile idiopathic arthritis.
Clin Exp Rheumatol. 2013; 31: S98-S101.
IF: 2.655 IF Ministeriale: 4
- 46. Picco Paolo Pietro, D'Alessandro M., Leoni M., Doglio M., Martini Alberto.**
Primary red ear syndrome associated with cochleo-vestibular symptomatology: A paediatric case report.
CEPHALALGIA 2013; 33(15): 1277-1280.
IF: 3.485 IF Ministeriale: 6
- 47. Marimpietri Danilo, Petretto Andrea, Raffaghella Lizzia, Pezzolo Annalisa, Gagliani C., Tacchetti C., Mauri P., Melioli Giovanni, Pistoia Vito.**
Proteome profiling of neuroblastoma-derived exosomes reveal the expression of proteins potentially involved in tumor progression.
PLoS One. 2013; 8: e75054.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 6

- 48. Marzano AV., Ishak RS., Colombo A., Caroli Francesco, Crosti C.**
Pyoderma gangrenosum, acne and suppurative hidradenitis syndrome following bowel bypass surgery.
DERMATOLOGY 2012; 225: 215-219.
IF: 2.024 IF Ministeriale: 2
- 49. Picco Paolo Pietro, Naselli A., Pala G., Marsciani A., Buoncompagni Antonella, Martini Alberto.**
Recurrent pericarditis in Myhre syndrome.
AM J MED GENET A 2013; 161A: 1164-1166.
IF: 2.304 IF Ministeriale: 2
- 50. Della Casa Alberighi Ornella, Barrett JS., Laer S., Meibohm B.**
Response to "Physiologically based pharmacokinetic modeling at the extremes of age".
CLIN PHARMACOL THER 2013; 93(2): 149.
IF: 6.846 IF Ministeriale: 3
- 51. Gattorno Marco, Martini Alberto.**
Review: Beyond the NLRP3 inflammasome.
ARTHRITIS RHEUM-US 2013; 65: 1137-1147.
IF: 7.477 IF Ministeriale: 8
- 52. Kaplan P., Baris H., De Meirleir L., Di Rocco Maja, et al.**
Revised recommendations for the management of Gaucher disease in children.
EUR J PEDIATR 2013; 172: 447-458.
IF: 1.907 IF Ministeriale: 2
- 53. Raffaghello Lizzia, Fuhlhuber V., Bianchi Giovanna, Conte Massimo, Blaes F., Gambini Claudio, Pistoia Vito.**
Role of BAFF in opsoclonus-myoclonus syndrome, a bridge between cancer and autoimmunity.
J LEUKOCYTE BIOL 2013; 94: 183-191.
IF: 4.568 IF Ministeriale: 6
- 54. Zannin ME., Birolo C., Gerloni V., Miserocchi E., Pontikaki I, Paroli MP., Bracaglia C., Shardlow A., Parentin F., Cimaz R., Simonini G., Falcini F., Corona F., Viola Stefania, et al.**
Safety and efficacy of Infliximab and Adalimumab for refractory uveitis in juvenile idiopathic arthritis: 1-year followup data from the Italian Registry.
J Rheumatol. 2013; 40: 74-79.
IF: 3.258 IF Ministeriale: 2
- 55. Parodi S., Fontana V., Haupt Riccardo, Corrias Maria Valeria.**
Seasonal variations of date of diagnosis and birth for neuroblastoma patients in Italy.
CANCER EPIDEMIOLOG 2013; 37: 575-578.
IF: 2.232 IF Ministeriale: 4
- 56. Morandi Fabio, Pistoia Vito.**
Soluble HLA-G modulates miRNA-210 and miRNA-451 expression in activated CD4+T lymphocytes.
INT IMMUNOL 2013; 25(5): 279-285.
IF: 3.135 IF Ministeriale: 4
- 57. Bisio Francesca, Bozzano F., Marras Francesco, Di Biagio A., Moretta Lorenzo, De Maria A.**
Successfully treated HIV-infected patients have differential expression of NK cell receptors (NKp46 and NKp30) according to AIDS status at presentation.
IMMUNOL LETT 2013; 152: 16-24.
IF: 2.337 IF Ministeriale: 2
- 58. Laurent S., Queirolo P., Boero S., Salvi S., Piccioli P., Boccardo S., Minghelli Simona, Morabito A., Fontana V., Pietra G., Carrega P., Ferrari N., et al.**
The engagement of CTLA-4 on primary melanoma cell lines induces antibody-dependent cellular cytotoxicity and TNF-alpha production.
J TRANSL MED 2013; 11: 108.
IF: 3.459 IF Ministeriale: 3

- 59. Carbotti G., Barisione G., Orengo AM., Brizzolara A., Airoidi Irma, Bagnoli M., Pincioli P., Mezzanzanica D., Centurioni MG., Fabbi M., Ferrini S.**
The IL-18 antagonist IL-18-binding protein is produced in the human ovarian cancer microenvironment.
CLIN CANCER RES 2013; 19: 4611-4620.
IF: 7.837 IF Ministeriale: 4
- 60. Fiocchi A., Annunziato F., Ass'ad A., Arshad H., Bahna SL., Boyle R., Brozek J., Bush A., Canonica W., Cicardi M., Compalati E., Dahdah L., Dupont C., Finegold I., Fineman S., Grabenhenrich L., Holgate S., Kuitunen M., Lau S., Maggi E., Martelli A., Matricardi P., et al.**
The management of paediatric allergy: not everybody's cup of tea - 10-11th February 2012.
CURR OPIN ALLERGY CL 2013; 13(Suppl 1): S1-S50.
IF: 3.398 IF Ministeriale: 3
- 61. Lazarevic D., Pistorio Angela, Palmisani E., Miettunen P., Ravelli Angelo, Pilkington C., Wulffraat NM., Malattia C., Garay SM., Hofer M., Quartier P., Dolezalova P., Calvo Penades I., Ferriani VPL., Ganser G., Casapcopur O., Melo-Gomes JA., Reed Am., Wierzbowska M., Rider Mg., Martini Alberto, Ruperto Nicolino.**
The PRINTO criteria for clinically inactive disease in juvenile dermatomyositis.
ANN RHEUM DIS 2013; 72: 686-693.
IF: 9.111 IF Ministeriale: 8
- 62. Caorsi R., Lepore R., Zulian F., Alessio M., Stabile A., Insalaco A., Finetti M., Battagliese A., Martini G., Bibalo C., Martini Alberto, Gattorno Marco.**
The schedule of administration of canakinumab in cryopyrin associated periodic syndrome is driven by the phenotype severity rather than the age.
ARTHRITIS RES THER 2013; 15: R33.
IF: 4.302 IF Ministeriale: 6
- 63. Miettunen PM., Pistorio Angela, Palmisani E., Ravelli Angelo, Silverman E., Oliveira S., Alessio M., Cuttica R., Mihaylova D., Espada G., Pasic S., Insalaco A., Ozen S., Porras O., Sztajn bok F., Lazarevic D., Martini Alberto, Ruperto Nicolino.**
Therapeutic approaches for the treatment of renal disease in juvenile systemic lupus erythematosus: an international multicentre PRINTO study.
ANN RHEUM DIS 2013; 72: 1503-1509.
IF: 9.111 IF Ministeriale: 8
- 64. Lanni S., Wood M., Ravelli Angelo, Magni Manzoni S., Emery P., Wakefield RJ.**
Towards a role of ultrasound in children with juvenile idiopathic arthritis.
RHEUMATOLOGY 2013; 52: 413-420.
IF: 4.212 IF Ministeriale: 3
- 65. Ghavampour S., Lange C., Bottino Cristina, Gerke V.**
Transcriptional profiling of human monocytes identifies the inhibitory receptor CD300a as regulator of transendothelial migration.
PLOS ONE 2013; 8: e73981.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 3
- 66. ter Haar N., Lachmann H., Ozen S., Woo P., Uziel Y., Modesto C., Koné-Paut I., Canterini L., Insalaco A., Neven B., Hofen M., Rigante D., Al-Mayouf S., Touitou I., Gallizzi R., Papadopoulou-Alataki E., Martino S., Kuemmerle-Deschner J., Obici L., Jagaru N., Simon A., Nielsen S., O, Ruperto Nicolino, Gattorno Marco, Frenkel J.**
Treatment of autoinflammatory diseases: results from the Eurofever Registry and literature review.
ANN RHEUM DIS 2013; 72: 678-685.
IF: 9.111 IF Ministeriale: 8
- 67. Magni-Manzoni S., Scirè CA., Ravelli Angelo, Klersy C., Rossi S., Muratore V., et al.**
Ultrasound-detected synovial abnormalities are frequent in clinically inactive juvenile idiopathic arthritis, but do not predict a flare of synovitis.
ANN RHEUM DIS 2013; 72: 223-228.

IF: 9.111

IF Ministeriale: 4

68. Montaldo E., Vacca P., Moretta Lorenzo, Mingari C.

Understanding human NK cell differentiation: clues for improving the haploidentical hematopoietic stem cell transplantation.

Immunol Lett. 2013; 155: 2-5.

IF: 2.337

IF Ministeriale: 1

69. Kallinich T., Gattorno Marco, Grattan CE., de Koning HD., Traidl-Hoffmann C., Feist E., Krause K., Lipsker D., Navarini AA., et al.

Unexplained recurrent fever: when is autoinflammation the explanation?

Allergy 2013; 68: 285-296.

IF: 5.883

IF Ministeriale: 6

Linea di ricerca 4: Onco-ematologia e terapie cellulari**Titolo****Recenti progressi nella diagnostica e nel trattamento delle patologie ematologiche e oncologiche****Coordinatori**

Dottor Francesco Frassoni, Dottor Alberto Garaventa

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Le linee di ricerca di questi settori si sono basate sullo sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici nei tumori solidi pediatrici (in particolare per quanto riguarda lo studio di nuovi farmaci antiblastici nel Neuroblastoma, nelle Neoplasie Cerebrali), nelle Leucemie Acute, nelle Sindromi Emofagocitiche e nelle Insufficienze Midollari in pediatria nelle quali sono stati implementati anche registri di patologia. Nel campo del trapianto di cellule staminali emopoietiche è stato approfondito lo studio di nuovi farmaci e approcci immunosoppressivi, di manipolazioni cellulari (alpha/beta deplezione nei trapianti aploidentici, trapianto intra-osseo e selezione positiva di progenitori emopoietici, fotoafèresi extracorporee) e la produzione di linfociti patogeno-specifici ad uso terapeutico nell'uomo. Nei soggetti sottoposti a trapianto sono state studiate le differenze nei geni correlati alla staminalità nelle cellule di pazienti trapiantati con diverse sorgenti di cellule ematopoietiche (midollo osseo vs sangue cordonale). I soggetti sottoposti a trattamento chemio-radioterapico e/o immunosoppressivo sono soggetti ad una elevata incidenza di complicanze infettive che possono essere particolarmente gravi e richiedere intense terapie di supporto per cui è stato eseguito un accurato monitoraggio dell'eziologia delle infezioni batteriche e micotiche con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci. Grazie ai moderni trattamenti la popolazione dei soggetti guariti da neoplasia in età pediatrica va rapidamente aumentando per cui è stata posta particolare attenzione al follow-up clinico di questi soggetti ormai fuori terapia e allo studio della riduzione degli effetti tardivi da RT per neoplasia cerebrale dopo l'introduzione di metodiche di alta precisione (Tomoterapia). Le cellule staminali del sangue dei guariti da neoplasia sottoposti o meno a trapianto di progenitori emopoietici sono state fatte oggetto di studi dei marcatori di invecchiamento e predisposizione a secondi tumori, dell'assetto immunologico e della ricostituzione ematologica. Infine, sono state valutate nuove modalità assistenziali in pazienti affetti da coagulopatie congenite e la possibilità di estendere a patologie non emato-oncologiche nuove modalità assistenziali, quali l'assistenza domiciliare.

Responsabili Scientifici del Progetto

Dottor Giorgio Dini/Dottor Francesco Frassoni – U.O.C. Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo

Dottor Elio Castagnola – U.O.C. Malattie infettive

Dottor Gino Tripodi – U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale

Dottor Francesco Frassoni – U.O.C. Laboratorio cellule staminali post-natali e terapie cellulari

Attività 2013

U.O.C. Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo - Direttore: Dottor Giorgio Dini/Dottor Francesco Frassoni

- Abbiamo proseguito il reclutamento dei pazienti candidati e quindi sottoposti a TCSE allogenico da donatore volontario (n totale=260) e dei pazienti affetti di neoplasia solida (neuroblastoma, n=404; tumori cerebrali, n=195). E' analogamente proseguito il reclutamento nel programma di trapianto dei pazienti affetti da malattie non neoplastiche (Anemia Fanconi=27, Aplasia midollare severa=42, Errori congeniti e talassemie= 84). I pazienti affetti da Graft versus Host Disease acuta refrattaria alla terapia di prima linea sono stati trattati secondo protocolli terapeutici prospettici con utilizzo di anticorpi monoclonali (anti rTNF α ; 20 pazienti reclutati nello studio), linfotografiaferesi .
- Stiamo portando avanti, nel gruppo di alcuni pazienti eleggibili al TCSE aploidentico, un progetto che utilizza la piattaforma con la ciclofosfamide post TCSE (in assenza di manipolazione cellulare) (pazienti eseguiti =5).
- Abbiamo superato con successo nel 2013 l'audit interinale per la conferma dell'accREDITAMENTO JACIE conseguito per il Programma Trapianto del nostro centro nel 2011.
- Completato lo studio europeo per la profilassi della malattia veno-occlusiva nei pazienti pediatrici a maggior rischio di questa complicanza.
- Completato, in collaborazione con la U.O.C. di Malattie Infettive, alcuni studi relativi alle complicanze infettive nei soggetti sottoposti a TCSE.
- Abbiamo partecipato e promosso studi clinici italiani ed europei relativi ad alcune complicanze acute e tardive nei pazienti sottoposti a TCSE e partecipato a linee guida per la preservazione della fertilità.
- Abbiamo promosso e gestito iniziative di aggiornamento interno al nostro Istituto relative alle principali criticità del paziente emato-oncologico e sottoposto a TCSE.

U.O.S.D. Ematologia Clinica e Sperimentale – Responsabile: Dottor Carlo Dufour

Proseguito lo studio degli inibitori di p38MAPK sul danno midollare in pazienti con Anemia di Fanconi.

Proseguito lo studio degli effetti degli antiossidanti sulle cellule Fanconi.

Completato lo studio genetico dei pazienti italiani affetti da anemia di Fanconi.

Completato lo studio sull'inclusione virale nel genoma di pazienti affetti da Anemia di Fanconi.

Implementato il registro Italiano neutropenie che ha sede presso la nostra UOSD.

Completato lo studio di outcome dei pazienti italiani affetti da neutropenia genetica.

Completato lo studio di outcome su 537 pazienti adolescenti affetti da aplasia midollare acquisita in collaborazione con l'EBMT.

Implementato l'arruolamento di pazienti con Leucemia acuta resistente in protocolli clinici sperimentali (Midostaurina, Clofarabina).

U.O.S.D. Oncologia Clinica – Responsabile: Dottor Alberto Garaventa

Completato lo studio europeo per il trattamento del neuroblastoma inoperabile. Completato lo studio della casistica italiana del neuroblastoma in età adulta e sulla casistica di compressioni spinali. Completato lo studio sui marcatori urinari su singola minzione per la diagnosi di neuroblastoma.

Abbiamo partecipato al progetto DOPO relativo ai pazienti sopravvissuti dopo trattamento per neoplasia in età pediatrica. Si tratta di un progetto di sorveglianza e gestione delle sequele a medio e lungo termine indotte dai trattamenti erogati, tuttora in corso e portato avanti in collaborazione con le altre UO dell'area dipartimentale di emato-oncologia pediatrica.

Stiamo portando avanti alcuni progetti sul Neuroblastoma miranti a individuare nuovi fattori prognostici e modalità terapeutiche innovative e svolgendo studi di Fase I e II su nuovi farmaci antitumorali in oncologia pediatrica.

U.O.C. Malattie Infettive - Direttore: Dottor Elio Castagnola

È stato completato ed analizzato lo studio epidemiologico sulle batteriemie e le micosi invasive nei bambini sottoposti a trapianto di midollo osseo allogenico che ha evidenziato come la malattia da trapianto contro l'ospite acuta (aGvHD, equivalente al rigetto di un organo) sia un fattore determinante per lo sviluppo di micosi invasive. Infatti, quanto più grave è risultata questa complicanza tanto maggiore è stata l'incidenza di infezioni micotiche. Questo dato è stato confermato anche in uno studio prospettico cooperativo del Gruppo Italiano Trapianto Midollo Osseo (GITMO) a cui l'Istituto ha partecipato (U.O.C. Malattie Infettive, U.O.C. Emato-Oncologia, U.O.S. Unità di Trapianto di Midollo Osseo). Per quanto riguarda le batteriemie, invece, i dati dell'Istituto G. Gaslini hanno dimostrato che nel TMO una minor compatibilità donatore-ricevente è associata ad una maggiore incidenza di batteriemie, mentre l'aGvHD non avrebbe un ruolo importante nello sviluppo di questa complicanza. Questi dati hanno ricadute importanti per decidere strategie di profilassi, diagnostica e/o terapia nei pazienti trapiantati di midollo osseo.

Sono proseguiti gli studi epidemiologici sulla sensibilità agli antibiotici di ceppi batterici isolati da emocoltura in pazienti pediatriche a rischio. L'analisi delle sensibilità a diversi farmaci effettuata sugli stafilococchi meticillino-resistenti isolati dal sangue in pazienti emato-oncologici, chirurgici, in terapia intensiva pediatrica o neonatale e o ricoverati in Malattie Infettive ha dimostrato una tendenza all'aumento dei ceppi con ridotta sensibilità alla vancomicina. L'analisi di efficacia di altri farmaci alternativi ha dimostrato che una percentuale non trascurabile di questi ceppi presenta ridotta sensibilità anche a farmaci alternativi quali daptomicina e linezolid. Questo dato è importante per la definizione di strategie terapeutiche.

Sono infine proseguite le raccolte dati riguardanti la sensibilità agli antibiotici dei batteri Gram-negativi isolati in urinocoltura e sull'eziologia e le localizzazioni delle infezioni da lieviti, nei pazienti ricoverati all'Istituto G. Gaslini. Sono inoltre proseguiti gli studi osservazionali sulle micosi invasive sia in collaborazione con l'associazione di emato-oncologia pediatrica italiana (AIEOP), sia con il gruppo internazionale di studio sulle micosi (Pediatric Fungal Network, PFN). È verosimile che l'analisi di queste casistiche, una volta raccolto un numero adeguato di soggetti, possa portare a risultati importanti per la gestione clinica dei pazienti.

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale - Direttore: Dottor Gino Tripodi

La presenza di elevate concentrazioni di sHLA-I in molti prodotti (immunoglobuline, emocomponenti conservati, sangue sottoposto a contatto con superfici plastiche biocompatibili in corso di procedure aferetiche) sembra essere coinvolta nell'induzione di una serie di effetti modulatori (transfusion-related immunomodulation - TRIM) se trasfusi/infusi per via endovenosa. Esistono significative differenze nell'entità e nella tipologia della TRIM documentabile in pazienti dopo infusione di elevate quantità di sHLA-I. La molecola CD8 solubile (sCD8) è in grado di legarsi alle membrane biologiche e alle molecole sHLA-I ed è quindi possibile svolgere un ruolo nel modulare la TRIM mediata da sHLA-I.

Sono stati confrontati i livelli di sCD8 nel plasma di pazienti omogenei per patologia di base ma trasfusi regolarmente con due diversi emocomponenti (concentrati eritrocitari leucodepleti pre e post-storage non lavati con livelli di concentrazione di sHLA-I rispettivamente bassi ed elevate). Sono state, inoltre, studiate le concentrazioni di sFasL and sHLA-I nei concentrati piastrinici autologhi (preparati per uso topico con tre diverse modalità) al fine di verificare se fossero in grado di indurre TRIM via sHLA-I.

Nel plasma di pazienti trasfusi con concentrati eritrocitari leucodepleti post-storage non lavati (contenenti livelli significativamente più elevati di sHLA-I) sono stati misurati livelli di sCD8 circolanti significativamente più elevati.

Nei concentrati piastrinici autologhi da tre modalità di preparazione diverse i livelli di sFasL e sHLA-I rilevati risultano molto bassi, molto al di sotto di quelli rilevabili in tutti gli emoderivati disponibili.

Pur con i limiti di una evidenza indiretta, i nostri risultati descrivono un nuovo ruolo delle molecole sCD8 quale possibile attore nella TRIM mediata da sHLA-I.

Inoltre, lo studio delle concentrazioni di sFasL e sHLA-I nei concentrati piastrinici autologhi per uso topico sembra escludere che questi emocomponente possano indurre TRIM.

U.O.C. Laboratorio cellule staminali post-natali e terapie cellulari – Direttore: Dottor Francesco Frassoni

Valutazione dell'espressione dei geni che presiedono al self-renewal (staminalità) prima e dopo trapianto, ricostituzione dei progenitori emopoietici in soggetti adulti e pediatrici

Il principio su cui si basa il trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche è dovuto alla loro capacità di espandersi e di mantenere valori stabili di globuli bianchi, rossi e piastrine per tutta la durata della vita del ricevente. Tuttavia diverse evidenze scientifiche, (i.e. il trapianto seriale nel modello murino, la ricostituzione a lungo termine nel trapianto di midollo) indicano che questa espansione forzata porta ad una ricostituzione limitata della riserva staminale. Poiché il trapianto comunque porta ad una espansione delle cellule staminali di circa 2 log per il midollo adulto (BM) e 3 log per il cordone (CB) è evidente che avvengano nelle cellule delle modifiche nella loro espressione genica a supporto di tale fenomeno. Scopo dello studio è individuare i geni coinvolti, quali modifiche e per quanto tempo siano avvenute, se esse vengano influenzate dal tessuto trapiantato (i.e. CB o BM) e/o dall'età del ricevente; infine se le Cellule Staminali Emopoietiche invecchino dopo trapianto.

