GASLINI

IRCCS - Istituto Giannina Gaslini

Report Annuale 2014

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 2014 10
Ospedale Solidale – Accogliente – Aperto – Sicuro – In Rete 10
Ospedale Ricerca - Assistenza e Cure – Formazione 14
Ospedale Gestionale 16
Capitolo 2 – L'Organizzazione 18
Presidente e Consiglio di Amministrazione 18
Direzione Generale 19
Collegio Sindacale 20
Organigrammi 21
Edifici 35
Capitolo 3 – Struttura 39
Dipartimento di Staff 39
U.O.C. Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità 39
U.O.C. Affari Generali e Legali 42
Area Servizi e Relazioni Esterne 44
U.O.C. Sistema Informativo Aziendale 48
U.O.S.D. Epidemiologia, Biostatistica e Comitati 50
Direzione Amministrativa 52
Presentazione del Direttore Amministrativo 52
Dipartimento Tecnico Amministrativo 54
U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza 54
U.O.C. Gestione e valorizzazione del Personale 55
U.O.C. Acquisti e Gestione Risorse 57
U.O.C. Servizi Tecnici e Logistici 59
Direzione Scientifica 61

Direzione Sanitaria **71**

Servizio Prevenzione e Protezione 73

Servizio di medicina Preventiva – Ufficio Medico Competente – Gruppo infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere - CIO 75

U.O.C. Farmacia 77

U.O.S. Servizi Amministrativi Sanitari 79

Dipartimento Ricerca Traslazionale, Medicina di Laboratorio, Diagnostica e Servizi **81**

U.O.C. Genetica Medica 81

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale 83

U.O.C. Laboratorio Analisi 85

U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare 87

U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale 90

U.O.C. Laboratorio di Oncologia 92

U.O.C. Anatomia Patologica 94

U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari 97

U.O.S.D. Centro di Diagnostica Genetica e Malattie Metaboliche 98

U.O.S.D. Patologia Feto Perinatale e Ginecopatologia 100

Dipartimento di Scienze Pediatriche Generali e Specialistiche **104**

U.O.C. Clinica Pediatrica 104

U.O.C. Pediatria III ad indirizzo Gastroenterologico con Endoscopia Digestiva 108

U.O.C. Pediatria ad indirizzo Pneumologico e Allergologico 110

U.O.C. Pediatria II – Reumatologia 113

UOC Oncologia – Ematologia - Trapianto di Midollo 115

U.O.C. Ematologia 117

U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto 120

U.O.C. Malattie Infettive 122

U.O.C. Dermatologia 124

U.O.S.D. Endocrinologia 126

U.O.S.D. Centro Nutrizionale 127

U.O.S.D. Malattie Rare 128

U.O.S.D. Reumatologia Clinica e Clinimetria 129

U.O.S.D. Centro Trapianto Midollo Osseo 130

U.O.S.D. Centro di Dialisi 132

U.O.C. Centro di Oncologia 135

Dipartimento