L'espressione genica basale è stata valutata su cellule CD34+ selezionate da sangue cordonale (CB) e da sangue midollare (BM) di soggetti adulti e pediatrici normali; cellule IPS sono state utilizzate come controllo positivo. I nostri campioni erano costituiti da cellule CD34 di pazienti (adulti e bambini) trapiantati con BM o CB a diversi intervalli dal trapianto (+30, +90, +180, +360 giorni). La metodologia usata era costituita da low-density TaqMan-based CARDs su cui erano stati selezionati 93 geni coinvolti nella regolazione del ciclo cellulare, nella proliferazione, differenziazione e self-renewal. L'analisi delle corrispondenti proteine è stata eseguita su CD34+ colorate con gli anticorpi fluoresciniti corrispondenti; la loro quantificazione è avvenuta tramite confocale.

Sono stati individuati 10 geni "staminali", tra cui Nanog, Oct4 e Sox2, espressi in modo significativamente diverso dalle cellule staminali emopoietiche prima e dopo trapianto. In particolare tali geni risultano essere over-espressi nelle cellule di cordone trapiantate rispetto ai loro valori basali, a differenza degli stessi geni che sono espressi in modo significativamente più basso dopo trapianto nelle cellule emopoietiche adulte.

Sorprendentemente, tali livelli di espressione vengono mantenuti nel tempo, anche quando il sistema ematopoietico risulta completamente ricostituito ed opera secondo livelli standard di mantenimento.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2013)

1. **Cesaro S., Tintori V., Nesi F., Schiavello E., Calore E., Dallorso Sandro, Migliavacca M., Capolsini I., Desantis R., Caselli D., Fagioli F., Luksch R., Panizzolo I., Tridello G., Prete A.**
A prospective study on the efficacy of mobilization of autologous peripheral stem cells in pediatric oncohematology patients.
TRANSFUSION 2013; 53: 1501-1509.
IF: 3.526 IF Ministeriale: 2
2. **Satgè D., Stiller CA., Rutkowski S., von Bueren AO., Lacour B., Sommelet D., Nishi, Massimino N., Garre' Maria Luisa, Moreno F., et al.**
A very rare cancer in Down syndrome: medulloblastoma. Epidemiological data from 13 countries.
J NEURO-ONCOL 2013; 112: 107-114.
IF: 3.115 IF Ministeriale: 2
3. **Cilloni D., Carturan S., Bracco E., Campia V., Rosso V., Torti D., Calabrese C., Gaidano V., Frassoni Francesco, Saglio G.**
Aberrant activation of ROS1 represents a new molecular defect in chronic myelomonocytic leukemia.
Leuk Res. 2013; 37: 520-530.
IF: 2.764 IF Ministeriale: 2
4. **Thiel U., Koscielniak E., Blaeschke F., Grunewald TGP., Badoglio M., Diaz MA., Paillard C., Prete A., Ussowicz M., Faraci Maura.**

Allogeneic stem cell transplantation for patients with advanced rhabdomyosarcoma: a retrospective assessment.

Br J Cancer. 2013; 109: 2523-2532.

IF: 5.082

IF Ministeriale: 3

5. **Ha CT., Spreafico F., Graf N., Dallorso Sandro, Dome JS., Malogolowkin M., Furtwangler R., Hale JP., Moroz V., Machin D., Pritchard-Jones K.**

An international strategy to determine the role of high dose therapy in recurrent Wilms' tumour.

EUR J CANCER 2013; 49: 194-210.

IF: 5.061

IF Ministeriale: 3

6. **Perseghin P., Marchetti M., Messina C., Mazzoni A., Carlier P., Perotti C., Salvaneschi L., Risso Marco, Fanin R., Olivieri A., Accorsi P., Locatelli F., Bacigalupo A., Pierelli L., Bosi A.**

Best practice recommendations in: (1) peripheral blood stem cell mobilization and collection and (2) acute and chronic GvHd treatment using extracorporeal photopheresis. A joint effort from SIdEM (Società Italiana di Emaferesi e Manipolazione Cellulare).

TRANSFUS APHER SCI 2013; 48: 195-196.

IF: 1.225

IF Ministeriale: 0.5

7. **Buzzi E., Manzoni P., Castagnola Elio, Benjamin DK., Beghini R., Dall'Agnola A.**

Candida pneumonia in a term infant after prolonged use of inhaled corticosteroids for bronchopulmonary dysplasia.

EARLY HUM DEV 2013; 89S1: S62-S63.

IF: 2.02

IF Ministeriale: 2

8. **Castagnola Elio, Moroni Cristina, Bandettini Roberto, Caprino Daniela, Haupt Riccardo.**

Ciprofloxacin prophylaxis in children with acute leukemia in an era of increasing antibiotic resistance.

PEDIATR INFECT DIS J 2013; 32: 581.

IF: 3.569

IF Ministeriale: 3

9. **Castagnola Elio, Mikulska M., Barabino Paola, Lorenzi Ines, Haupt Riccardo, Viscoli C.**

Current research in empirical therapy for febrile neutropenia in cancer patients: what should be necessary and what is going on.

EXPERT OPIN EMERG DR 2013; 18(3): 263-278.

IF: 2.483

IF Ministeriale: 4

10. **Bracco E., Rosso V., Serra A., Carnuccio F., Gaidano V., Nicoli P., Musto P., Saglio G., Frassoni Francesco, Cilloni D.**

Design and application of a novel PNA probe for the detection at single cell level of JAK2 mutation in myeloproliferative neoplasms.

BMC Cancer. 2013; 13: 348.

IF: 3.333

IF Ministeriale: 2

11. **Lo Nigro L., Mirabile E., Tumino M., Caserta C., Cazzaniga G., Rizzari C., Silvestri D., Micalizzi Concetta, et al.**

Detection of PICALM-MLLT10 (CALM-AF10) and outcome in children with T-lineage acute lymphoblastic leukemia.

Leukemia 2013; 27: 2419-2421.

IF: 10.164

IF Ministeriale: 4

12. **Ma Y., Dobbins SE., Sherborne AL., Chubb D., Galbiati M., Cazzaniga G., Micalizzi Concetta, Tearle R., Lloyd A.L.O, Hain R., Houlston RS.**

Developmental timing of mutations revealed by whole-genome sequencing of twins with acute lymphoblastic leukemia.

P NATL ACAD SCI USA 2013; 110(18): 7429-7433.

IF: 9.737

IF Ministeriale: 4

13. **Rovò A., Tichelli A., Dufour Carlo.**

Diagnosis of acquired aplastic anemia.

BONE MARROW TRANSPL 2013; 48: 162-167.

- IF: 3.541 IF Ministeriale: 4
- 14. Forni GL., Podesta' Marina, Musso M., Piaggio G., Musallam KM., Balocco M., Pozzi S., Rosa A., Frassoni Francesco.**
Differential effects of the type of iron chelator of the absolute number of hematopoietic peripheral progenitors in patients with beta-thalassemia major.
Haematologica 2013; 98: 555-559.
- IF: 5.935 IF Ministeriale: 6
- 15. Phillips B., Ranasinghe N., Stewart LA., for the PICNICC Collaboration, Castagnola Elio.**
Ethical and regulatory considerations in the use of individual participant data for studies of disease prediction.
ARCH DIS CHILD 2013; 98: 567-568.
- IF: 3.051 IF Ministeriale: 1.2
- 16. De Ioris, Prete A., Cozza R., Podda M.1, Manzitti Carla, Pession A., Schiavello E., Contoli B., Balter R., Fagioli F., Bisogno G., Amoroso Loredana, Locatelli F., Luksch R.**
Ewing sarcoma of the bone in children under 6 years of age.
PLOS ONE 2013; 8: e53223.
- IF: 3.73 IF Ministeriale: 3
- 17. Ricciardolo FLM., Sabatini Federica, Sorbello V., Benedetto S., Defilippi I., Petecchia L., Usai C., et al.**
Expression of vascular remodelling markers in relation to bradykinin receptors in asthma and COPD.
THORAX 2013; 68: 803-811.
- IF: 8.376 IF Ministeriale: 8
- 18. Gouw SC., van der Bom JG., Ljung R., Escuriola C., Cid AR., Claeysens-Donadel S., van Geet C., Kenet G., Makiperna A., Molinari Angelo C, Muntean W., Kobelt R., Rivard G., Santagostino E., Thomas A., van der Berg HM.**
Factor VIII products and inhibitor development in severe hemophilia A.
NEW ENGL J MED 2013; 368: 231-239.
- IF: 51.658 IF Ministeriale: 7.5
- 19. Comar M., Di Rocco D., Cappelli Enrico, Zanotta N., Bottega R., Svahn Johanna, Farruggia P., Misuraca A., Corsolini Fabio, Dufour Carlo, Savoia A.**
Fanconi anemia patients are more susceptible to infection with tumor virus SV40.
PLoS One 2013; 8: e79683.
- IF: 3.73 IF Ministeriale: 6
- 20. Dufour Carlo, Svahn Johanna, Bacigalupo A.**
Front-line immunosuppressive treatment of acquired aplastic anemia.
BONE MARROW TRANSPL 2013; 48: 174-177.
- IF: 3.541 IF Ministeriale: 4
- 21. Fagioli, Quarello P., Lanino Edoardo, Rognoni C., Balduzzi A., Messina C., Favre C., Foa R., Ripaldi M., et al.**
Hematopoietic stem cell transplantation for children with high-risk acute lymphoblastic leukemia in first complete remission: A report from the AIEOP registry.
HAEMATOL-HEMATOL J 2013; 98(8): 1273-1281.
- IF: 5.935 IF Ministeriale: 3
- 22. Korthof ET., Svahn Johanna, Peffault de Latour R., Terranova Maria Paola, Moins-Teisserenc H., Socié G., Soulier J., Kok M., Bredius RGM., van Tol M., Jpo-van der Zijde ECM., Pistorio Angela, Corsolini Fabio, Parodi A., Battaglia F., Pistoia Vito, Dufour Carlo, Cappelli Enrico.**
Immunological profile of Fanconi anemia: a multicentric retrospective analysis of 61 patients.
AM J HEMATOL 2013; 88: 472-476.
- IF: 4.138 IF Ministeriale: 6
- 23. Aristei C., Santucci A., Corvò R., Gardani C., Ricardi U., Scarzello G., Magrini SM., Donato V., Falcinelli L., Bacigalupo A., Locatelli F., Aversa F., Barbieri E., Italian TBI Working Group, Dini Giorgio, Faraci Maura.**

In haematopoietics SCT for acute leukemia TBI impacts on relapse but not survival: results of a multicentre observational study.

BONE MARROW TRANSPL 2013; 48: 908-914.

IF: 3.541

IF Ministeriale: 0.8

- 24. Fioredda Francesca, Calvillo Michaela, Burlando O., Riccardi F., Caviglia Ilaria, Tucci F., Bonanomi S., Ghilardi S., Martire B., Farruggia P., Mastrodicasa E., Barone A., Castagnola Elio, Dufour Carlo.**

Infectious complications in children with severe congenital, autoimmune or idiopathic neutropenia: a retrospective study from the Italian Neutropenia Registry.

PEDIATR INFECT DIS J 2013; 32(4): 410-412.

IF: 3.569

IF Ministeriale: 6

- 25. Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Reggiardo G., Viscardi E., Di Cataldo A., Garaventa Alberto, Melioli Giovanni, Conte Massimo.**

Interchangeability between 24-hour collection and single spot urines for vanillylmandelic and homovanillic acid levels in the diagnosis of neuroblastoma.

PEDIATR BLOOD CANCER 2013; 60: E170-E172.

IF: 2.353

IF Ministeriale: 6

- 26. Rabusin M., Snowden JA., Veys P., Quartier P., Dalle JH., Dhooge C., Di Bartolomeo P., Gonzalez-Vicent M., Gibson B., Iriondo A., Juergens H., Lisukov I., Messina C., Mialou V., Steward CG., Urban C., Renard M., Giurici N., Peters C., Badoglio M., Ronfani L., Dini Giorgio, Farge D., Saccardi R., European Group for Blood and Marrow Transplantation Autoimmune Diseases and Paediatric Disease Working Parties.**

Long-term outcomes of hematopoietic stem cell transplantation for severe treatment-resistant autoimmune cytopenia in children.

BIOL BLOOD MARROW TR 2013; 19: 661-675.

IF: 3.94

IF Ministeriale: 3

- 27. Spreafico F., Gamba B., Mariani L., Collini P., D'Angelo P., Pession A., Di Cataldo A, Indolfi P., Nantron Marilina, Terenziani M., et al.**

Loss of heterozygosity analysis at different chromosome regions in Wilms tumor confirms 1p allelic loss as a marker of worse prognosis: a study from the Italian Association of Pediatric Hematology and Oncology.

J UROLOGY 2013; 189: 260-267.

IF: 3.696

IF Ministeriale: 3

- 28. Ravera E., Vaccaro D., Cuccarolo P., Columbaro M., Capanni C., Bartolucci M., Panfoli I., Morelli A., Dufour Carlo, Degan P., Cappelli Enrico.**

Mitochondrial respiratory chain Complex I defects in Fanconi anemia complementation group A.

BIOCHIMIE 2013; 95: 1828-1837.

IF: 3.142

IF Ministeriale: 4

- 29. Cappelli Enrico, Ravera S., Vaccaro D., Cuccarolo P., Bartolucci M., Panfoli I., Dufour Carlo, Degan P.**

Mitochondrial respiratory complex I defects in Fanconi anemia.

TRENDS MOL MED 2013; 19: 513-514.

IF: 9.571

IF Ministeriale: 8

- 30. Ball LM., Bernardo ME., Roelofs H., van Tol MJD., Contoli B., Zwaginga JJ., Avanzini MA., Conforti A., Bertaina A., Frassoni Francesco, et al.**

Multiple infusions of mesenchymal stromal cells induce sustained remission in children with steroid-refractory, grade III-IV acute graft-versus-host disease.

Br J Haematol. 2013; 163: 501-509.

IF: 4.942

IF Ministeriale: 3

- 31. Galbiati M., Lettieri A., Micalizzi Concetta, Songia S., Morerio Cristina, Biondi A., Dufour Carlo, Cazzaniga G.**

Natural history of acute lymphoblastic leukemia in neurofibromatosis type 1 monozygotic twins.

Leukemia 2013; 27: 1778-1781.

- IF: 10.164 IF Ministeriale: 4
- 32. Daikeler T., Labopin M., Ruggeri A., Crotta A., Abinun M., Hussein AA., Carlson K., Cornillon J., Diez-Martin J., Gandemer V., Faraci Maura, Lindemans C., O'Meara A., Mialou V., Renard M., Sedlacek P., Sirvent A., Socié G., Sora F., Varotto S., Sanz J., Voswinkel J., Vora A., Yesilipek MA., Heer AL., Gluckman E., Farge D., Rocha V.**
New autoimmune diseases after cord blood transplantation: A retrospective study of EUROCORD and the autoimmune disease working party of the European group for blood and marrow transplantation.
Blood 2013; 121(6): 1059-1064.
IF: 9.06 IF Ministeriale: 4
- 33. Miano Maurizio, Micalizzi Concetta, Calvillo Michaela, Dufour Carlo.**
New targets in pediatric acute myeloid leukemia.
Immunol Lett. 2013; 155: 47-50.
IF: 2.337 IF Ministeriale: 2
- 34. Maury S., Balère-Appert ML., Pollicchiani S., Oneto R., Yakoub-Agha I., Locatelli F., Dalle JH., Lanino Edoardo, Fischer A., Pession A., et al.**
Outcome of patients activating an unrelated donor search for severe acquired aplastic anemia.
AM J HEMATOL 2013; 88: 868-873.
IF: 4.138 IF Ministeriale: 3
- 35. Piccardo A., Lopci E., Conte Massimo, Foppiani L., Garaventa Alberto, Cabria M., Villavecchia G., Fanti S., Cistaro A.**
PET/CT imaging in neuroblastoma.
Q J NUCL MED MOL IM 2013; 57: 29-39.
IF: 1.918 IF Ministeriale: 2
- 36. Belvini D., Salviato R., Aquila Maura, Bicocchi Maria Patrizia, Frusconi S., Garagiola I., Sanna V., Santacroce R., Rocino A., Tagariello G.**
Prenatal diagnosis of haemophilia B: the Italian experience.
Haemophilia 2013; 19: 898-903.
IF: 3.17 IF Ministeriale: 2
- 37. Arcieri R., Molinari Angelo C, Farace S., Mazza G., Garnero A., Calizzani G., Giordano P., Oliovecchio E., Mantovani L., Manzoli L., Giangrande P.**
Present and future challenges in the treatment of haemophilia: the patient's perspective.
Blood Transfus. 2013; 11: s82-85.
IF: 1.858 IF Ministeriale: 2
- 38. Manzoni P., De Luca D., Stronati M., Jacqz-Aigrain E., Ruffinazzi G., Luparia M., Tavella E., Boano E., Castagnola Elio, Mostert M., Farina D.**
Prevention of nosocomial infections in neonatal intensive care units.
AM J PERINAT 2013; 30: 81-88.
IF: 1.574 IF Ministeriale: 2
- 39. Cesaro S., Pillon M., Tridello G., Aljurf M., Martino R., Schroyens W., Nozzoli C., Barba P., Faraci Maura, Fagioli F., Cappelli B., Cordonnier C., Al-Mohareb F., Floy sand Y, Greil J., Panizzolo IS., Santarone S.**
Relationship between clinical and BK virological response in patients with late hemorrhagic cystitis treated with cidofovir: a retrospective study from the European Group for Blood and Marrow Transplantation.
BONE MARROW TRANSPL 2013; 48: 809-813.
IF: 3.541 IF Ministeriale: 2
- 40. Branchini A., Campioni M., Mazzucconi MG., Biondo F., Mari R., Bicocchi Maria Patrizia, Bernardi F., Pinotti M.**
Replacement of the Y450 (c234) phenyl ring in the carboxyl-terminal region of coagulation factor IX causes pleiotropic effects on secretion and enzyme activity.
FEBS LETT 2013; 587: 3249-3253.

- IF: 3.582 IF Ministeriale: 3
- 41. Castagnola Elio, Ginocchio Francesca.**
Rescue therapy of difficult-to-treat indwelling central venous catheter-related bacteremias in cancer patients: A review for practical purposes.
EXPERT REV ANTI-INFE 2013; 11(2): 179-186.
IF: 3.218 IF Ministeriale: 6
- 42. Styczynski J., Gil L., Tridello G., Ljungman P., Donnelly JP., van der Velden W., Omar H., Martino R., Halkes C., Faraci Maura, et al.**
Response to Rituximab-based therapy and risk factor analysis in Epstein Barr virus-related lymphoproliferative disorder after hematopoietic stem cell transplant in children and adults: a study from the infectious diseases working party of the European Group.
CLIN INFECT DIS 2013; 57: 794-802.
IF: 9.374 IF Ministeriale: 4
- 43. Pession A., Masetti R., Rizzari C., Putti MC., Casale F., Fagioli F., Luciani M., Lo Nigro L., Menna G., Micalizzi Concetta, et al.**
Results of the AIEOP AML 2002/01 multicenter prospective trial for the treatment of children with acute myeloid leukemia.
Blood 2013; 122: 170-178.
IF: 9.06 IF Ministeriale: 4
- 44. Ferrari A., De Salvo GL., Dall'Igna P., Meazza C., De Leonardis F., Manzitti Carla, De Ioris MA., Casanova M., Carli M., Bisogno G.**
Salvage rates and prognostic factors after relapse in children and adolescents with initially localised synovial sarcoma.
EUR J CANCER 2012; 48: 3448-3455.
IF: 5.061 IF Ministeriale: 3
- 45. Molinari Angelo C.**
Screening coagulazione pre-operatori.
PEDIATRICS 2013; 5: 35-36.
IF: 5.119 IF Ministeriale: 6
- 46. Calaminus G., Kortmann R., Worch J., Nicholson JC., Alapetite C., Garre' Maria Luisa, et al.**
SIOP CNS GCT 96: final report of outcome of a prospective, multinational nonrandomized trial for children and adults with intracranial germinoma, comparing craniospinal irradiation alone with chemotherapy followed by focal primary site irradiation for pat.
NEURO-ONCOLOGY 2013; 15(6): 788-796.
IF: 6.18 IF Ministeriale: 3
- 47. Castagnola Elio, Bandettini Roberto, Ginocchio Francesca, Perotti M., La Masa D., Ciucci Antonella, Loy Anna, Caviglia Ilaria, Haupt Riccardo, Guida E., Pini Prato Alessio, Mattioli Girolamo, Buffa Piero.**
Susceptibility to antibiotics of aerobic bacteria isolated from community acquired secondary peritonitis in children: therapeutic guidelines might not always fit with and everyday experience.
J CHEMOTHERAPY 2013; 25: 213-216.
IF: 0.825 IF Ministeriale: 1
- 48. Indolfi P., Jenkner A., Terenziani M., Crocoli A., Serra A., Collini P., Biononi D., Gandola L., Bisogno G., Cecchetto G., Di Martino M., D'Angelo P., Bianchi M., Conte Massimo, et al.**
Synchronous bilateral Wilms tumor: A report from the Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica (AIEOP).
CANCER-AM CANCER SOC 2013; 119: 1586-1592.
IF: 5.201 IF Ministeriale: 3
- 49. Kohler JA., Rubie H., Castel V., Beiske K., Holmes K., Gambini Claudio, Casale F., Munzer C., Erminio G., Parodi S., Navarro S., Marquez C, Peuchmaur M., Cullinane C., Brock P., Valteau-Couanet D., Garaventa Alberto, Haupt Riccardo.**

Treatment of children over the age of one year with unresectable localised neuroblastoma without MYCN amplification: results of the SIOPEN study.

Eur J Cancer. 2013; 49: 3671-3679.

IF: 5.061

IF Ministeriale: 6

- 50. Calafiore R., Amoroso Loredana, Della Casa Alberighi Ornella, Luksch R., Zanazzo G., Castellano A., Podda M., Dominici C., Haupt Riccardo, Corrias Maria Valeria, Garaventa Alberto.**

Two-stage phase II study of imatinib mesylate in subjects with refractory or relapsing neuroblastoma.

ANN ONCOL 2013; 24: 1406-1413.

IF: 7.384

IF Ministeriale: 8

- 51. Rocha V., Labopin M., Ruggeri A., Podestà M., Gallamini A., Frassoni Francesco.**

Unrelated cord blood transplantation: outcomes after single-unit intrabone injection compared with double-unit intravenous injection in patients with haematological malignancies.

TRANSPLANTATION 2013; 95: 1284-1291.

IF: 3.781

IF Ministeriale: 6

- 52. Hasegawa D., Bugarin C., Giordan M., Bresolin S., Longoni D., Micalizzi Concetta, et al.**

Validation of flow cytometric phospho-STAT5 as a diagnostic tool for juvenile myelomonocytic leukemia.

Blood Cancer J. 2013; 3: e160.

IF: 1.4

IF Ministeriale: 0.5

- 53. Aricò M., Boggio E., Cetica V., Melensi M., Orilieri E., Clemente N., Cappellano G., Buttini S., Soluri MF., Comi C., Dufour Carlo, Pende D., et al.**

Variations of the UNC13D gene in patients with autoimmune lymphoproliferative syndrome.

PLOS ONE 2013; 8: e68045.

IF: 3.73

IF Ministeriale: 3

Linea di ricerca 5: Patologie muscolari e neurologiche

Titolo

Studi genetico-funzionali, morfologici e clinico-riabilitativi nelle malattie neurologiche e muscolari pediatriche

Coordinatori

Dottor Pasquale Striano, Dottor Claudio Bruno

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

L'obiettivo generale della linea è l'avanzamento delle conoscenze nel settore che riguarda le neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica, attraverso un'approccio multidisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirurgici e riabilitativi. L'indirizzo della linea è quello di una ricerca eziopatogenetica di alta specializzazione applicata alla clinica ed orientata verso una ricaduta assistenziale diagnostica e terapeutica. Lo scopo finale dei gruppi di ricerca è di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante una efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione e riduzione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli intangibili connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei piccoli pazienti. A tal fine i gruppi di lavoro sono quindi attivamente impegnati alla realizzazione dei suddetti obiettivi:

- Integrare le diverse attività diagnostiche (Elettrofisiologia, Neuroradiologia, Genetica) per migliorare la capacità diagnostica.
- Innalzamento degli standard qualitativi del servizio per la gestione di pazienti ad alta complessità per garantire ai pazienti della Regione Liguria alti livelli assistenziali e attrarre pazienti provenienti da altre Regioni.
- Elaborazione di linee-guida sull'uso delle terapie, farmacologiche e non, anche finalizzate ad una razionalizzazione dei costi.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professor Carlo Minetti – U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Dottor Armando Cama – U.O.C. Neurochirurgia

Professoressa Edvige Veneselli – U.O.C. Neuropsichiatria infantile

Dottor Andrea Rossi – U.O.C. Neuroradiologia

Dottor Paolo Moretti – U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

Attività 2013

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari - Direttore: Professor Carlo Minetti

Studio dei meccanismi molecolari funzionali nella patogenesi delle malattie neuromuscolari e neurogenetiche: prospettive di nuovi indirizzi terapeutici

L'obiettivo generale della ricerca è l'avanzamento delle conoscenze nel settore delle neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica (con particolare riferimento alle epilessie idiopatiche), attraverso un approccio multidisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirurgici e riabilitativi e li coniughi con gli aspetti di ricerca applicata in tali settori realizzate a livello laboratoristico, anche avvalendosi di modelli sperimentali cellulari ed in vivo.

L'indirizzo della ricerca è quello di uno studio eziopatogenetico di alta specializzazione applicata alla clinica ed orientato verso una ricaduta traslazionale di natura diagnostico-assistenziale e terapeutica, anche

attraverso l'identificazione e caratterizzazione funzionale di geni per malattie rare del neuro-sviluppo mediante tecniche di sequenziamento di nuova generazione. A tale scopo abbiamo selezionato 21 famiglie affette da malattie recessive non diagnosticate o non classificate e le abbiamo tipizzate con il vetrino AXION 587k. Abbiamo inoltre analizzato un modello murino di delezione del gene *iccin*, la proteina identificata nel nostro laboratorio e coinvolta nel disordine "Ipomielinizzazione e Cataratta Congenita".

Lo scopo finale della ricerca è quello di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante una efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione e riduzione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli intangibili connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei nostri piccoli pazienti. A tal fine i gruppi di lavoro sono quindi attivamente impegnati alla realizzazione dei suddetti obiettivi:

- Integrare le diverse attività diagnostiche (Elettrofisiologia, Neuroradiologia, Genetica) per migliorare la capacità diagnostica dell' U.O.C.
- Innalzamento degli standard qualitativi del servizio per la gestione di pazienti ad alta complessità per garantire ai pazienti della Regione Liguria alti livelli assistenziali e attrarre pazienti provenienti da altre Regioni.
- Elaborazione di linee-guida sull'uso delle terapie, farmacologiche e non, anche finalizzate ad una razionalizzazione dei costi

U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative – Responsabile: Dottor Claudio Bruno

L'attività di ricerca è stata svolta nel corso dell'anno nell'ambito del Laboratorio di Patologia Muscolare-UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Neuromuscolari (Prof. C. Minetti, Dott. F. Zara, Dott.ssa E. Gazzero)-in collaborazione con centri specialistici nazionali ed internazionali:

Sono stati effettuati studi etiopatogenetici applicati alla clinica con lo scopo di migliorare la diagnosi e di fornire una precisa consulenza ed una efficace assistenza socio-sanitaria; in collaborazione con centri di ricerca nazionali ed internazionali sono in corso progetti di base mirati alla caratterizzazione di meccanismi fisiopatologici delle distrofie muscolari e di alcune miopatie metaboliche, utilizzando modelli murini e di zebrafish.

Nel corso dell'anno sono state elaborate i) misure di 'outcome' per pazienti con distrofia muscolare e atrofia muscolare spinale, nell'ambito di network nazionali, ii) linee-guida in tema di Anestesia sicura nel paziente miopatico e in tema di IperCKemia, in collaborazione con l'Associazione Italiana di Miologia (AIM) e l'U.O.C. Anestesia e Rianimazione, Istituto G. Gaslini.

Il dr. Bruno è responsabile progetti di trial terapeutici per pazienti con distrofia muscolare e atrofia muscolare spinale ("Studio di fase II, multicentrico, randomizzato, adattativo, in doppio cieco, controllato con placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di olesoxime (TRO19622) in pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (SMA) tra i 3 ed i 35 anni",

"Studio clinico randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, di fase III, sull'impiego di tadalafil nella distrofia muscolare di Duchenne").

Il dr. Bruno partecipa a network clinici nazionali ed internazionali nell'ambito di patologie neuromuscolari e metaboliche; in particolare è membro del consorzio europeo "EUROMAC", registro di pazienti affetti da Glicogenosi Muscolare (<http://euromacregistry.eu/>) ed è partner del progetto Telethon GSP13002 "Development of an Italian Clinical Network for Spinal Muscular Atrophy").

U.O.C. Neurochirurgia - Direttore: Dottor Armando Cama

Scopo dei progetti era: (1) sequenziamento dell'intero esoma (WES, Whole exome sequencing) di 7 famiglie di pazienti con Difetti del Tubo Neurale (DTN) al fine di identificare mutazioni rare (CNVs, SNVs e InDels) che possono conferire suscettibilità ai DTN; (2) Caratterizzazione biologica delle cellule staminali tumorali di medulloblastoma ed identificazione di caratteristiche molecolari legate alla farmaco-resistenza.

(1) In conformità a quanto previsto dalla piattaforma Illumina/Solexa è stata preparata una libreria di frammenti di DNA genomico accoppiata all'arricchimento selettivo delle regioni stesse, seguita dalla

generazione mediante PCR di milioni di clusters clonali che sono stati sequenziati mediante sintesi attraverso l'utilizzo di terminatori dideoossi-reversibili. L'analisi dei dati prevede 5 fasi: 1) trasformazione dei raw data in reads; 2) controllo di qualità delle reads e il loro allineamento su un genoma di riferimento; 3) annotazione delle varianti ed loro filtraggio mediante di database pubblici; 4) studio della segregazione delle varianti all'interno delle famiglia secondo modelli diversi di ereditarietà; 5) validazione (metodi Gold Standard). Sono concluse le fasi 1-3, attualmente ci stiamo focalizzando sull'analisi delle CNVs mediante EXCAVATOR, un nuovo tool adatto alla identificazione di CNVs da dati di WES.

(2) Considerando gli ultimi progressi nel campo della biologia del medulloblastoma che prevede l'introduzione di 4 gruppi molecolari di classificazione per questo tumore, lo studio ha messo in evidenza in quali di questi gruppi vi sia maggior presenza della sotto-popolazione di cellule con caratteristiche di staminalità (*Tumor Initiating Cells*: TICs). Il risultato può infatti giustificare l'andamento più aggressivo di alcune forme tumorali in rapporto alla presenza di TICs che mostrano elevata capacità di formare metastasi e resistenza alla chemio/radio-terapia. Inoltre lo studio sta mettendo in evidenza specifiche vie di attivazione legate alla capacità di *self-renewal* di queste cellule rispetto al processo di differenziamento. Tali indagini sono tutt'ora in corso, così come l'analisi genetica di una più ampia casistica, al fine di procedere alla validazione dei dati sin qui ottenuti.

U.O.C. Neuropsichiatria infantile - Direttore: Professoressa Edvige Veneselli

Epilessia: è stato elaborato l'outcome delle crisi correlate alla lesionectomia in casistica di bambini con epilessia e tumori glioneurali; è stata studiata l'Encefalopatia epilettica con punte-onda continue nel sonno lento in una casistica di soggetti con Leucomalacia periventricolare; è stato descritto linfedema; si è collaborato allo studio internazionale "Exon-disrupting deletions of NRXN1" nell'Epilessia generalizzata idiopatica.

Neuroimmunologia: per l'Encefalite anti recettori N-metil-D-aspartato si sono descritti nuovi casi al fine di meglio definire l'iter investigativo e diagnostico e ottimizzare il management e il follow-up dei pazienti; abbiamo descritto l'aspetto neuroradiologico marker di attività nella Poliradiculoneuropatia infiammatoria demielinizzante cronica e la sua utilità nel programma terapeutico. Quest'anno abbiamo inoltre organizzato il Congresso "Patologie infiammatorie ed immunomediate in Neuropsichiatria Infantile" (Genova, 8.11.2013) con docenti e moderatori nazionali e internazionali.

Patologie della fossa cranica posteriore: sono stati riscontrati dati innovativi all'analisi molecolare in casistiche di Sindrome di Joubert e J.-like, Ipoplasia cerebellare congenita con compromissione delle corna spinali anteriori, Malformazione di Dandy-Walker e S. di Wisconsin (quest'ultimo in studio collaborativo internazionale); gli studi hanno incluso l'analisi retrospettiva e prospettica dei dati clinici e neuroradiologici e la correlazione con i dati genetici.

Disturbi dello Spettro Autistico: è in corso l'analisi dei dati biologici, genetici ed elettroclinici in un'ampia casistica di pazienti ai fini di valutarne il ruolo nella patogenesi e nel fenotipo clinico; si è descritto il riscontro non ancora riportato della delezione interstiziale 2q24.3 includente i geni SCN2A and SCN3A in un soggetto autistico non epilettico.

ADHD: è stato condotto uno studio in collaborazione con gli altri centri regionali di riferimento in Italia per avanzamenti nel percorso diagnostico e terapeutico dei pazienti.

Malattie Rare neurologiche: sono inoltre proseguiti gli studi con avanzamenti nella definizione clinica, neuroradiologica e genetica e nella correlazione fenotipo-genotipo di varie forme, tra cui alcune Leucoencefalopatie quali Hypomyelination and congenital cataract, Alexander disease, Pelizaeus-Merzbacher-like disease spectrum, ed alcune Poliodistrofie, come la Ceroidlipofusinosi infantili; non si è confermato il ruolo delle mutazioni di gene SLC2A1 (GLUT1) nei casi italiani di Emiplegia Alternante; Si sono descritti gli aspetti clinico-neuroradiologici nella Brown-Vialetto-Van Laere syndrome; si è sviluppato lo studio correlazione genotipo –fenotipo epilettico nella casistica di pazienti con.

U.O.C. Neuroradiologia - Direttore: Dottor Andrea Rossi

Il progetto in corso ha avuto come obiettivo combinare le informazioni di diagnostica recogida da 18F-DOPA PET e risonanza magnetica, con lo scopo di valutare il loro ruolo diagnostico sinergico e l'impatto clinico in pazienti pediatriche con tumori cerebrali. Specifici campi di ricerca hanno riguardato la valutazione pre e post-trattamento dei gliomi diffusamente infiltranti di basso e altro grado.

Trenta pazienti pediatriche sono stati finora studiati, e l'analisi dei dati di risonanza magnetica funzionale è attualmente in fase di valutazione. È stato completato come primo step il confronto e la fusione della DOPA PET con i dati MRI convenzionali per scopi diagnostici, terapeutici e prognostici, con risultati pubblicati su *Journal of Nuclear Medicine* (IF: 5,77). È anche in corso di pubblicazione un capitolo di libro sul ruolo della DOPA PET nei tumori cerebrali pediatriche. Infine, i risultati della nostra ricerca sono stati presentati come comunicazione orale in occasione del XXXVII Congresso della Società Europea di Neuroradiologia.

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione - Direttore: Dottor Paolo Moretti

Studio pilota sull'efficacia dell'olesoxime e sui test e comparazione di due tipi di corsetto nell'atrofia neurogena spinale e in attività di sviluppo e verifica di misure di "outcome" nella distrofia muscolare di Duchenne in collaborazione con il Dipartimento di Neurologia Pediatrica dell'Università Cattolica di Roma e l'U.O. di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative della Clinica Pediatrica I dell'Istituto G. Gaslini.

Avvio del progetto di impianto ed utilizzo di pompe di infusione per la somministrazione di baclofene intratecale in pazienti con spasticità generalizzata in collaborazione con la U.O. di Neurochirurgia dell'istituto Gaslini.

Avvio di studio sulla terapia con percezione d'azione visiva e sonora nella riabilitazione dell'arto superiore paretico in bambini con paralisi cerebrale infantile in collaborazione con l'Istituto Italiano di Tecnologia.

Avvio di studio sull'analisi strumentale del movimento del neonato pretermine in collaborazione con le U.O. di Patologia Neonatale e Neuroradiologia dell'Istituto G. Gaslini, con l'Istituto Italiano di Tecnologia e l'Università di Hiroshima.

Avvio di studio di modellazione dell'articolazione tibio-tarsica con l'analisi strumentale del movimento nell'artrite reumatoide giovanile in collaborazione con la Clinica Pediatrica II dell'Istituto Gaslini e l'U.O. di Riabilitazione dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2013)

1. **Mazzone ES., Pane M., Sormani MP., Scalise R., Berardinelli A., Messina S., Torrente Y., D'Amico A., Doglio Luca, Viggiano E., Bruno Claudio, et al.**
24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy.
PLOS ONE 2013; 8: e52512.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 3
2. **Bandettini di Poggio M., Gagliardi S., Pardini M., Marchioni E., Monti Bragadin M., Reni L., Doria Lamba Laura Maria, Roccatagliata L., Ceroni M., Schenone A., Cereda C.**
A novel compound heterozygous mutation of C20orf54 gene associated with Brown-Vialetto-Van Laere syndrome in an Italian family.
EUR J NEUROL 2013; 20: e94-e95.
IF: 4.162 IF Ministeriale: 3
3. **Licchetta L., Pippucci T., Bisulli F., Cantalupo G., Magini P., Alvisi L., Baldassari S., Martinelli P., Naldi I., Vanni Nicola Augusto, et al.**
A novel pedigree with familial cortical myoclonic tremor and epilepsy (FCMTE): clinical characterization, refinement of the FCMTE2 locus, and confirmation of a founder haplotype.
Epilepsia. 2013; 54: 1298-1306.
IF: 3.909 IF Ministeriale: 3
4. **Germinaro EAP., Arcieri R., Bonati M., Zuddas A., Masi G., Vella S., Chiarotti F., Panei P., for the Italian ADHD Regional Reference Centers, Veneselli Edvige.**
Attention-deficit/hyperactivity disorder drugs and growth: an Italian prospective observational study.

- J Child Adolesc Psychopharmacol. 2013; 23: 440-447.
IF: 2.773 IF Ministeriale: 1.2
5. **Siri L., Pinelli L., Giordano L., Tassi L., Striano Pasquale.**
Atypical Sturge-Weber syndrome requires confirmation (reply to Zhou et al.).
EUR J PAEDIATR NEURO 2013; 17: 321-322.
IF: 1.982 IF Ministeriale: 2
6. **Striano Pasquale, Louis ED., Manto M.**
Autosomal dominant cortical tremor, myoclonus, and epilepsy: is the origin in the cerebellum? Editorial.
CEREBELLUM 2013; 12: 145-146.
IF: 2.595 IF Ministeriale: 2
7. **Striano Pasquale, Zara Federico, Striano S., Minetti Carlo.**
Autosomal recessive epilepsy associated with contactin 2 mutation is different from familial cortical tremor, myoclonus and epilepsy.
Brain 2013; 136: e253.
IF: 9.915 IF Ministeriale: 4
8. **Catteruccia M., Fattori F., Codemo V., Ruggiero R., Maggi L., Tasca G., Fiorillo C., Pane M., Berardinelli A., Verardo M., Bragato C., Mora M., Morandi L., Bruno Claudio, et al.**
Centronuclear myopathy related to dynamin 2 mutations: Clinical, morphological, muscle imaging and genetic features of an Italian cohort.
NEUROMUSCULAR DISORD 2013; 23: 229-238.
IF: 3.464 IF Ministeriale: 3
9. **Rossi Daniela Paola, Doria Lamba Laura Maria, Pistorio Angela, Pedemonte Marina, Veneselli Edvige, Rossi Andrea.**
Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy of childhood: clinical and neuroradiological findings.
NEURORADIOLOGY 2013; 55: 1233-1239.
IF: 2.7 IF Ministeriale: 4
10. **Agostinelli S., Accorsi P., Beccaria F., Belcastro V., Canevini MP., Minetti Carlo, Nicita F., Parisi P., Pavone P., Pezzella M., Sesta M., Spalice A., Striano S., Tozzi E., Traverso Monica, Vari S., Vignoli A., Zamponi N., Zara Federico, Striano Pasquale, Verrotti A.**
Clinical dissection of early onset absence epilepsy in children and prognostic implications.
EPILEPSIA 2013; 54: 1761-1779.
IF: 3.909 IF Ministeriale: 6
11. **Siri L., Giordano L., Accorsi P., Cossu M., Pinelli L., Tassi L., Striano Pasquale.**
Clinical features of Sturge-Weber syndrome without facial nevus: five novel cases.
EUR J PAEDIATR NEURO 2013; 17: 91-96.
IF: 1.982 IF Ministeriale: 4
12. **Parisi P., Oliva A., Coll Vidal M., Partemi S., Campuzano O., Iglesias A., Pisani D., Pascali VL., Paolino MC., Villa MP., Zara Federico, Tassinari CA., Striano Pasquale, Brugada R.**
Coexistence of epilepsy and Brugada syndrome in a family with SCN5A mutation.
EPILEPSY RES 2013; 105: 415-418.
IF: 2.241 IF Ministeriale: 2
13. **Ferraris A., Bernardini L., Avramovska VS., Zanni G., Loddo S., Sukarova-Angelovska E., Parisi V., Capalbo A., Tumini S., Travaglini L., Mancini F., Duma F., Barresi S., Novelli A., Mercuri E., Tarani L., for the Italian CBCD Study Group, Biancheri Roberta, Rossi Andrea, et al.**
Dandy-Walker malformation and Wisconsin syndrome: novel cases add further insight into the genotype-phenotype correlations of 3q23q25 deletions.
ORPHANET J RARE DIS 2013; 8: 75.
IF: 4.315 IF Ministeriale: 1.2
14. **Suls A., Jaehn JA., Kecskes A., Weber Y., Weckhuysen S., Craiu DC., Siekierska A., Djemie T., Afrikanova T., Gormley P., Striano Pasquale, Zara Federico, et al.**

De novo loss-of-function mutations in CHD2 cause a fever-sensitive myoclonic epileptic encephalopathy sharing features with Dravet syndrome.

Am J Hum Genet. 2013; 93: 967-975.

IF: 11.202

IF Ministeriale: 4

15. **Coppola A., Bagnasco I., Traverso Monica, Brusco A., Di Gregorio E., Del Gaudio L., Santulli L., Caccavale C., Vigliano P., Minetti Carlo, Striano S., Zara Federico, Striano Pasquale.**

Different electroclinical picture of generalized epilepsy in two families with 15q13.3 microdeletion.

Epilepsia. 2013; 54(5): e69-e73.

IF: 3.909

IF Ministeriale: 6

16. **Poretti A., Meoded A., Rossi Andrea, Raybaud C., Huisman TAGM.**

Diffusion tensor imaging and fiber tractography in brain malformations.

PEDIATR RADIOL 2013; 43: 28-54.

IF: 1.565

IF Ministeriale: 2

17. **Falace A., Vanni Nicola Augusto, Mallamaci A., Striano Pasquale, Zara Federico.**

Do regulatory regions matter in FOXP1 duplications?

Eur J Hum Genet. 2013; 21: 365-366.

IF: 4.319

IF Ministeriale: 3

18. **Bandettini di Poggio M., Nesti C., Bruno Claudio, Meschini MC., Schenone A., Santorelli FM.**

Dopamine-agonist responsive Parkinsonism in a patient with the SANDO syndrome caused by PLOG mutation.

BMC Med Genet. 2013; 14: 105.

IF: 2.536

IF Ministeriale: 2

19. **Pane M., Messina S., Bruno Claudio, D'Amico A., Villanova M., Brancalion B., Sivo S., Bianco F., Striano Pasquale, Battaglia D., et al.**

Duchenne muscular dystrophy and epilepsy.

Neuromuscul Disord. 2013; 23: 313-315.

IF: 3.464

IF Ministeriale: 3

20. **Giordano L., Vignoli A., Cusmai R., Parisi P., Mastrangelo M., Coppola G., Cordelli DM., Accorsi P., Milito G., Darra F., Pruna D., Belcastro V., Verrotti A., Striano Pasquale.**

Early onset absence epilepsy with onset in the first year of life: a multicenter cohort study.

Epilepsia 2013; 54(Suppl.7): 66-69.

IF: 3.909

IF Ministeriale: 6

21. **Verrotti A., Striano Pasquale, Agostinelli S.**

Early onset absence epilepsy: what changes using Panayiotopoulos's criteria?

Epilepsia. 2013; 54: 765-766.

IF: 3.909

IF Ministeriale: 3

22. **Belcastro V., Horacio Caraballo R., Romeo A., Striano Pasquale.**

Early-onset absence epilepsy aggravated by valproic acid: a video-EEG report.

Epileptic Disord. 2013; 15: 440-443.

IF: 1.165

IF Ministeriale: 1

23. **Agostinelli S., Traverso M., Accorsi P., Beccaria F., Belcastro V., Capovilla G., Cappanera S., Coppola A., Dalla Bernardina B., Darra F., Ferretti M., Minetti Carlo, Zara Federico, Striano Pasquale, Verrotti A.**

Early-onset absence epilepsy: SLC2A1 gene analysis and treatment evolution.

Eur J Neurol. 2013; 20: 856-859.

IF: 4.162

IF Ministeriale: 6].

24. **Verrotti A., Cusmai R., Nicita F., Pizzolorusso A., Elia M., Zamponi N., Cesaroni E., Granata T., De Giorgi I., Giordano L., Grosso S., Pavone P., Striano Pasquale, et al.**

Electrical features and long-term outcome of cryptogenic epilepsy in children with Down syndrome.

J Pediatr. 2013; 163: 1754-1758.

IF: 4.035

IF Ministeriale: 3

25. **Camfield CS., Striano Pasquale, Camfield PR.**

- Epidemiology of juvenile myoclonic epilepsy.
EPILEPSY BEHAV 2013; 28: S15-S17.
IF: 1.844 IF Ministeriale: 2
26. **Verrotti A., Agostinelli S., Prezioso G., Coppola G., Capovilla G., Romeo A., Striano Pasquale, Parisi P., Grosso S., et al.**
Epilepsy in patients with Cornelia de Lange syndrome: A clinical series.
SEIZURE-EUR J EPILEP 2013; 22: 356-359.
IF: 2.004 IF Ministeriale: 2
27. **Kasperaviciute D., Catarino CB., Matarin M., Leu C., Novy J., Tostevin A., Leal B., Robbiano Angela, Paravidino Roberta, Zara Federico, et al.**
Epilepsy, hippocampal sclerosis and febrile seizures linked by common genetic variation around SCN1A.
Brain 2013; 136: 3140-3150.
IF: 9.915 IF Ministeriale: 8
28. **Striano Pasquale, Capovilla G.**
Epileptic encephalopathy with continuous spikes and waves during sleep.
CURR NEUROL NEUROSCI 2013; 13: 360.
IF: 3.783 IF Ministeriale: 6
29. **Moller RS., Weber YG., Klitten LL., for the EPICURE Consortium, Zara Federico, Striano Pasquale.**
Exon-disrupting deletions of NRXN1 in idiopathic generalized epilepsy.
EPILEPSIA 2013; 54(2): 256-164.
IF: 3.909 IF Ministeriale: 1.2
30. **Biancheri Roberta, Cassandrini D., Pinto F., Trovato R., Di Rocco Maja, Mirabelli Badenier Marisol Elena, Pedemonte Marina, Panicucci C., Trucks H., Sander T., Zara Federico, Rossi Andrea, Striano Pasquale, Minetti Carlo, Santorelli FM.**
EXOSC3 mutations in isolated cerebellar hypoplasia and spinal anterior horn involvement.
J NEUROL 2013; 260: 1866-1870.
IF: 3.578 IF Ministeriale: 6
31. **Biancheri Roberta, Rosano C., Denegri L., Lamantea E., Pinto F., Lanza Federica, Severino Mariasavina, Filocamo Mirella.**
Expanded spectrum of Pelizaeus-Merzbacher-like disease: Literature revision and description of a novel GJC2 mutation in an unusually severe form.
EUR J HUM GENET 2013; 21: 34-39.
IF: 4.319 IF Ministeriale: 6
32. **Weckhusen S., Ivanovic V., Hendrickx R., Van Coster R., Hjalgrim H., Moller RS., Gronborg S., Schoonjans AS., Ceulemans B., Heavin SB., Eltze C., Striano Pasquale, et al.**
Extending the KCNQ2 encephalopathy spectrum. Clinical and neuroimaging findings in 17 patients.
Neurology. 2013; 81: 1697-1703.
IF: 8.249 IF Ministeriale: 4
33. **Garavelli L., Simonte G., Rosato S., Wischmeijer A., Albertini E., Guareschi E., Longo C., Albertini G., Gelmini C., Greco C., Errico S., Savino G., Pavanella Marco, et al.**
Focal dermal hypoplasia (Goltz-Gorlin syndrome): a new case with a novel variant in the PORCN gene and unusual spinal anomaly.
AM J MED GENET A 2013; 161A: 1750-1754.
IF: 2.304 IF Ministeriale: 1
34. **Belcastro V., Striano Pasquale, Parisi P.**
From migralepsy to ictal epileptic headache: the story so far.
Neurol Sci. 2013; 34: 1805-1807.
IF: 1.412 IF Ministeriale: 2
35. **De Marco Patrizia, Merello Elisa, Consales Alessandro, Piatelli Gianluca, Cama Armando, Kibar Z., Capra Valeria.**
Genetic analysis of Disheveled 2 and Disheveled 3 in human neural tube defects.

- J MOL NEUROSCI 2013; 49: 582-588.
IF: 2.891 IF Ministeriale: 4
- 36. Zara Federico, Specchio N., Striano Pasquale, Robbiano Angela, Gennaro E., Paravidino R., Vanni Nicola Augusto., Minetti Carlo.**
Genetic testing in benign familial epilepsies of the first year of life: Clinical and diagnostic significance
EPILEPSIA 2013; 54(3): 425-436.
IF: 3.909 IF Ministeriale: 6
- 37. Consales Alessandro, Striano Pasquale, Nozza Paolo, Morana Giovanni, Ravegnani Giuseppe Marcello, Piatelli Gianluca, Pavanello Marco, Zoli ML., Baglietto Maria Giuseppina, Cama Armando.**
Glioneuronal tumors and epilepsy in children: seizure outcome related to lesionectomy.
Minerva Pediatr. 2013; 65: 609-616.
IF: 0.638 IF Ministeriale: 1
- 38. Traverso Monica, Yuregir OO., Mimouni-Bloch A., Rossi Andrea, Aslan H., Gazzero Elisabetta, Baldassari S., Fruscione Floriana, Minetti Carlo, Zara Federico, Biancheri Roberta.**
Hypomyelination and congenital cataract: identification of novel mutations in two unrelated families.
EUR J PAEDIATR NEURO 2013; 17: 108-111.
IF: 1.982 IF Ministeriale: 4
- 39. Partemi S., Vidal MC., Campuzano O., Pezzella M., Paravidino R., Pascali VL., Tassinari CA., Striano S., Zara Federico, Brugada R., Striano Pasquale, Oliva A.**
Importance of post-mortem genetic testing in SUDEP patients.
2013; 4: e354-e355.
IF: 1.113 IF Ministeriale: 1
- 40. Belcastro V., Striano Pasquale, Parisi P.**
Interictal and periictal headache in patients with epilepsy: migraine-triggered seizures or epilepsy-triggered headache?
EUR J NEUROL 2013; 20: 1333-1334.
IF: 4.162 IF Ministeriale: 6
- 41. Belcastro V., Vidale S., Pierguidi L., Sironi L., Tancredi L., Striano Pasquale, Taborelli A., Arnaboldi M.**
Intravenous lacosamide as treatment option in post-stroke non convulsive status epilepticus in the elderly: a proof-of-concept, observational study.
Seizure. 2013; 22: 905-907.
IF: 2.004 IF Ministeriale: 2
- 42. Belcastro V., Striano Pasquale, Parisi P.**
Is it migralepsy? No evidence yet.
NEUROL SCI 2013; 34: 1837-1838.
IF: 1.412 IF Ministeriale: 2].
- 43. De Grandis Elisa, Stagnaro M., Biancheri Roberta, Giannotta M., Gobbi G., Traverso Monica, Veneselli Edvige, Zara Federico.**
Lack of SLC2A1 (Glucose Transporter 1) mutations in 30 Italian patients with alternating hemiplegia of childhood.
J CHILD NEUROL 2013; 28(7): 863-866.
IF: 1.385 IF Ministeriale: 4
- 44. Verrotti A., Loiacono G., Pizzolorusso A., Parisi P., Bruni O., Luchetti A., Zamponi N., Cappanera S., Grosso S., Striano Pasquale, et al.**
Lacosamide in pediatric and adult patients: Comparison of efficacy and safety.
SEIZURE-EUR J EPILEP 2013; 22: 210-216.
IF: 2.004 IF Ministeriale: 2
- 45. Tasca G., Moro F., Aiello C., Cassandrini D., Fiorillo C., Bertini E., Bruno Claudio, Santorelli FM., Ricci E.**
Limb-Girdle muscular dystrophy with alpha-dystroglycan deficiency and mutations in the ISPD gene
NEUROLOGY 2013; 80: 963-965.
IF: 8.249 IF Ministeriale: 4

- 46. Partemi S., Cestèle S., Pezzella M., Campuzano O., Paravidino R., Pascali VL., Zara Federico, Tassinari CA., Striano S., Oliva A., Brugada R., Mantegazza M., Striano Pasquale.**
Loss-of-function KCNH2 mutation in a family with long QT syndrome, epilepsy, and sudden death.
EPILEPSIA 2013; 54(8): e112-e116.
IF: 3.909 IF Ministeriale: 6
- 47. Michelucci R., Pasini E., Malacrida S., Striano Pasquale, Di Bonaventura C., Pulitano P., Bisulli F., et al.**
Low penetrance of autosomal dominant lateral temporal epilepsy in Italian families without LGII mutations.
EPILEPSIA 2013; 54(7): 1288-1297.
IF: 3.909 IF Ministeriale: 3
- 48. Biancheri Roberta, Rossi Andrea, Ceccherini Isabella, Pezzella M., Prato G., Striano Pasquale, Minetti Carlo.**
Magnetic resonance imaging "tigroid pattern" in Alexander disease.
NEUROPEDIATRICS 2013; 44: 174-176.
IF: 1.192 IF Ministeriale: 2
- 49. Rossi Andrea, Biancheri Roberta.**
Magnetic resonance spectroscopy in metabolic disorders.
NEUROIMAG CLIN N AM 2013; 23: 425-448.
IF: 1.204 IF Ministeriale: 2
- 50. Belcastro V., D'Egidio C., Striano Pasquale, Verrotti A.**
Metabolic and endocrine effects of valproic acid chronic treatment.
Epilepsy Res. 2013; 107: 1-8.
IF: 2.241 IF Ministeriale: 2
- 51. Natali A., Gastaldelli A., Camastra S., Baldi S., Quagliarini S., Minicocci I., Bruno Claudio, Pennisi E., Arca M.**
Metabolic consequences of adipose triglyceride lipase deficiency in humans: an in vivo study in patients with neutral lipid storage disease with myopathy.
J CLIN ENDOCR METAB 2013; 98: E1540-E1548.
IF: 6.43 IF Ministeriale: 3
- 52. Belcastro V., Striano Pasquale, Parisi P.**
Migraine and epilepsy terminology and classification: opening Pandora's box.
EPILEPTIC DISORD 2013; 15: 216-217.
IF: 1.165 IF Ministeriale: 0.5
- 53. Garone C., Donati MA., Sacchini M., Garcia-Diaz B., Bruno Claudio, Calvo S., Mootha VK., DiMauro S.**
Mitochondrial encephalomyopathy due to a novel mutation in ACAD9.
JAMA Neurol. 2013; 70: 1.
IF: 7.685 IF Ministeriale: 4
- 54. Mascelli Samantha, Barla A., Raso Alessandro, Mosci S., Nozza Paolo, Biassoni Roberto, Morana Giovanni, Huber M., Mircean C., Fasulo D., Noy K., Wittenberg G., Pignatelli S., Piatelli Gianluca, Cama Armando, Garre' Maria Luisa, Capra Valeria, Verri A.**
Molecular fingerprinting reflects different histotypes and brain region in low grade gliomas.
BMC CANCER 2013; 13: 387.
IF: 3.333 IF Ministeriale: 4
- 55. Morana Giovanni, Piccardo A., Garre' Maria Luisa, Nozza Paolo, Consales Alessandro, Rossi Andrea.**
Multimodal magnetic resonance imaging and 18F-L-dihydroxyphenylalanine positron emission tomography in early characterization of pseudoresponse and nonenhancing tumor progression in a pediatric patient with malignant transformation of ganglioglioma treated
J CLIN ONCOL 2013; 31: e1-e4.
IF: 18.038 IF Ministeriale: 15
- 56. Secci F., Consales Alessandro, Meriadri P., Ravegnani Giuseppe Marcello, Piatelli Gianluca, Pavanello Marco, Cama Armando.**

- Naso-ethmoidal encephalocele with bilateral orbital extension: report of a case in a western country.
CHILD NERV SYST 2013; 29: 1947-1952.
IF: 1.241 IF Ministeriale: 2
- 57. Coppola A., Ruosi P., Santulli L., Striano S., Zara Federico, Striano Pasquale, Sisodiya SM.**
Neurological features and long-term follow-up in 15q11.2-13.1 duplication.
Eur J Med Genet.2013; 56: 614-618.
IF: 1.685 IF Ministeriale: 1
- 58. Pappalardo A., Pitto L., Fiorillo C., Donati MA., Bruno Claudio, Santorelli FM.**
Neuromuscular disorders in zebrafish: State of the art and future perspectives.
NEUROMOL MED 2013; 15: 405-419.
IF: 4.492 IF Ministeriale: 3
- 59. Gazzero Elisabetta, Andreu AL., Bruno Claudio.**
Neuromuscular disorders of glycogen metabolism.
CURR NEUROL NEUROSCI 2013; 13: 333.
IF: 3.783 IF Ministeriale: 6
- 60. Parisi P., Striano Pasquale, Belcastro V.**
New terminology for headache/migraine as the sole ictal epileptic manifestation: The down-sides. Reply to Cianchetti et al.
SEIZURE-EUR J EPILEP 2013; 22: 798-799.
IF: 2.004 IF Ministeriale: 2.
- 61. Milh M., Falace A., Villeneuve N., Vanni Nicola Augusto, Cacciagli P., Assereto S., Nababout R., Benfenati F., Zara Federico, et al.**
Novel compound heterozygous mutations in TBC1D24 cause familial malignant migrating partial seizures of infancy.
Hum Mutat. 2013; 34: 869-872.
IF: 5.213 IF Ministeriale: 3
- 62. Traverso Monica, Assereto S., Gazzero Elisabetta, Savasta S., Abdalla EM., Rossi Andrea, Baldassarri S., Fruscione Floriana, Ruffinazzi G., Fassad MR., El Beheiry A., Minetti Carlo, Zara Federico, Biancheri Roberta.**
Novel FAM126A mutations in hypomyelination and congenital caract disease.
BIOCHEM BIOPH RES CO 2013; 439: 369-372.
IF: 2.406 IF Ministeriale: 4
- 63. Merello Elisa, De Marco Patrizia, Ravegnani Giuseppe Marcello, Riccipettoni G., Cama Armando, Capra Valeria.**
Novel MNX1 mutations and clinical analysis of familial and sporadic Currarino cases.
Eur J Med Genet. 2013; 56: 648-654.
IF: 1.685 IF Ministeriale: 2
- 64. Fiorillo C., Moro F., Astrea G., Morales MA., Baldacci J., Marchese M., Scapolan Sara, Bruno Claudio, Battini R., Santorelli FM.**
Novel mutations in the fukutin gene in a boy with asymptomatic hyperCKemia.
Neuromuscul Disord. 2013; 23: 1010-1015.
IF: 3.464 IF Ministeriale: 3
- 65. Capra Valeria, Mascelli Samantha, Garre' Maria Luisa, Nozza Paolo, Vaccari C., Bricco L., Sloan-Bèna F., Gimelli S., Cuoco Cristina, Gimelli Giorgio, Tassano Elisa.**
Parental Imbalances Involving Chromosomes 15q and 22q May Predispose to the Formation of De Novo Pathogenic Microdeletions and Microduplications in the Offspring.
PLOS ONE 2013; 8: e57910.
IF: 3.73 IF Ministeriale: 6
- 66. Conti V., Carabalona A., Pallesi-Pocachard E., Parrini E., Leventer RJ., Buhler E., McGillivray G., Michel FJ., Striano Pasquale, et al.**
Periventricular heterotopia in 6q terminal deletion syndrome: role of the C6orf70 gene.

- Brain.2013; 136: 3378-3394.
IF: 9.915 IF Ministeriale: 4
- 67. Mancuso M., Orsucci D., Angelini C., Bertini E., Carelli V., Comi PC., Minetti Carlo, Moggio M., Mongini T., Servidei S.O, Tonin P., Toscano A., Uziel G., Bruno Claudio, et al.**
Phenotypic heterogeneity of the 8344A>G mtDNA "MERRF" mutation.
NEUROLOGY 2013; 80: 2049-2054.
IF: 8.249 IF Ministeriale: 4
- 68. Travaglini L., Brancati F., Silhavy J., Iannicelli M., Nickerson E., for the International JSRD Study Group, Biancheri Roberta, Caridi Gianluca, Divizia Maria Teresa, Ghiggeri Gian Marco, Mirabelli Badenier Marisol Elena.**
Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders.
Eur J Hum Genet. 2013; 21: 1074-1078.
IF: 4.319 IF Ministeriale: 1.2
- 69. Cassandrini D., Cilio MR., Bianchi M., Doimo M., Blestri M., Tessa A., Rizza T., Sartori G., Meschini MC., Nesti C., Tozzi G., Petruzzella V., Piemonte F., Bisceglia L., Bruno Claudio, Dionisi-Vici C., D'Amico A., Fattori F., Carozzo R., Salviati L., Santorelli FM., Bertini E.**
Pontocerebellar hypoplasia type 6 caused by mutations in RARS2: definition of the clinical spectrum and molecular findings in five patients.
J INHERIT METAB DIS 2013; 36: 43-53.
IF: 4.07 IF Ministeriale: 3
- 70. Specchio N., Terracciano A., Trivisano M., Cappelletti S., Claps D., Travaglini L., Cusmai R., Marras CE., Zara Federico, Fusco L., Bertini E., Vigevano F.**
PRRT2 is mutated in familial and non-familial benign infantile seizures.
EUR J PAEDIATR NEURO 2013; 17: 77-81.
IF: 1.982 IF Ministeriale: 2
- 71. Becker F., Schubert J., Striano Pasquale, Anttonen AK., Zara Federico, Lerche H., Weber YG.**
PRRT2-related disorders: further PKD and ICCA cases and review of the literature.
J NEUROL 2013; 260: 1234-1244.
IF: 3.578 IF Ministeriale: 3
- 72. Merello Elisa, Kibar Z., Allache R., Piatelli Gianluca, Cama Armando, Capra Valeria, De Marco Patrizia.**
Rare missense variants in DVL1, one of the human counterparts of the Drosophila dishelled gene, do not confer increased risk for neural tube defects.
BIRTH DEFECTS RES A 2013; 97: 452-455.
IF: 3.146 IF Ministeriale: 4
- 73. Verrotti A., Matricardi S., Capovilla G., D'Egidio C., Cusmai R., Romeo A., Pruna D., Pavone P., Capanera S., Granata T., Gobbi G., Striano Pasquale, et al.**
Reflex myoclonic epilepsy in infancy: a multicenter clinical study.
EPILEPSY RES 2013; 103: 237-244.
IF: 2.241 IF Ministeriale: 2
- 74. Fiorillo C., Brisca G., Cassandrini D., Scapolan Sara, Astrea G., Valle Maura, Scuderi F., Trucco F., Natali A., Magnano Gian Michele, Gazzo Elisabetta, Minetti Carlo, Arca M., Santorelli FM., Bruno Claudio.**
Subclinical myopathy in a child with neutral lipid storage disease and mutations in the PNPLA2 gene.
BIOCHEM BIOPH RES CO 2013; 430: 241-244.
IF: 2.406 IF Ministeriale: 4
- 75. Marti-Masso JF., Bergareche A., Makaraov V., Ruiz-Martinez J., Gorostidi A., Lopez de Munain A., Poza JJ., Striano Pasquale, Buxbaum JD., Paisan-Ruiz C.**
The ACMSD gene, involved in tryptophan metabolism, is mutated in a family with cortical myoclonus, epilepsy, and parkinsonism.
J Mol Med (Berl). 2013; 91: 1399-1406.
IF: 4.768 IF Ministeriale: 3
- 76. Parisi P., Striano Pasquale, Belcastro V.**

The crossover between headache and epilepsy.

Expert Rev Neurother. 2013; 13: 231-233.

IF: 2.955

IF Ministeriale: 4

77. Rossi Andrea.

The European Diploma in Pediatric Neuroradiology sees the light of day.

Neuroradiology. 2013; 55: 1429-1430.

IF: 2.7

IF Ministeriale: 4

78. Striano Pasquale, Belcastro V.

Treating myoclonic epilepsy in children: State-of-the-art.

EXPERT OPIN PHARMACO 2013; 14(10): 1355-1361.

IF: 2.86

IF Ministeriale: 4

79. Ramachandran N., Munteanu I., Wang P., Ruggieri A., Rilstone JJ., Israelian N., Naranian T., Paroutis P., Guo R., Ren ZP., Nishino I., Chabrol B., Pellissier JF., Minetti Carlo, Udd B., Fardeau M.O, Tailor CS., Mahuran DJ., Kissel JT., Kalimo H., Levy N., Manolson MF., Ackerley CA., Minassian BA.

VMA21 deficiency prevents vacuolar ATPase assembly and causes autophagic vacuolar myopathy.

ACTA NEUROPATHOL 2013; 125: 439-457.

IF: 9.734

IF Ministeriale: 4

80. Parisi P., Striano Pasquale, Verrotti A., Villa MP., Belcastro V.

What have we learned about ictal epileptic headache? A review of well-documented cases.

SEIZURE-EUR J EPILEP 2013; 22: 253-258.

IF: 2.004

IF Ministeriale: 4

Seminari di Ricerca 2013

DATA	SERVIZIO PROPONENTE	NOME RELATORE	TITOLO
31/01/13	Biblioteca Scientifica	Fabio Di Bello	Presentazione nuove risorse bibliografiche
15/02/13	Direzione Scientifica	Giuseppe Poli	Lipidi ossidati nel corso dello sviluppo della malattia di Alzheimer
21/02/13	Direzione Scientifica	Leticia Huergo	Epithelial-mesenchymal transition induces an anti-tumor immune response mediated by NKG2D receptor
18/02/13	Team Vie Aeree	Philippe Monnier	1) Stenosi esofagee e laringee da caustici: aspetti clinici e ricostruttivi; 2) Tracheotomia: tecniche, vantaggi, svantaggi
26/02/13	Laboratorio Oncologia	Elena Adinolfi	P2X7 receptor as new oncogene and potential target in neuroblastoma
01/03/13	AAD Alta Intensità di Cure e Percorso Nascita	Rinaldo Zanini Danilo Celleno	Evidence Based Medicine of clinical risk management in delivery room: a research analysis of recent outcomes
14/03/13	Direzione Scientifica O.S.D. Malattie Rare U.O.C. Genetica Medica	Maja Di Rocco Roberto Ravazzolo	LA RICERCA AL GASLINI 1) Problemi clinici aperti nella fibrodisplasia ossificante progressiva; 2) Fibrodisplasia ossificante progressiva: aspetti di genetica molecolare e studi sulla regolazione dell'espressione del gene ACVR1
15/03/13	Direzione Scientifica	Daniel Olive	Interaction of BTLA-HVEM in the regulation of Vg9Vd2 T cells in lymphoma
03/04/13	Direzione Scientifica U.O.S.D. Emat. Clin. U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale	Concetta Micalizzi Stefania Mercenaro	LA RICERCA AL GASLINI Istiocitosi Emofagocitica: Un "challenge" per il clinico ed il laboratorista
22/04/13	Direzione Scientifica	Claudio Lunardi	Ruolo dell'Endotelina-1 nella patogenesi della Sclerosi Sistemica (e delle sue complicanze)
24/04/13	Direzione Scientifica U.O.C. Malattie Muscolari	Federico Zara Pasquale Striano	LA RICERCA AL GASLINI Da Ippocrate all'era del "next generation sequencing": successi della genetica e impatto sulla pratica clinica

08/05/13	U.O.C. Genetica Medica	Giambattista Bonanno Giorgio Casari	1) Group I metabotropic glutamate receptors, abnormal glutamate release and excitotoxicity: role in amniotrophic lateral sclerosis 2) Spinocerebellar ataxia type 28, from molecular hypothesis to preclinical treatment
10/05/13	Direzione Scientifica U.O.C. Neurochirurgia	Valeria Capra Patrizia De Marco	LA RICERCA AL GASLINI Aggiornamenti nella genetica dei Difetti del Tubo Neurale
17/05/13	Laboratorio Genetica Molecolare	Andres Stutzin	TRPM4, hydrogen peroxide and necrotic cell death
22/05/13	Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative	Ester Zito	Scurvy is the cost to pay for a defective oxidative protein folding
22/05/13	Direzione Scientifica U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Gian Marco Ghiggeri Maurizio Bruschi	LA RICERCA AL GASLINI: Nefropatie autoimmuni: dalla ricerca di base alla diagnostica di tutti i giorni
23/05/13	Direzione Scientifica	Alberto Diaspro	Breaking news in imaging - Talking about superresolution
28/05/13	Direzione Scientifica	Francesco Di Virgilio	The split personality of adenosine triphosphate (ATP): an energy currency as well as a sign of danger
30/05/13	Direzione Scientifica	Claudio Ortolani	Citometria e statistica: luci ed ombre di un matrimonio per amore
06/05/13	Direzione Scientifica	Franco Locatelli	L'oncoematologia pediatrica, un modello per la ricerca clinica traslazionale
07/06/13	Direzione Scientifica Centro Fibrosi Cistica – U.O.C. Clinica Pediatrica - U.O.C. Genetica Medica	Laura Minicucci Luis Galiotta	LA RICERCA AL GASLINI Fibrosi cistica: dall'identificazione del gene alla correzione del difetto di base
10/06/13	Direzione Scientifica	Roberto M. Lemoli	Bone marrow stem cells detect danger through purinergic signaling
19/06/13	Direzione Scientifica U.O.C. Genetica Medica U.O.C. Pediatria II, Reumatologia	Isabella Ceccherini Marco Gattorno	LA RICERCA AL GASLINI: Quando l'infiammazione si accende da sola: luci ed ombre della next generation sequencing nelle sindromi auto infiammatorie
04/07/13	Direzione Scientifica U.O.S.D. Oncologia Clinica e Sperimentale U.O.C. Laboratorio Oncologia	Alberto Garaventa Ignazia Progione	LA RICERCA AL GASLINI Studi immunologici e immunoterapia nel neuroblastoma

08/07/13	U.O.C. Neuroradiologia U.O.C. Neurochirurgia	Martin Catala	Gastrulation and neurulation: the actual facts and a need for a new classification of spinal cord malformations
09/07/13	Direzione Scientifica	Gioacchino Natoli	Macrophage specialization and plasticity: what can we learn from genomic approaches
10/07/13	U.O.C. Pediatria II	Pierre Miossec	Cytokine interactions in chronic joint inflammation
18/07/13	U.O.C. Genetica Medica	Alessio Accardi	Trasporto di ioni e lipidi in un canale ionico della famiglia TMEM16
13/09/13	Direzione Scientifica	Stefano Papa	Studio della comunicazione cellulare in citometria a flusso
09/10/13	Direzione Scientifica Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Genova	Cristina Bottino Roberta Castriconi	LA RICERCA AL GASLINI Pregi e difetti del sistema immunitario
23/10/13	Direzione Scientifica	Max D. Cooper	A Darwinian View of Adaptive Immunity
05/11/13	Direzione Scientifica Laboratorio di Biologia Molecolare U.O.S.D. Oncologia Clinica	Luigi Varesio Massimo Conte	LA RICERCA AL GASLINI I fattori di rischio del neuroblastoma: dalla biologia alla terapia
21/11/13	Direzione Scientifica U.O.S.D. Ematologia Clinica e Sperimentale	Carlo Dufour Johanna Svahn	LA RICERCA AL GASLINI Anemia di Fanconi. Chiari e scuri di una malattia rara pre-neoplastica
26/11/13	Laboratorio Core Facilities	Jörg Schlegel	Amnis quantitative imaging flow cytometry: statistical microscopy of thousands of cells in flow for science-driven conclusions backed up by statistics
04/12/13	Direzione Scientifica Core Facilities, Laboratorio di Spettrometria di Massa e Proteomica U.O.C. Laboratorio di Oncologia	Andrea Petretto Lizzia Raffaghello	LA RICERCA AL GASLINI La proteomica come strumento per lo studio del metabolismo tumorale
05/12/13	U.O.C. Emato-Oncologia	Roberto Maggi	Ottenimento di cancer stem cells da una linea di neuroblastoma umano (SK-N-AS)

Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2013

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dal Ministero della Salute

“Role of protein misfolding in the pathogenesis of Niemann-Pick type C disease: a possible therapeutic target”.

In collaborazione con l’Azienda Ospedaliera Universitaria “Santa Maria della Misericordia” di Udine.

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Mirella Filocamo.

Finanziamento: € 42.500,00

“Search for novel genes involved in heterogeneous Cryopyrin associated periodic syndromes (CAPS)- like autoinflammatory disorders”.

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Silvia Borghini

Finanziamento: € 281.800,00

“Interleukin-27 in the control of pediatric acute leukemia cell growth in NOD/SCID/Il2rg-/-mice with human immune system”.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Irma Airoidi

Finanziamento: € 274.840,00

“Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT): definition of genetic and structural backgrounds based on high through-put innovative approaches”.

Responsabile Scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento: € 244.100,00

“Identification of genes for rare developmental disorders by next generation sequencing”.

Responsabile Scientifico: Dott. Federico Zara

Finanziamento: € 451.500,00

“Childhood Histiocytoses: getting deeper in pathogenesis and exploring novel therapeutic approaches”.

In collaborazione con “A.O.U. Meyer” di Firenze.

Responsabile Scientifico: Prof. Lorenzo Moretta

Finanziamento: € 60.000,00

“Optimization of alloreactive natural killer (NK) cell-and invariant NKT (iNKT) cell-mediated anti-leukemia effect in children with hematological malignancies given a T-cell depleted hematopoietic stem celltransplantation (HSCT) from an HLA-disperate relative”.

In collaborazione con l’IRCCS Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma.

Responsabile Scientifico: Prof. Lorenzo Moretta

Finanziamento: € 75.000,00

“Congenital Myopathies: genetic screening starting from a new diagnostic algorithm”.

In collaborazione con l’IRCCS Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma.

Responsabile Scientifico: Dott. Claudio Bruno

Finanziamento: € 26.400,00

“Definition of mechanisms controlling processing and secretion of IL-1beta in health and autoinflammatory diseases, search for novel therapeutic strategies”.

In collaborazione con A.O.U. IRCCS “San Martino/IST” di Genova.

Responsabile scientifico : Dott.ssa Sabrina Chiesa

Finanziamento: € 190.700,00

“A multidisciplinary study to investigate the molecular bases of hereditary tubulointestinal nephritis”. In collaborazione con l’I.R.C.C.S. “Ospedale San Raffaele S.r.l.” di Milano.

Responsabile scientifico : Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento: € 25.500,00

“Creazione di un database di studi RM in soggetti in età pediatrica normali ed affetti da malattie neurologiche rare”. In collaborazione con l’I.R.C.C.S. “Associazione La Nostra Famiglia – Eugenio Medea” di Milano.

Responsabile scientifico: Dott. Andrea Rossi

Finanziamento: € 30.000,00

“Implementation and optimization of T-cell therapy for EBV related tumors”. In Collaborazione con “IRCCS Policlinico San Matteo” di Pavia.

Responsabile scientifico : Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento: € 45.000,00

Ricerca Corrente 2013. Finanziamento: € 5.006.999,24

Cinque per Mille 2011 (redditi 2010). Finanziamento: € 3.204.692,17

Finanziamento Conto Capitale Ministero della Salute Anno 2011- cofinanziamento Regione Liguria. Progetto **“Analisi di cellule linfoidi con funzione effettrice o regolatoria in pazienti pediatrici con tumori solidi o leucemie ad alto rischio”.**

Responsabile Scientifico: Prof. Lorenzo Moretta

Finanziamento: € 540.000,00

Finanziamento Conto Capitale Ministero della Salute Anno 2011- cofinanziamento Regione Liguria. Progetto **“Acquisizione ed implementazione di un tomografo per Risonanza magnetica (RM) ad intensità di campo 3 Tesla”**

Responsabile Scientifico: Dott. Andrea Rossi

Finanziamento: € 1.360.000,00

Finanziamento in Conto Capitale Ministero della Salute Anno 2012. Progetto **“Sistema integrato di immagini biologiche”**

Responsabile Scientifico: Dott. Gino Tripodi

Finanziamento: € 400.000,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dall’Unione Europea

“Model Driven European Digital Repository – MD PAEDIGREE”.

In collaborazione con l’IRCCS Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma.

Responsabile Scientifico: Dott. Alberto Martini

Finanziamento: € 307.960,00

“European registry of patients with McArdle disease and very rare muscle glycogenolytic disorders (MGD) with exercise intolerance ad the major symptom (PR-MDMGD) – EUROMAC”. In collaborazione con “Fundacio’ Hospital Universitari Vall d’Hebron – Institut de Recerca”.

Responsabile Scientifico: Dott. Claudio Bruno

Finanziamento: € 39.945,00

“PanCare Studies in Fertility and Ototoxicity to Improve Quality of life after cancr during Childhood, Adolescence and Young Adulthood. PanCare LIFE”. In collaborazione con “Universitaetsmedezin der Joahannes Gutemberg – Universitat Mainz”.

Responsabile Scientifico: Dott. Riccardo Haupt

Finanziamento: € 200.819,00

“GAbapentin in Paediatric Pain. GAPP”. In collaborazione con il “Consorzio Per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche” di Bari.

Responsabile Scientifico: Dott. Luca Manfredini

Finanziamento: € 148.791,25

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dall’Associazione per la Ricerca sul Cancro (AIRC)

“Post-transcriptional control of RET gene expression: implications in thyroid cancer”. Il annualità.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Isabella Ceccherini

Finanziamento: € 65.000,00

“PHOX2B overexpression and pathogenetic interactions as targets for a pharmacological approach to Neuroblastoma”. III annualità.

Responsabile scientifico: dr.ssa Tiziana Bachetti

Finanziamento: € 50.000,00

“Interleukin-27 in the control of pediatric acute leukemia cell growth in humanized mice”. Il annualità.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Irma Airoidi

Finanziamento: € 140.000,00

“MicroRNA replacement and RNAi-mediated silencing of ALK as combined targeted therapies for Neuroblastoma”. Il annualità.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Patrizia Perri

Finanziamento: € 55.000,00

“NK cell subsets in germinal center B cell lymphoma microenvironment: cellular and molecular charactterization”. Il annualità.

Responsabile scientifico: Dott. Vito Pistoia

Finanziamento: € 90.000,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Enti Privati

“Sax 2012, Lm Int. Leinbniz Research Cluster Immunomemory”. In collaborazione con Deutches Rheuma Forschungszentrum Berlin.

Responsabile scientifico: Prof. Lorenzo Moretta

Finanziamento: € 5.480,53

“Definizione di pannelli per la diagnostica allergologica con l’utilizzo di marcatori allergologici molecolari. Analisi costo/beneficio del loro utilizzo nella routine quotidiana”.

Progetto finanziato dalla ditta Thermo fischer

Responsabile scientifico: Prof. Giovanni Melioli

Finanziamento: € 20.000,00

“Caratterizzazione ed isolamento di cellule endoteliali umane di derivazione tumorale nel neuroblastoma: implicazioni per la farmaco-resistenza e l’immunoterapia”.

Progetto finanziato dalla “Fondazione Maria Piaggio Casarsa”.

Responsabile scientifico: dott.ssa Annalisa Pezzolo

Finanziamento: € 17.500,00

“Dietary Restriction, GH/IGF-I & Mechanisms of Differential Cellular Protection.” Il annualità. Progetto finanziato dalla “University of Southern California”.

Responsabili scientifici: Dott. Vito Pistoia, Dott.ssa Lizzia Raffaghello

Finanziamento: € 40.420,03

Contributo liberale a sostegno dell’Attività di Ricerca nell’area delle malattie lisosomiali e dello studio funzionale in pazienti affetti da malattia di Gaucher. Progetto finanziato dalla ditta Sanofi-Aventis S.p.A.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Mirella Filocamo

Finanziamento: € 15.000,00

Progetto internazionale di validazione dei criteri per determinare il miglioramento clinico nella dermatomiosite giovanile e nella polimiosite. Progetto finanziato dalla “European League Against Rheumatism (EULAR)” di Zurigo.

Responsabile scientifico: Dott. Alberto Martini

Finanziamento: € 20.895,00

Contributo per svolgimento progetto Europeo “Eurofever Project” da parte della casa farmaceutica “Swedish Orphan Biovitrum AB (SOBI)” di Stoccolma.

Responsabile scientifico: Dott. Alberto Martini

Finanziamento: € 14.000,00

“Role of the novel presynaptic protein PRRT in neuronal physiology and in the pathogenesis of paroxysmal neurological disorders”. Progetto finanziato dalla Fondazione Telethon.

Responsabile scientifico: Dott. Federico Zara

Finanziamento: € 136.000,00

Contributo liberale da parte della casa farmaceutica ChanTest Corporation di Cleveland, USA; per acquisizione di strumentazione da utilizzare per progetti di ricerca.

Responsabile scientifico: Dott. Luis Galietta

Finanziamento: € 12.000,00

Contributo da parte della “Fondazione Umberto Veronesi” finalizzato al co-finanziamento di contratto di eccellenza della Dott.ssa Tiziana Bachetti per la collaborazione al progetto di ricerca: **“Approcci high throughput drugs screening per identificare molecole in grado di contrastare gli effetti patogenetici dell’over-espressione di PHOX2B nel Neuroblastoma”.**

Finanziamento: € 27.000,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Altri Enti pubblici

“Studio randomizzato per l’ottimizzazione del trattamento steroideo della sindrome nefrosica idiopatica cortico-sensibile (PROPINE Study), finanziato dall’“Agenzia Italiana del Farmaco”. In collaborazione con l’“IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù” di Roma.

Responsabile scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento: € 3.300,00

“Twenty four month, multi center, prospective, randomized, double-blind, placebo controller, parallel-group study to evaluate the efficacy, safety, tolerability, and cost-effectiveness of allergen specific

sublingual immunotherapy (SLIT) in combination with standard of care (SoC) in pediatric allergic asthma”
finanziato dall’Agenzia Italiana del Farmaco.in collaborazione con l’”Associazione per la Ricerca sull’Allergia e l’Amsa Infantili – ALLEGRIA Onlus”.

Responsabile scientifico: Dott. ssa Mariangela Tosca

Finanziamento: € 98.500,00

Capitolo 5 – Attività Assistenziale

Presentazione del Direttore Sanitario



Nel corso dell'anno 2013 l'Ospedale Gaslini ha continuato le sue attività in linea con le politiche di spending review che prendono origine da un momento congiunturale non favorevole e dai tagli alla sanità che la difficile situazione contingente impone.

La Legge Regionale n. 29 del 9 agosto 2012 con la quale venivano emanate disposizioni straordinarie nell'ambito dei sistemi di controllo della spesa nel Servizio Sanitario Regionale, ha dettato le condizioni che hanno fatto da guida nel complesso lavoro di gestione di risorse sempre più centellinate nell'ottica di razionalizzare e ridurre al minimo gli sprechi.

In tale prospettiva sono stati mantenuti gli orientamenti operativi dell'anno precedente che definivano 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 miglioramento di tutti gli indici di performance;
- c) sviluppo di nuovi modelli organizzativi interdipartimentali;
- d) attivazione del day service ambulatoriale;
- c) mantenimento dei parametri di qualità e sicurezza dei pazienti in coerenza con gli standards definiti da Joint Commission International.

La lettura dei dati di attività del 2013 non può prescindere da questo contesto, e dalla relativa analisi si evince che le misure adottate sono state efficaci e quanto mai incisive.

L'analisi dei dati infatti dice che nel corso del 2013 il numero totale dei dimessi è stato inferiore di 1.631 casi per Degenza Ordinaria, e inferiore di 1.230 casi per cicli di Day Hospital chiusi rispetto all'anno precedente.

Dei 1.631 Ricoveri Ordinari, 851 casi riguardavano casi di un giorno, riferibili alla fascia di complessità più bassa con peso medio $\leq 0,69$, 272 casi avevano peso medio compreso tra 0,69 e 0,92 e 118 casi avevano peso medio compreso tra 1,42 e 2,5.

Viceversa si evince un aumento dei dimessi per Degenza Ordinaria con peso medio tra 0,92 e 1,42, e per casi con peso medio maggiore di 2,5.

In definitiva l'incremento del peso medio complessivo dell'Istituto attesta la maggiore complessità dei casi trattati, ed in particolare 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 rispetto all'anno precedente: 851 ricoveri di un giorno e 46 casi outliers in meno rispetto al 2012.

L'aumento della durata della degenza media, così come l'aumento del tasso di occupazione, è in accordo con l'aumento della complessità dei casi.

Ridotta l'attività di ricovero in day hospital: -1.230 cicli e -3.324 accessi; incrementate invece, come programmato, le prestazioni di day surgery: 349 accessi in più rispetto all'anno precedente.

Infine l'evidenza di un lieve calo dei volumi delle prestazioni chirurgiche, con 976 dimessi da area chirurgica in meno rispetto all'anno precedente, ci porta a considerare che 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 nell'anno appena trascorso 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 2013

Le linee di indirizzo

La programmazione del 2013, secondo procedura consolidata, è stata articolata attraverso un processo negoziale che ha coinvolto i Direttori delle Unità operative complesse (UOC), i Responsabili di UOSD, i Coordinatori di dipartimento e, laddove non individuati, i Coordinatori di area di aggregazione dipartimentale.

In corso d'anno; i dati di attività sono stati resi continuamente disponibili ai Responsabili delle UOC attraverso l'interrogazione del cruscotto gestionale web che da accesso al sistema di reportistica ed ai relativi indicatori di riferimento.

Gli esiti del monitoraggio sono stati portati all'attenzione del Consiglio di Amministrazione con relazioni che hanno avuto cadenza trimestrale.

Le schede di budget sono state articolate in tre prospettive di risultato secondo un' impostazione comune condivisa fra tutte le unità operative:

- prospettiva processi dell'attività;
- prospettiva economico-finanziaria;
- prospettiva degli obiettivi strategici.

Gli obiettivi prioritari 2013

Gli obiettivi prioritari 2013 previsti per ciascuna prospettiva hanno riguardato:

A. Prospettiva processi di attività:

1. Rispetto dei criteri di appropriatezza con avvio di processi di revisione dei percorsi al fine di assicurare il setting assistenziale più appropriato ai bisogni di ciascun paziente.
2. Riduzione dell'ospedalizzazione per i casi di bassa complessità per i pazienti provenienti da fuori regione ed incremento per quelli più complessi: viene individuato quale soglia di riferimento il peso medio DRG correlato $\leq 0,69$.

I valori di riferimento sono stati fissati nella scheda di budget di ciascuna UOC.

3. Riduzione del numero dei casi di un giorno riferito a tutta la casistica : i livelli attesi sono stati fissati nella scheda di budget di ciascuna UOC.
4. Riduzione del numero dei ricoveri per i DRG a rischio di inappropriatazza riferito ai pazienti provenienti da fuori regione secondo le indicazioni regionali e sulla base degli esiti del tavolo tecnico per la revisione dell'elenco dei 108 DRGs ad elevato rischio di inappropriatazza in ambito pediatrico.
- 5. Predisposizione delle azioni atte all'attivazione dei DSA intesi quale "pacchetto" di prestazioni ambulatoriali complesse a carattere prettamente diagnostico.
- 6. Percorso nascita: riduzione del numero degli interventi di taglio cesareo secondo condizioni ostetriche ed in relazione all'età gestazionale; riduzione della durata della degenza per il neonato fisiologico.

B. Prospettiva economico-finanziaria

- Rispetto dei tetti di spesa per quanto attiene a:
 - i. Ricavi per attività produttiva

- ii. Costo del personale
- iii. Costo dei farmaci
- iv. Costo dei materiali sanitari
- v. Costo dei materiali tecnico-economici

C. Prospettiva degli obiettivi strategici.

1. Progetti di collaborazione internazionale, progetti strategici dipartimentali e di cooperazione.
2. Qualità e sicurezza dei pazienti: azioni propedeutiche alla 3° survey per la conferma di ospedale accreditato Joint Commission International (JCI). Monitoraggio degli indicatori di processo ed outcome.
3. Produttività scientifica e formazione: come già per gli scorsi anni la produttività scientifica sarà monitorata attraverso l'Impact Factor; la formazione mediante i punti ECM conseguiti.

Dati attività 2013

In tabella 1 sono riportati i dati di attività riferiti all'anno 2013.

Tab. 1 Dati di attività

	2013
DEGENZA ORDINARIA (DO)	
Degenza Media	5,37
n° dimessi	14.749
di cui n° dimessi extra Regione	6.031
Peso Medio DO	1,02
Tasso di Occupazione DO	81,24
% dimessi con DRG chirurgici	23,14
DAY HOSPITAL (DH)	
n° cicli chiusi (DH + DS)	15.487
n° accessi DH	25.213
Accessi DS	3.212

In tabella 2 viene riportato il numero di pazienti assistiti in ricovero ordinario nello stesso anno per regione di provenienza riferito alle regioni nei confronti delle quali il Gaslini esercita l'attrazione prevalente.

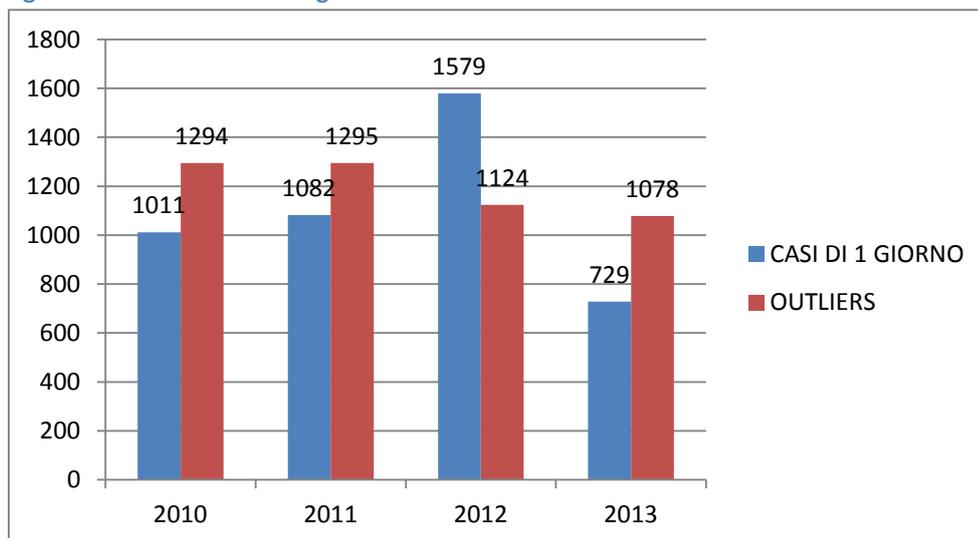
Tab. 2 Numerosità pazienti in DO per regione di provenienza

	2013
Sicilia	1.135
Piemonte	738
Puglia	634
Campania	570

Lombardia	538
Toscana	379
Calabria	351
Sardegna	377
Emilia Romagna	260
Lazio	127
Abruzzo	68
Marche	151
Basilicata	72
Stranieri	355

In figura 1, per gli anni 2010 – 2013, viene riportato l'andamento dei casi oltre la soglia e di un giorno. L'ulteriore riduzione ottenuta nel 2013 (- 46 e, rispettivamente, - 850) attesta il miglioramento ottenuto in termini di appropriatezza dei ricoveri.

Fig. 1 Andamento casi di un giorno e outliers



Nel 2013, rispetto agli anni precedenti, è stata ulteriormente incrementata la complessità della casistica secondo quanto evidenziato dall'andamento del peso medio (+ 0,03).

In tabella 4 viene posto a confronto quello della casistica regionale rispetto ai pazienti provenienti da fuori regione, evidenziando la maggiore complessità di questo secondo gruppo.

Tab. 4 Complessità della casistica

	2009	2010	2011	2012	2013
P.M. Degenza Ordinaria	0,88	0,91	0,90	0,99	1,02
P.M. pazienti liguri	0,76	0,82	0,81	0,85	0,89
P.M. pazienti da fuori regione	1,03	1,02	1,02	1,11	1,17

Nelle tabelle 5 e 6 vengono riportati i dati riguardanti l'ospedale di giorno.

L'attività presso il padiglione 20 ha avuto inizio nell'ottobre 2012: di registra un significativo incremento dei volumi, anche in relazione ad una più puntuale rendicontazione.

Tab. 5 Attività ambulatoriale Ospedale di Giorno

SERVIZIO	2012	2013
CARDIOLOGIA	7.147	12.418
ODONTOIATRIA E ORTODONZIA	12.206	11.315
LABORATORIO ANALISI CHIMICO CLINICHE	227.430	240.916
SERV. MEDICO PS E ACCETTAZIONE	437	543
PNEUMOLOGIA	11.019	12.373
PEDIATRIA 2'	918	1.610
PEDIATRIA 3'	1.141	1.197
CHIRURGIA PEDIATRICA	3.335	4.100
CHIRURGIA VASCOLARE	1.099	1.233
ORTOPEDIA	25.861	26.087
OTORINOLARINGOIATRIA	5.471	7.336
DERMATOLOGIA	8.830	9.893
OCULISTICA	15.787	19.293
SERVIZIO DIETOLOGIA	539	601
NEURO ONCOLOGIA		59

Tab. 6 Day Hospital presso l'Ospedale di Giorno

SERVIZIO	2012	2013
DERMATOLOGIA	523	593
OCULISTICA	317	209
NEURO ONCOLOGIA		1.873
PEDIATRIA 2' REUMATOLOGIA	1.557	1.743

In tabella 7 viene riportato il numero delle prestazioni eseguite nel 2013 per sala operatoria.

I dati 2013 attestano l'incremento della percentuale di pazienti dimessi con DRG chirurgici rispetto all'anno precedente (+ 0,85 %). Incrementato il numero delle prestazioni in day surgery (+ 349).

Tab. 7 Attività chirurgica

Sale Operatorie	totale casi 2013
S.O. Chirurgia Pediatrica	2.150
S.O. Cardiochirurgia	388
di cui CEC	117
di cui cuore chiuso	55
di cui vascolari	143
di cui altre prestazioni minori	54
S.O. Cardiologia Interventistica	290
S.O. Neurochirurgia	380
S.O. Oculistica	285
S.O. Ostetricia e Ginecologia	754
S.O. Otorino	1.073
S.O. Ortopedia	1.373
Pediatria IV	657
Pediatria III – Gastroenterologia	301
Pediatria ad indirizzo pneumologico ed allergologico	33
Sala RM	1.616
Sala TAC	393
Sala Angio	248
Altri interventi	118

In tabella 8 viene riportato l'elenco dei 10 DRG a maggiore complessità con frequenza interna superiore a 20 casi ricoverati nell'anno 2013.

Tab. 8 elenco dei 10 DRG a maggiore complessità

Descrizione drg	N. Casi	Attrazione	Giornate di degenza	Peso medio
(481) trapianto di midollo osseo	55	70,90%	2.122	15,51
(386) neonati gravemente immaturi o con sindrome da distress respiratorio	143	13,28%	5.178	8,69
(108) altri int. cardiotoracici	108	74,07%	1.725	4,12
(565) diagnosi relative all'apparato respiratorio con respirazione assistita = 96 ore	29	58,62%	1.073	4,04
(110) int. maggiori su sist. cardiovascolare con cc	25	76,00%	599	3,39
(405) leucemia acuta senza int. chir. maggiori, eta' < 1	65	60,00%	1.087	2,95
(468) int. chir. esteso non correlato con dia. princ.	35	62,85%	611	2,87
(075) int. maggiori sul torace	61	85,24%	516	2,40
(003) craniotomia eta' < 18	124	66,13%	2.349	2,32
(532) interventi sul midollo spinale senza cc	43	72,09%	698	2,20

In tabella 9 sono riportati i volumi di attività presso il pronto soccorso

Tab. 9 elenco dei 10 DRG a maggiore complessità

	2012	2013
Totale accessi	38.919	39.064
Totale ricoveri da PS	4.152	4.424
%ricoveri su accessi	10,6%	11,3%
OBI	1.935	2.213

In tabella 10 è riportata la numerosità dei pazienti per codice colore nell'ultimo biennio.

Tab. 10 accesso per codice colore

	2012	2013
Codice bianco	6.635	5.841
Codice giallo	3.769	4.354
Codice verde	28.317	28.706
Codice rosso	196	163

L'impegno per garantire la sicurezza in Istituto

La sicurezza dei pazienti e di tutti gli operatori costituisce l'obiettivo prioritario di tutti i programmi di miglioramento della qualità delle cure.

Nessuna procedura diagnostica e nessuna terapia, medica o chirurgica ed indipendentemente dalla bravura degli operatori, sono completamente scevre di pericoli: quanto più sono avanzate e complesse tanto più possono comportare eventuali effetti indesiderati per i pazienti.

L'Istituto Gaslini è impegnato a porre in essere ogni azione affinché i pazienti non subiscano danni o disagi involontari, imputabili alle cure sanitarie, che possano causare un prolungamento del periodo di degenza o, addirittura, un peggioramento delle loro condizioni di salute.

Uno dei principali fattori critici che rendono un ospedale "un grande ospedale", cioè un ospedale di "grande qualità", è proprio il fatto che i livelli di attenzione nei confronti dei pazienti non vengano mai meno in nessun settore, che la tensione verso la qualità e la sicurezza sia sempre la stessa in tutti i reparti ed in tutti i servizi. Non debbono esistere, per quanto possibile, singole aree di eccellenza: l'eccellenza è il valore di tutti.

L'accreditamento secondo il sistema regionale

L'accreditamento istituzionale è il processo con il quale la Regione riconosce ai presidi sanitari e socio-sanitari, pubblici e privati, la possibilità di erogare prestazioni sanitarie e socio-sanitarie per conto del Servizio sanitario regionale.

La verifica dei requisiti viene effettuata da un'apposita Commissione tecnica che procede a valutare le istanze di accreditamento ed ha un tempo massimo di centottanta giorni.

Questo riconoscimento garantisce ai cittadini che le strutture accreditate siano in possesso dei requisiti organizzativi, tecnologici e impiantistico - strutturali aderenti agli standard di qualità richiesti dalla programmazione regionale in materia di sanità.

L'accreditamento è il titolo necessario alle aziende del Servizio sanitario regionale per stipulare accordi con le strutture pubbliche o contratti con le strutture private per l'erogazione di prestazioni sanitarie a carico del servizio sanitario nazionale.

L'Istituto Gaslini soddisfa tutti gli standard previsti dal sistema di verifica.

L'accreditamento all'eccellenza: il percorso Joint Commission International

Joint Commission da oltre 90 anni si dedica al miglioramento della qualità e della sicurezza dei servizi sanitari.

E' oggi il maggior ente di accreditamento degli Stati Uniti: monitorizza più di 20.000 programmi ed ha già accreditato quasi 5.000 ospedali. Avvalendosi di esperti in tutte le aree specialistiche e di una straordinaria esperienza fornisce elementi oggettivi per valutare le organizzazioni sanitarie sulla base di criteri espliciti e condivisi. Ha come oggetto di verifica l'ospedale nel suo complesso, non solo la componente sanitaria ma anche quella organizzativa; la sicurezza dei pazienti è il vero "core" del programma ed il fine ultimo.

Joint Commission International (JCI) costituisce il braccio operativo internazionale di Joint Commission USA ed è presente attualmente in oltre 90 paesi.

L'Istituto Gaslini fin dal 2005 ha sposato la filosofia di fondo del sistema Joint Commission che vede il coinvolgimento diretto dei professionisti, medici, infermieri, tecnici, amministrativi direttamente protagonisti della progettazione di politiche e procedure e dei conseguenti processi di cambiamento e miglioramento continuo.

L'Istituto ha conseguito il primo accreditamento JCI nel 2007; le visite di verifica hanno cadenza triennale, l'ultima conferma è stata ottenuta nel gennaio 2014.

La verifica per il rilascio dell'accreditamento avviene attraverso la "survey", visita ispettiva sul campo condotta vengono da un team di esperti di JCI, americani o appartenenti a paesi europei dove la metodologia è in atto, composto di norma 4-5 valutatori con almeno un medico, un infermiere, un amministrativo.

Ha durata di cinque giorni per un ospedale delle dimensioni e della complessità del Gaslini.

Il team valuta la conformità dell'organizzazione agli standard attraverso interviste con il personale, pazienti e familiari, osservazione diretta dei processi assistenziali e consultazione di politiche e procedure assunte dall'azienda.

La metodologia usata è quella del "tracer" che ripercorre il percorso del paziente dal momento dell'ingresso in ospedale alle dimissioni, in modo da individuare eventuali criticità in una o più fasi del processo assistenziale.

Attraverso un sistema a punti assegnato ad ogni elemento misurabile degli standard il Comitato JCI per l'accreditamento, sulla base delle proposte formulate dal team che ha condotto la valutazione in loco, stabilisce se l'ospedale può ricevere l'accreditamento che avrà durata triennale e non è rinnovabile automaticamente ma solo a seguito dell'esito positivo di una seconda survey.

Il manuale di accreditamento prevede oltre 370 standard che coprono tutte le funzioni critiche dell'ospedale e sono oltre 1200 gli eventi misurabili attraverso cui se ne verifica il rispetto.

Non vengono imposte direttive procedurali predefinite: ciascun ospedale stabilisce, nel rispetto degli standard, le proprie regole di sicuro e buon funzionamento e si impegna a rispettarle sempre ed in ogni ambito.

La tenuta accurata ed esaustiva di tutta la documentazione sanitaria è presupposto irrinunciabile per documentare il percorso del paziente in ospedale; qualunque professionista deve poter sempre trovare tutte le informazioni necessarie per un rapido inquadramento del caso.

Gli errori di terapia sono fra i principali fattori di rischio cui va incontro il paziente durante il ricovero: rappresentano da soli circa un quarto degli eventi indesiderati di cui il paziente può essere vittima. Non va dimenticato infatti che la letteratura internazionale stima intorno al 4% dei ricoveri il rischio di incidenti in ospedale. Di qui la necessità di presidiare tutte le fasi del processo di gestione dei farmaci: dalle modalità di conservazione, a quelle di prescrizione, preparazione e somministrazione.

Per assicurare la sicurezza dei percorsi chirurgici sono in uso check list per la preparazione, il trasferimento e l'accoglienza del paziente in sala operatoria. E' sempre prevista la marcatura del sito chirurgico, la rivalutazione del paziente da parte dell'anestesista prima della fase di induzione, il "time out" quale verifica finale prima dell'inizio.

Le infezioni contratte in ospedale costituiscono un rischio noto e non eliminabile.

Pur in carenza di dati esaustivi riferiti al settore pediatrico, si stima che il rischio riguardi il 6-8% dei pazienti ricoverati nei reparti ordinari e fino al 20% di quelli nelle aree critiche.

Solo gli ospedali che attivano un monitoraggio costante e rigoroso possono disporre di informazioni attendibili e significative relativamente all'andamento epidemiologico delle infezioni.

Al Gaslini il Comitato per il Controllo delle Infezioni Ospedaliere (CIO) è attivo dal 1985 ed è costituito da un gruppo multiprofessionale, che comprende infermiere dedicate, microbiologi, infettivologi, intensivisti, farmacisti.

Il Sistema Qualità

In base a quanto previsto nella Politica per la Qualità dell'Istituto, tutto il personale è impegnato in un programma di miglioramento continuo che coinvolge tutte le componenti dell'ospedale, sia quella assistenziale che amministrativa, in coerenza con quanto disciplinato in tema di accreditamento da Regione Liguria.

Il Piano per la Qualità, redatto ogni anno, definisce il programma di lavoro, individua le azioni da intraprendere e le relative risorse necessarie.

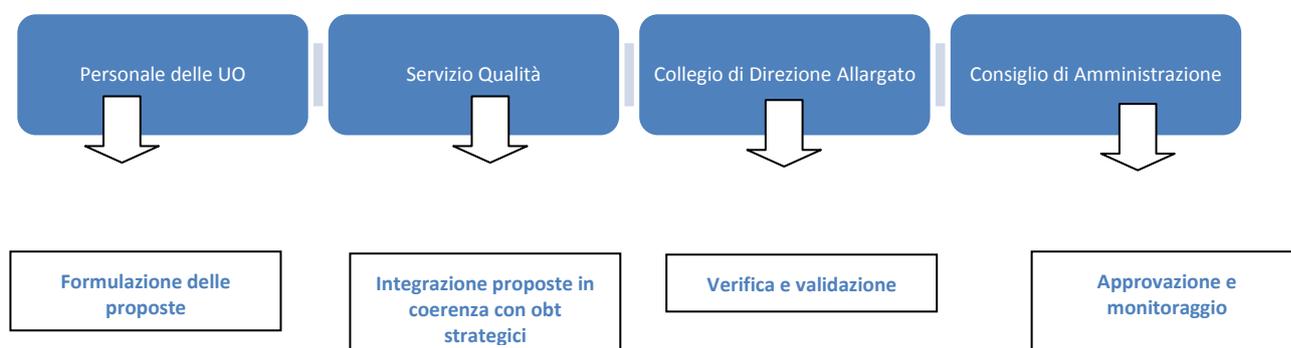
I contenuti sono selezionati in coerenza con il Piano Strategico dell'Istituto tenendo conto delle indicazioni e le linee di indirizzo definite dal Ministero della Salute in tema di governo clinico, qualità e sicurezza nonché degli obiettivi individuati dall'Assessorato alla Sanità e dall'Agenzia Sanitaria Regionale della Liguria.

I Responsabili di tutte le unità operative assistenziali ed amministrative dell'Istituto concorrono, ciascuno per quanto di propria pertinenza, alla proposizione degli obiettivi prioritari del Piano della Qualità nel corso della fase negoziale del programma annuale del Budget.

Il Responsabile del Centro Controllo di Gestione e Servizio Qualità, sulla base delle proposte elaborate, redige il Piano che viene sottoposto al Collegio di Direzione allargato.

Il documento finale viene sottoposto all'approvazione del Consiglio di Amministrazione dell'Istituto che, a cadenza trimestrale, monitora lo sviluppo dei progetti.

La realizzazione dei piani è posta in capo ai team di lavoro plurispecialistici e multiprofessionali che hanno le figure di coordinamento nei referenti per la qualità individuati presso ogni unità operativa (costituiti, almeno, da 1 medico/la caposala/capotecnico ove presente).



Il riferimento assunto per lo sviluppo dei piani qualità fa riferimento alla metodologia definita PDCA (Plan-Do-Check-Act).

Le quattro fasi che definiscono il processo sono così delineate:

- Plan: identifica e analizza il problema;
- Do: sviluppa e testa le soluzioni potenziali;
- Check: misura quanto adeguata sia la soluzione proposta e analizza se potrebbe essere oggetto di ulteriore miglioramento;
- Act: implementa le soluzioni di miglioramento.

Gli strumenti operativi per garantire la sicurezza

Gli incontri di Morbidity & Mortality costituiscono occasione per presentare casi di particolare rilevanza in cui si siano realizzati eventi che abbiano messo a rischio la sicurezza del paziente con complicanze e/o esiti indesiderati (“accident”) o senza causare alcun danno al paziente, magari evitato per caso fortuito o per intervento di un operatore all’ultimo momento (“No harm event”).

Nel corso del 2013 sono stati espletati 8 incontri di Morbidity & Mortality durante i quali i clinici coinvolti nella gestione del caso hanno presentato una sintetica esposizione dei fatti in ordine cronologico, corredata di ogni dato tecnico utile alla comprensione, con esposizione di ogni problema/criticità.

Finalità unica degli incontri è la condivisione delle problematiche e l’individuazione delle azioni di miglioramento per favorire l’assunzione di scelte professionali e/o organizzative in grado di prevenire il ripetersi di eventi analoghi, migliorando la sicurezza dei pazienti e la qualità delle cure.

L’audit clinico è un processo sistematico condotto da professionisti finalizzato a migliorare la qualità dell’assistenza attraverso il confronto delle prestazioni erogate e dei risultati ottenuti rispetto a standard espliciti predefiniti. Partendo dalla identificazione di un problema ne analizza le cause, definisce l’obiettivo di miglioramento e gli interventi correttivi.

Pertanto educa ad un atteggiamento di autovalutazione, permette di valutare, confrontare e interpretare i dati, tenendo conto delle risorse e della qualità di vita del paziente; è strumento di valutazione non del professionista, ma della qualità delle cure erogate a carattere multidisciplinare. Nel corso del 2013 sono stati condotti 30 audit presso le UUOO demenziali e servizi

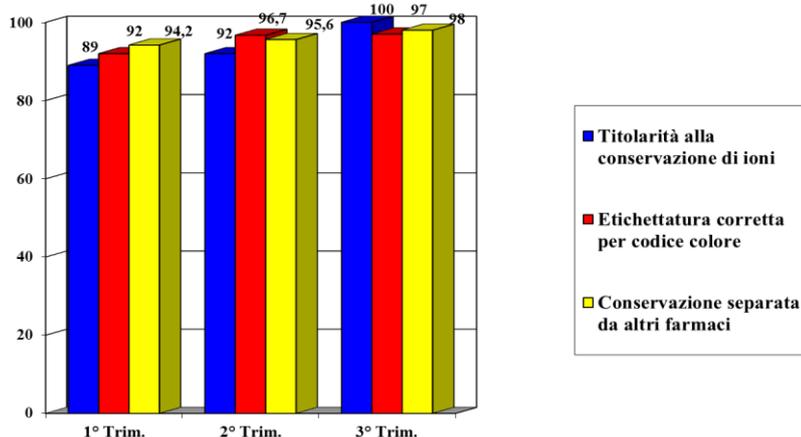
La rilevazione degli errori e dei quasi errore sono elementi essenziali per poter individuare criticità che possono costituire pericolo per la sicurezza dei pazienti. Tutto il personale dell’Istituto in posizione permanente o a tempo determinato è incentivato a riportare sull’apposita scheda di segnalazione ogni evento avverso/near miss. Le segnalazioni sono utilizzate per identificare eventuali carenze correlate ad aspetti strutturali/organizzativi, competenze/conoscenze del personale, ai loro comportamenti, al sistema delle relazioni interne e delle modalità di comunicazione.

Nel 2013 sono stati riportati 54 eventi avversi (il 91% relativi alla gestione farmaci) e 30 (il 90% relativi alla gestione farmaci) near miss.

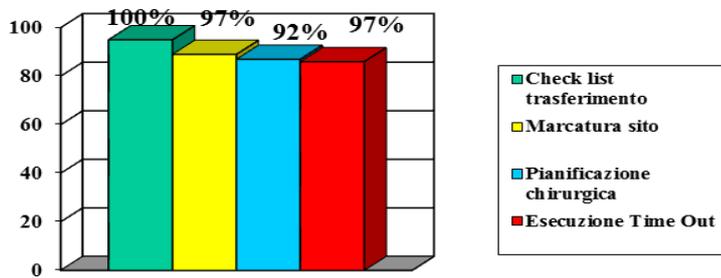
I referenti per la qualità, medici, infermiere, capo-tecnici (RAQ) individuati presso ogni unità operativa, affiancano stabilmente il gruppo ristretto di lavoro in fase di progettazione e svolgimento dei programmi di miglioramento per la prevenzione dei fattori di rischio.

Gli indicatori per il monitoraggio delle performance

Verifica circa la corretta conservazione degli ioni ad alta concentrazione e dei farmaci alto rischio

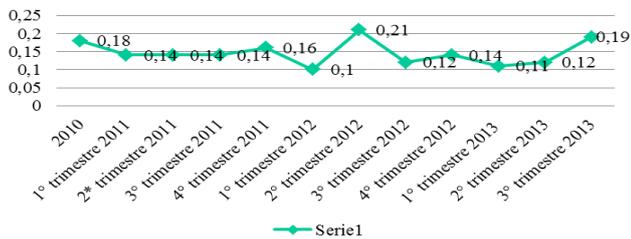


Verifica circa il rispetto delle procedure per garantire la sicurezza di sala operatoria

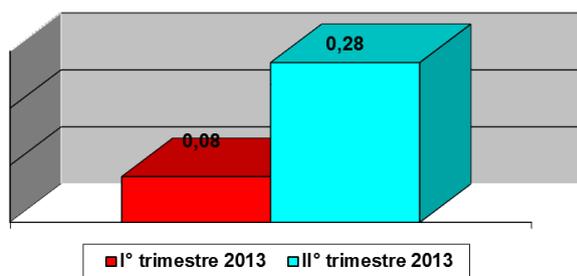


Verifica dell'andamento delle cadute accidentali durante il ricovero

Eventi traumatici accidentali con danno di livello minore o più grave rispetto alle giornate di degenza



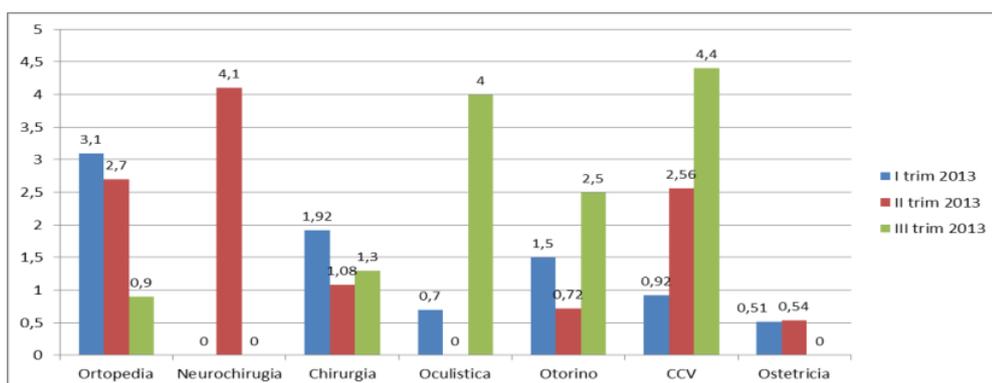
Monitoraggio di rientri non programmati in terapia intensiva



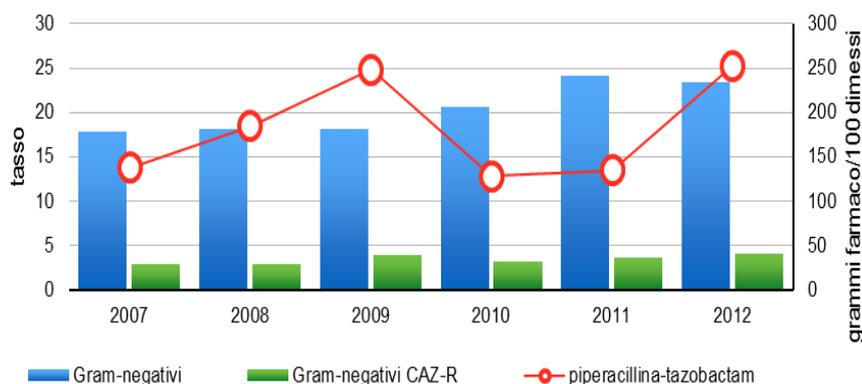
Concordanza della refertazione: second opinion

	N. COMPLESSIVO REFERTI EMESSI	N. REFERTI CONTROLLATI	N. REFERTI DISCORDANTI
I TRIM	15.320	353	1
II TRIM	1.020	124	1
III TRIM	969	245	0
OTT-DIC	811	83	0

Secondi accessi non programmati in sala operatoria



Impiego degli antibiotici rispetto ai ceppi isolati



Giornata Gasliniana della Qualità 2013

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 2013 sono stati ammessi alla giornata finale 15 progetti.

La commissione giudicatrice era costituita da :

Dott. Massimo Lombardo

Direttore Sanitario dell'Azienda Ospedaliera "Ospedale Civile di Legnano"

Dott. Carmelo Gagliano

Presidente del Collegio IPASVI della provincia di Genova

Sono risultati vincitori i progetti:

I° posto

Team multidisciplinare per il trattamento del dolore pediatrico presso Ospedale Gaslini.

G. Montobbio, L. Palomba

II° posto

La donazione di midollo osseo nell'Istituto Giannina Gaslini: elaborazione di un percorso condiviso per garantire una adeguata informazione, l'efficacia della donazione e la sicurezza del donatore.

G Morreale, C. Grattarola

III° posto

Ruolo professionale dell'infermiera all'interno di un centro prenotazioni ed informazioni.

D. Cantini, A. Palazzo

Capitolo 6 – Attività Formativa

Centro Internazionale di Studi e Formazione “Germana Gaslini”- CISEF



Direttore

Antonio Infante

Localizzazione

CISEF “Germana Gaslini”
via Romana della Castagna, 11 A
16147 Genova
tel.: 01056362855 (Desk)
fax: 01056362885
e-mail: info@cisef.org

Referente per la qualità

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)

- 87 eventi svolti
- 317 giornate formative erogate
- 8885 partecipanti (compresa FAD=Formazione a Distanza)
- 9,8 crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Settore Attività Formativa Ricerca (AFR)

- 17 eventi svolti
- 36 giornate formative erogate
- 901 partecipanti
- 11,33 crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Settore Alta Formazione (AAF)

- 45 eventi svolti
- 71 giornate formative erogate
- 3338 partecipanti
- 10,56 per ogni partecipante (media)

Gli eventi svolti dai tre Settori 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

Ufficio Contabilità: Eleonora Cantini

Area Informatica e Tecnico-Logistica:

Referente: Michele Pesce

Tecnico informatico: Claudio Barisione

Assistente tecnico: Giorgio Mobilio

Settore Formativo dell'Assistenza

Responsabile: Laura Fornoni

Segreteria organizzativa: Roberta Bertola, Paola Traverso, Lorella Russo, Giuliana Foderaro, Laura Vassallo, Sarah Vespertino, Anna Renzini

Operatori tecnici: Flaviana Todde, Giacomina Gheza, Stefania Torti

Settore Formativo della Ricerca

Responsabile: Claudia Olcese

Segreteria organizzativa: Caterina Cogorno, Lena Cosulich, Manuela Aloe

Settore Alta Formazione

Responsabile: Laura Isnardi

Segreteria organizzativa: Kristina Cosulich

Attività formative – Settore AFA

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
07/01 al 25/02/13	Lab Meeting (Ediz. 2013 -1° parte)	Prof. Roberto Ravazzolo	Medici, Biologi, Tecnici sanitari Laboratorio Biomedico Laboratorio di Genetica molecolare	16
04/03 al 22/04/13	Lab Meeting (Ediz. 2013 - 2° parte)	Prof. Roberto Ravazzolo	Medici, Biologi, Tecnici sanitari Laboratorio Biomedico Laboratorio di Genetica molecolare	16
06/05 al 01/07/13	Lab Meeting (Ediz. 2013 - 3° parte)	Prof. Roberto Ravazzolo	Medici, Biologi, Tecnici sanitari Laboratorio Biomedico Laboratorio di Genetica molecolare	16
08/01 al 02/07/13	Casi Clinici in oncologia pediatrica - 1° PARTE	Dott. A. Garaventa	Medici, Infermieri, Infermieri pediatrici, Psicologi, Fisioterapisti	15
16/01 al 13/11/13	Il supporto di base delle funzioni vitali in pediatria (P.B.L.S.D. Base)	Dott. P.Di Pietro Dott.ssa A.Palmieri	Tutte le professioni	08
10/01 al 13/02/13	BLSD (Basic Life Support and Defibrillation) - RETRAINING	Dott. Mario Lattere	Neoassunti, Medici, Infermieri, Ostetriche reparto ostetricia che abbiano svolto il B.L.S.D. Base	04
08/02/2013	BLSD (Basic Life Support and Defibrillation) - BASE	Dott. Mario Lattere	Neoassunti, Medici, Infermieri, Ostetriche reparto ostetricia che non abbiano svolto il B.L.S.D. Base e altri operatori individuati	08
dal 15/01/13 al 07/05/13	Elementi del Sistema Qualità secondo ISO 9001 per i Laboratori Assistenziali dell'I.G.G : 1° parte	Prof. G. Melioli	Medici, Biologi, Farmacisti, Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico, Infermieri, Biotecnologi, Amministrativi afferenti ai laboratori di analisi dell'GG	07
dal 04/06/13 al 07/05/14	Elementi del Sistema Qualità secondo ISO 9001 per i Laboratori Assistenziali dell'I.G.G : 2° parte	Prof. G. Melioli	Medici, Biologi, Farmacisti, Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico, Infermieri, Biotecnologi, Amministrativi afferenti ai laboratori di analisi dell'GG	07
29/01/2013 al	Elementi del Sistema Qualità secondo ISO 9001 per i Laboratori Assistenziali dell'I.G.G : applicazioni in laboratorio	Prof. G. Melioli	Medici, Biologi, Farmacisti, Chimici, Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico, Infermieri, Biotecnologi, Amministrativi afferenti ai laboratori di analisi dell'GG	09
dal 14/01/13 al 13/03/13	Corso di Rianimazione Cardiopolmonare Neonatale - Retraining Edizioni anno 2013	Dott. Mario Lattere	Medici, Infermieri, Ostetrici UU.OO.: Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, Ostetricia e Ginecologia, Nido	04
dal 19/03/13 al 05/12/13	Corso di Rianimazione Cardiopolmonare Neonatale - BASE Edizioni anno 2013	Dott. Mario Lattere	Medici, Infermieri, Ostetrici UU.OO.: Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, Ostetricia e Ginecologia, Nido che non abbiano mai frequentato un corso RCP Neonatale	08
dal 21/01/13 al 23/05/13	Corso Europeo Rianimatorio Immediato in età Pediatrica – European Pediatric Immediate Life Support (E.P.I.L.S.)	Dott. Mario Lattere	Personale Infermieristico della Rianimazione (compreso Sale Operatorie e Team Risposta Rapida).	11,3
24/01/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche nell'area critica - percorso nascita	Dott. Ubaldo Rosati	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
21/02/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche nel Dipartimento Emergenza Accettazione	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
18/03/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche nel Percorso Chirurgico	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
11/04/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche sull'uso sicuro dei farmaci	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
16/05/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche riguardanti gli Obiettivi Internazionali della Sicurezza del Paziente	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
13/06/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche in tema di gestione delle infrastrutture	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
30/10/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche in tema di prevenzione e controllo delle infezioni	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
26/09/2013	Corso di Formazione Aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico: Problematiche in tema di accreditamento J.C.I.	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	02
dal 28/01/13 al 28/05/13	Corso di Formazione Aziendale: "Dalla Ricerca bibliografica alla pubblicazione scientifica: le risorse della biblioteca"	<i>Prof. Lorenzo Moretta</i>	Tutte le professioni sanitarie e amministrative	05
30/01/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici in pazienti con Sindrome di Phace	<i>Dott. Lucio Zannini</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	04
20/03/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici: tac e risonanza magnetica cardiovascolare	<i>Dott. Lucio Zannini</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	04
18/02/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico terapeutici in pazienti con Sindrome della Scimitarra	<i>Dott. Lucio Zannini</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	04
DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
dal 10/01/13 al 14/02/13	Le Tecniche non farmacologiche per il dolore nel bambino	<i>Dott. Pietro Tuo</i>	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
18/02/2013-16/12/2013	Journal Club	<i>Prof. Roberto Ravazzolo</i>	Personale Laboratori Genetica	03
dal 04/01/13 al 31/12/13	CORSO FAD: Elementi di Informatica per la Professione Sanitaria	<i>Prof. V. Lorenzelli</i>	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	12
dal 04/01/13 al 31/12/13	CORSO FAD: Corso di Inglese per i professionisti della Sanità: English language and foreign patients	<i>Prof. V. Lorenzelli</i>	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	12
dal 04/01/13 al 31/12/13	CORSO FAD: Accoglienza, cura e dimissioni: comportamenti terapeutici	<i>Prof. V. Lorenzelli</i>	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	6
dal 26/02/13 al 22/05/13	Il Parto vaginale difficile simulato su: "Prompt birthing simulator" - corso base	<i>Dott. M. Cordone</i>	Personale Medico, Infermieristico, Ostetrico U.O. Ostetricia e Ginecologia	08
dal 05/03/13 al 29/05/13	Gas Medicali e Tecnici- Conoscerli per gestirli in Sicurezza	<i>Dott.ssa Emanuela Tullia</i>	Tutto il personale sanitario di assistenza, tutto il personale dei laboratori di assistenza e ricerca.	04
7/3; 30/5; 12/12/2013	Preparazione del neonato all'intervento chirurgico. Dolore e tecniche non farmacologiche - edizioni anno 2013	<i>Dott. Pietro Tuo</i>	Infermiere, Infermiere Pediatrico, Medico Chirurgo	03
11/03/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con diagnosi di Atrisia della mitrale.	<i>Dott. Lucio Zannini</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	02
25/03/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con stenosi aortica in Sindrome di Williams	<i>Dott. Lucio Zannini</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	02
dal 18/03/2013 al 31/12/2013 2013	CORSO BASE SULLA SICUREZZA E SALUTE SUL LAVORO PER LAVORATORI AI SENSI DELL'ART.37, D.LGS 81/08 (FAD)	<i>Ing. Guido Torrielli</i>	Tutte le professioni	06
25/11/12-08/12/13	Progetto di formazione Istituto G. Gaslini - Santo Bono Pausillipon - Anno 2013	<i>Dott. Giorgio Dini</i>	Tutte le professioni	02
21/03/2013; 23/04/2013	La prevenzione dei tumori cutanei	<i>Dott. Corrado Occella</i>	Tutte le professioni	02
dal 23/01/2013 a data da definire	Progetto di formazione per l'U.O. Odontoiatria e Ortodonzia	<i>Dott. Paolo Balbi</i>	Tutte le professioni U.O Odontoiatria e Ortodonzia	0
23/04/13 - al 07/10/13	Revisioni sistematiche e meta-analisi: sono utili per la pratica clinica? E per la ricerca?	<i>Prof. Lorenzo Moretta</i>	Tutte le professioni sanitarie	09
09/04/2013	Update sul trauma pediatrico: The first golden hour	<i>Dott. A. Moscatelli</i>	Medico, Infermiere, Infermiere pediatrico	05
10/04/2013	Is a comfort care a medical care?: esperienze di cure palliative in eta' pediatrica	<i>Dott. P. Petralia</i>	Medico, Psicologo, Infermiere, Infermiere pediatrico, Fisioterapista	03
dal 22/04/13 al	Il coinvolgimento del Bambino e della	<i>Dott.sse L.</i>	Infermieri, Medici e Operatori di supporto	16

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
03/10/13	Famiglia nel processo di cura: programmi educativi e strumenti operativi	<i>Fornoni, M.L. Sperlinga, Prof. L. Sasso</i>	in servizio presso il Dipartimento di Emergenza e Urgenza e il Dipartimento di Emato Oncologia dell'IRCSS Gaslini.	
23/04/2013	La Leadership nel cambiamento, la Leadership del cambiamento	<i>Dott. Paolo Petralia</i>	Direttori U.O.C. e Direttori Dipartimenti Istituto G. Gaslini	06
14/05-15/10 15/05-16/10 22/05-23/10	La criticita' nel paziente pediatrico con patologia emato-oncologica	<i>Dott. A. Garaventa</i>	Tutti gli operatori (medici e personale infermieristico) dell'istituto che potenzialmente sono coinvolti	06
27/05/2013	Seminario: "Evoluzione del Sistema Sanitario: innovazione e sviluppo delle aree di competenza e responsabilità dei professionisti sanitaria	<i>Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga</i>	Tutte le professioni sanitarie (non mediche) dell'Istituto G. Gaslini	02
dal 7.05.13 al 24.05.13	La Sicurezza Della Ristorazione In Ambito Ospedaliero	<i>Dott. Paolo Fiore</i>	Personale di tutta la filiera dei Servizi di Alimentazione dell'Istituto - Personale di supporto dell'Istituto G.Gaslini (O.S.S. e O.T.A.)	0
11-mag-13	CORSO TEORICO-PRATICO "APPARECCHIATURE ORTOPEDICHE FUNZIONALIZZANTI NELLE DISGNAZIE ORO-FACCIALI"	<i>Dott. Paolo Balbi</i>	Odontoiatri Esterni	13,2
dal 15.05.13 al 19.06.13	Il ruolo dell'Operatore Socio Sanitario nel soddisfacimento dei bisogni di base della persona assistita e della sua famiglia	<i>Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga</i>	Operatori Socio Sanitari dell'Istituto G. Gaslini	0
dal 06.05.13 al 31.12.13	CORSO FAD: Il triage (FAD)	<i>Revisori dei contenuti come da progetto regionale</i>	Infermieri, Infermieri Pediatrici Istituto G. Gaslini	24
10/06/2013	Banca Dati Cinhal Plus With Full Text	<i>Prof. Lorenzo Moretta</i>	Dirigenti Medici e Personale Infermieristico Istituto G. Gaslini	04
18, 27/06; 02,04/07	Percorsi organizzativi in sala operatoria: standard JCI e raccomandazioni del Ministero della Salute per la sicurezza del paziente sottoposto a procedura invasiva - 1° parte	<i>Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga</i>	MEDICI E INFERMIERI DI SALA OPERATORIA, MEDICI E OSTRETICHE SALA PARTO E OSTETRICIA DEGENZA, MEDICI E INFERMIERI PRONTO SOCCORSO CHIRURGICO E CHIRURGIA	02
15/06/2013	Corso teorico-pratico di endodonzia	<i>Dott. Paolo Balbi</i>	Odontoiatri Esterni e UU.OO. Odontoiatria e Ortodonzia Istituto G. Gaslini	856-65942/7
dal 08/07/13 al 28/11/13	L'igiene delle mani quale pietra miliare per il controllo delle I.C.A.: La campagna OMS:"Salva le vite lava le tue mani" - Anno 2013	<i>Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga</i>	R.I.O. e R.A.Q. Istituto G. Gaslini	22
19-20- 21/09/13	Ri-abilitazione nelle disabilità multiple: integrazione senso-motorio assistita da ambiente multimodale	<i>Dott. Paolo Moretti</i>	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico, Fisioterapista, Psicologo, T.N.P.EE, Terapista occupazionale, Logopedista U.O. Medicina Fisica e Riabilitazione Istituto G. Gaslini	18
14/09/2013	Un percorso funzionale dal bambino al paziente adulto	<i>Dott. Paolo Balbi</i>	Odontoiatri Esterni e UU.OO. Odontoiatria e Ortodonzia Istituto G. Gaslini	8
24/09/2013	Epidemiologia e prevenzione delle patologie pneumococciche nelle categorie a rischio in età pediatrica	<i>Dott. Elio Castagnola</i>	Medico chirurgo, Farmacista, Infermiere, Infermiere Pediatrico Istituto G. Gaslini ed esterni	04
dal 10/09/2013 al 05/12/2013	Percorso formativo a supporto di sviluppo e applicazione della cartella clinica	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	medici, infermieri e operatori sanitari UU.OO. Pediatria 2- Reumatologia , Malattie infettive, Fisiatria, Pneumologia,	07

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
	informatizzata - Anno 2013		Neuropsichiatria Infantile , Medicina d'urgenza, Pediatra 3-Gastroenterologia, Emato-Oncologia e TMO, Neurologia e Malattie Muscolari, Clinica pediatrica, Nefrologia, Dermatologia, Oculistica , Otorinolaringoiatria, Chirurgia, Neurochirurgia, Cardiovascolare, Ortopedia, Ostetricia, Anestesia e Rianimazione neonatale e pediatrica, Patologia neonatale.	
dal 12/09 al 03/10/13	Corso di formazione sull'analgosedazione con la miscela protossido d'Azoto/ossigeno per procedure dolorose	<i>Dott. Tuo Pietro</i>	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, Dermatologia	07
04/12/2013	Percorsi organizzativi in sala operatoria: standard JCI e raccomandazioni del Ministero della Salute per la sicurezza del paziente sottoposto a procedura invasiva - 2° parte	<i>Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga</i>	MEDICI E INFERMIERI DI SALA OPERATORIA, MEDICI E OSTRETICHE SALA PARTO E OSTETRICA DEGENZA, MEDICI E INFERMIERI PRONTO SOCCORSO CHIRURGICO E CHIRURGIA	02
07-08/10; 09-10/12/2013	GRIFFITHS MENTAL DEVELOPMENT SCALES COME METODO DI VALUTAZIONE PSICOMOTORIA DEL BAMBINO DA 0 A 8 ANNI	<i>Dott.ssa Edvige Veneselli</i>	Il corso è rivolto,oltre al personale dell'Istituto che opera nella Divisione di Neuropsichiatria Infantile, anche agli operatori esterni anch'essi nel settore di NPI - Accreditato per tutte le Professioni	13
27/09/2013	Giornata mondiale di sensibilizzazione sui danni da Alcol in gravidanza	<i>Dott. Silvio Del Buono</i>	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini	04
14/10 al 16/12	Lab Meeting (Ediz. 2013 - 4° parte)	<i>Prof. Roberto Ravazzolo</i>	Medici, Biologi, Tecnici sanitari Laboratorio Biomedico Laboratorio di Genetica molecolare	20
Settembre-Dicembre	Formazione per accreditamento Joint Commission International	<i>Dott. Ubaldo Rosati</i>	Tutto il personale delle UU.OO. Dell'Istituto G. Gaslini coinvolte nella survey J.C.I. 2014	09
14/10/2013	Il rischio biologico: innovazione tecnologica e normativa	<i>Dott. Assunta Capiello</i>	Professioni sanitarie dell'Istituto G. Gaslini coinvolte nella tematica ed esterni	05
Novembre-Dicembre	FAD: Corso Antincendio	<i>Dott. Assunta Capiello</i>	Tutto il personale dell'Istituto G. gaslini	03
17/10/2013	Il mercato elettronico	<i>Ing. Gaetanino Tufaro</i>	Funzionari Tecnici e Amministrativi U.O. Servizi Tecnici e Logistici	0
02/12/2013	1983-2013 Il cvc in oncoematologia al gaslini compie 30 anni. giovane adulto o bamboccione ??	<i>Dott. Alberto Garaventa</i>	Medici, infermieri, infermieri pediatrici, psicologi dei reparti coinvolti nella cura del paziente emato-oncologico	02
16/11/2013	Una nascita straordinaria: un progetto per accogliere e proteggere il nato pretermine e la sua famiglia	<i>Dott. Luca Ramenghi, Paolo Moretti, Isabella Bianchi</i>	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico, Infermieri Pediatrici, Fisioterapisti, Psicologi, Ostetrici, Logopedisti, T.N.P.E.E. UU.OO.: Patologia Neonatale, Nido, Anestesia e Rianimazione, Neurochirurgia, Ostetricia e Ginecologia, Sala Parto, CCV degenza, Fisioterapia, Neuropsichiatria, Personale esterno UU.OO. Patologie Neonatali Liguria e Ostetriche, famiglie pretermine.	03
13/12/2013	Aggiornamento sulle definizioni e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con Tetralogia di	<i>Dott. Lucio Zannini Dott. Giuseppe</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO.	02

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
	Falot	<i>Cervo</i>	Cardiologia, Cardiocirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	
17/12/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con Malformazione di Ebstein	<i>Dott. Lucio Zannini Dott Giuseppe Cervo</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiocirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	03
18/12/2013	Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutici in pazienti con diagnosi prenatale di trasposizione delle grosse arterie (TGA)	<i>Dott. Lucio Zannini Dott Giuseppe Cervo</i>	Personale medico, infermieristico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, e tecnici sanitari di radiologia medica UU.OO. Cardiologia, Cardiocirurgia, Chirurgia vascolare, Anestesia e rianimazione	03
17/12/2013	DPR 207/2010: Le innovazioni introdotte dal nuovo Regolamento di esecuzione e d'attuazione del DLgs 12/04/06 n. 163	<i>Ing. Gaetanino Tufaro</i>	Funzionari Tecnici e Amministrativi U.O. Servizi Tecnici e Logistici	0
dal 12/04/13 al 12/06/ 2013	Le Mutilazioni Genitali Femminili	<i>Dott.ssa P. Ponte</i>	Tutte le professioni	06
25.06.13 e 22/10/13	Epidemiologia Infezione Hiv	<i>Dott. Elio Castagnola Prof. Claudio Viscoli</i>	Medici IGG, Medici esterni, Personale Infermieristico e O.S.S. Malattie Infettive	02
25.10.2013 e 29/10/14	Vaccinazioni per Pazienti sottoposti a Trapianti d'organo e nuovi Vaccini	<i>Dott. Elio Castagnola Prof. Filippo Ansaldi</i>	Medici IGG, Medici esterni, Personale Infermieristico e O.S.S. Malattie Infettive	02
19/11/2013	Colimicina e Fosfomicina endovenosa: due vecchi antibiotici per il trattamento delle infezioni batteriche	<i>Dott. Elio Castagnola Prof. Andrea Novelli</i>	Medici IGG, Medici esterni, Medici Malattie Infettive	02
11/06/13-30/11/13	Corso di formazione e agg.to prof.le per il personale dei reparti di malattie infettive ex l. 135/90	<i>Dott. Elio Castagnola</i>	Medici, Infermieri, OSS U.O. Malattie Infettive	0

Convegni e Corsi – Settore AFR

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
23/1/2013	XII corso di aggiornamento in Genetica Clinica – 1 ^a parte	R. Ravazzolo, M. Lerone	Biologo, Medico	7,5
13/3/2013	XII corso di aggiornamento in Genetica Clinica - 2 ^a parte	R. Ravazzolo, M. Lerone	Biologo, Medico	
16/3/2013	Diabete mellito in età pediatrica: ricerca, ospedale, territorio	R. Lorini G. d'Annunzio	Medico, Biologo Infermiere pediatrico, Infermiere	7,1
22-23/3/2013	Workshop on Nephrology Registry, including the CME course "Nephrology Registries and Genetic Renal Diseases" dedicated to Rosanna Gusmano	G.M. Ghiggeri E. Verrina	Medici, Biologi	8
13/4/2013	Emangiomi infantili, malformazioni vascolari e lesioni nevische giganti: approccio multidisciplinare e problematiche di confine	C. Occella P. Dalmonte	Medico	6
17/4/2013	XII corso di aggiornamento in Genetica Clinica – 3 ^a parte	R. Ravazzolo, M. Lerone	Medico, Biologo	
18-20/4/2013	New frontiers in Molecular and Cellular Therapy	L. Moretta A. Frassoni F. Locatelli	Medico	n.a.
6-7/5/2013	Basic Immunology: Fundamental Concepts and Relevance to Human Disease and Therapeutics	L. Moretta A. Martini A. Abbas	Medico	n.a.
24-25/5/2013	International Course on Neonatal and Pediatric Anesthesia: hot topics, hands on	P. Tuo G. Montobbio	Medico	16,5
19-20/6/2013	ENCCA IT (European Network for Cancer Research in Children and Adolescents Information Technology) BioBanking Workshop", associata all'iniziativa Annuale dell'NRC (Neuroblastoma Research Consortium)	L. Varesio	Medico	n.a.
20-21/6/2013	Stroke in età pediatrica	P. Di Pietro S. Renna A.C. Molinari	Medico Infermiere Pediatrico	12,1
26-28/9/2013	La chirurgia della scoliosi in età evolutiva oggi	S. Boero A. Andaloro	Medico	15 16,5
1-3/10/2013	International hands on course on Neonatal and Pediatric ECMO (Extracorporeal Membrane Oxygenation) e International course on Neonatal and Pediatric ECMO	P. Tuo A. Moscatelli J. Arnold P. Betit	Medico Infermiere Pediatrico Infermiere Tecnicioperfusionista	23,5 e 12
4/10/2013	Principi di assistenza al bambino e neonato in ECMO per infermieri di terapia intensiva	P. Tuo A. Moscatelli F. Lerzo	Infermiere Infermiere pediatrico	9,2
8/11/2013	Patologie infiammatorie e immunomediate in Neuropsichiatria Infantile	E. Veneselli	Medico	7,1
23-24/11/2013	Corso avanzato "Gaslini" in Neuroradiologia Pediatrica	A. Rossi	Medico	6
29-30/11/2013	Maltrattamento e abuso del minore: il contributo delle specialità pediatriche	P. Di Pietro A. Cama G. Bentivoglio	Medico, Psicologo, Infermiere pediatrico, Infermiere	8,9
4-7/12/2013	SIAMOC Gaslini Challenge 2013 X Corso Nazionale di Analisi del Movimento in ambito	P. Moretti	Medico, Fisioterapista, Terapista della neuro	31,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
	clinico		e psicomotricità, Tecnico ortopedico, Tecnico di neurofisiopatologia, Terapista occupazionale	
18-20/12/2013	La Sperimentazione clinica in Pediatria e nelle Malattie Rare	O. Della Casa Alberighi	Medico, Biologo, Chimico, Farmacista, Psicologo, Infermiere pediatrico, Tecnico Sanitario di laboratorio biomedico	24,8

Convegni e Corsi – Settore AAF

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
19/01/2013	Riunione Regionale AIAC LIGURIA	Dr A. Mocini	Medico	n.a.
24-29/01/2013	ECPNR- European Course on Pediatric Neuroradiology	Dr A. Rossi	Medico	n.a.
05/02/2013	Gruppo di studio su malattie auto infiammatorie	Dr M. Gattorno	Medico	n.a.
05/02/2013	Il farmacista e la consulenza dermatologica nelle patologie fungine delle unghie	Dr R. Gianpietri	Farmacista	n.a.
08/03/2013	Bioteologie e Medicina - BARI	Prof. CA Redi	Medico, Biologo, Farmacista	6
21-23/03/2013	Corso base sul cateterismo venoso centrale	Prof. F. Cavatorta	Medico	21,9
13/04/2013	Hot Topics in renal transplantation: Late post transplant course and complications	Prof. Garibotto	Medico	6
18/04/2013	La Formazione continua nel comparto socio sanitario	Dr G. Grigoni	Medico, Infermieri, Psicologo	n.a.
18-20/04/2013	New Frontiers In Molecular and Cellular Therapy	Prof. L. Moretta	Medico	n.a.
9-10/05/2013	Retreat Meeting "International Hirschsprung	Dr A. Pini Prato	Medico	n.a.
10-11/05/2013	Attualità e prospettive in tema di prevenzione e sanità pubblica	Prof. G. Icardi	Medico	n.a.
14/05/2013	Modelli di organizzazione del lavoro istituzionale e pratiche quotidiane I	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
20/05/2013	La costruzione del budget e la misurazione e valutazione delle performance I	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
21/05/2013	Modelli di organizzazione del lavoro istituzionale e pratiche quotidiane II	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
29/05/2013	La costruzione del budget e la misurazione e valutazione delle performance II	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
30/05/2013	Health Technology Assessment: la valutazione di nuove tecnologie	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
04/06/2013	La costruzione del budget e la misurazione e valutazione delle performance III	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
06-07/06/2013	Le depressioni difficili	Prof. Amore	Medico, Psicologo	n.a.

06-07/06/2013	Il valore delle vaccinazioni documentato dall'esperienza	Prof. Crovari	Medico	n.a.
07/06/2013	Controversie in Emostasi e Trombosi	Dr G. Lo Pinto	Medico	n.a.
11-13/06/2013	Metodi e strumenti quantitativi per la sanità del futuro	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
12/06/2013	Biotechnologie e Medicina - L'Aquila	Prof. CA Redi	Medico, Biologo, Farmacista	5
13-14/06/2013	X Files su nutrizione clinica	Prof. S. Sukkar	Medico, Infermieri	n.a.
25-26/06/2013	Le Giornate Genovesi della Chirurgia Italiana	Prof. C. Campisi	Medico	n.a.
1-2/07/2013	Insights in auto inflammations	Prof. M. Gattorno	Medico	n.a.
11/09- 20/12	Anomalie delle vie aeree pediatriche: casi clinici, diagnosi, trattamento	Prof.f. M. Torre	Medico Infermiere pediatrico, Infermiere	21
13/09/2013	Modelli di organizzazione III	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
17/09/2013	Health Technology II	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
18/09/2013	Health Technology II	Prof. Palumbo	Medico	n.a.
20/09/2013	Il Paradigma Diabete	Dr A. De Micheli	Medico	n.a.
26-27/09/2013	La tracheotomia percutanea nel paziente critico adulto	Prof. P. Pelosi	Medico	20,5
27-28/09/2013	Endocrinologia Clinica	Pro.f. E. Ghigo	Medico	n.a.
28/09/2013	Gestione del paziente ad elevato rischio Cardiovascolare	Prof. V. Costa	Medico	n.a.
04/10/2013	Disturbi del movimento	Prof. M. Amore	Medico -Psicologo	n.a.
14-15/10/2013	MD-Paedigree	Prof. A. Martini	Medico	n.a.
18/10/2013	Incontro Scientifico	Prof. L. Moretta	Medico, Biologo, Farmacista	n.a.
26/10/2013	Medicina rigenerativa:applicazioni terapeutiche presenti e future	Dr.ssa T. Lazzari	Medico	n.a.
4-5/11/2013	Corso base sul cateterismo venoso centrale	Prof. F. Cavatorta	Medico, Infermiere pediatrico, Infermiere	16,8
8/11/2013	Biotechnologie e Medicina - SIENA	Prof. CA Redi	Medico, Biologo, Farmacista	5
8/11/2013	What's new in anesthesia	Prof. B. Brunetto	Medico	4
11-13/11/2013	La Gestione delle emergenze ospedaliere durante la terapia dialitica	Dr G. Cancarini	Medico	16,2
15-16/11/2013	La gestione delle emergenze intraospedaliere: dalla teoria alla pratica	Dr. L. Borgo	Medico	16,2
21-23/11/2013	XXXIX Congresso Nazionale Societa' Italiana di Neurologia pediatrica "le neuroscienze dalla parte del bambino "	Prof. C. Minetti	Medico	n.a.
30/11/2013	Il trattamento multidisciplinare del piede diabetico	Dr G. Simoni	Medico	n.a.
14/12/2013	Assemblea ordinaria annuale dell' Associazione Regionale Ligure affiliata alla Federazione Emofilici - Onlus	Dr A.C. Molinari	Medico	n.a.

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 2013



Foto 1- 4 – 18 Maggio, Presentazione Libro “Gaslini: 75 anni di eccellenza”: 75° di Fondazione a Palazzo Ducale



Foto 5 - 9 – 29 Maggio, Presentazione volume “Gaslini: 75 anni per la vita” - 75° di Fondazione a Palazzo della Borsa



Foto , 10 - 13 – 17 Giugno, Giornata conclusiva 75° di Fondazione



Foto 14 – 4 Aprile, Inaugurazione nuovo Centro Riabilitativo Gaslini



Foto 15, 16 – 6 Aprile, Inaugurazione nuovo Ambiente Multisensoriale “Snozelen” per la riabilitazione dei bambini disabili





Foto 17 - 21 – 6 Dicembre, 6° Premio Internazionale “M. Vilma e Bianca Querci”



Foto 22 – 9 Dicembre, 1° Premio Internazionale Madre Teresa di Calcutta “Inno alla vita”



Foto 23 – 9 Dicembre, 1° Premio Capitani Coraggiosi



Foto 24 – 23 Aprile, premio “San Lorenzo-Lions”



Foto 25 – 23 Ottobre, “Premio DNA 2013”



Foto 26 - 29 – 2 Settembre, Visita Ministro della Salute Beatrice Lorenzin



Foto 30 – 19 Giugno, Cooperazione Sanitaria Internazionale: 19 partnership su clinica, ricerca e formazione – Conferenza stampa di presentazione



Foto 31 – 24 Luglio, Cooperazione internazionale: progetto “De Los Angeles” a Tegucigalpa (Honduras)



Foto 32 – Cooperazione internazionale: progetto “Chirurghi per l’Africa”



Foto 33 – 19 Agosto – Cooperazione Internazionale professionisti curdi in tirocinio al Gaslini



Foto 34 – 30 Ottobre, Virtus Entella in visita ai bambini del Gaslini



Foto 35 – 5 Novembre, iniziativa di solidarietà “In Taxi all’Acquario”



Foto 36 – 1 Febbraio, Workshop in collaborazione con il Museo Luzzati a cura della disegnatrice Jutta Bauer



Foto 37– 6 giugno, Giornate Gasliniane “La Ricerca”



Foto 38 – 3 Ottobre, Giornate Gasliniane “La Qualità”



Foto 39 – 18 Dicembre, Giornate Gasliniane “Solidarietà e Donazione”



Foto 40 – 11 Febbraio, Giornata “del Malato”



Foto 41 – 13 Febbraio, Master in “Medicina e Chirurgia d'emergenza in area Pediatrica”



Foto 42 – 9 Aprile, Convegno “Update on pediatric trauma: the first golden hour”



Foto 43 – 11 Aprile, “Is confort care a medical care? Esperienze di cure palliative in età pediatrica”



Foto 44 – 29 Aprile, “The Day of Immunology”



Foto 45 – 17 Dicembre, Inaugurazione Anno Formativo 2013



Foto 46 – 28 Ottobre, Child and Family Center Pediatric Care



Foto 47 – 14 Novembre, “Una nascita straordinaria: progetto per accogliere e proteggere il nato pretermine e la sua famiglia”



Foto 48 – 26 Novembre, 8° Forum Risk Management Arezzo – Presentazione della “Carta dei Diritti del Bambino”



Foto 49 – 12 Febbraio, Teleradiologia pediatrica – conferenza stampa presso Regione Liguria



Foto 50 – 11 Aprile, ConCorriamo Insieme per l’Emofilia – conferenza stampa



Foto 51 – 19 Giugno, “Intervento salvavita per stenosi tracheale” – conferenza stampa



Foto 52 – 15 Maggio, Celiachia: sviluppato al Gaslini un nuovo test per la diagnosi precoce – conferenza stampa



Report Annuale 2013



Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Istituto Giannina Gaslini"
Via Gerolamo Gaslini, 5 - 16147 Genova – Italia
Tel. 010 5636.1 - www.gaslini.org

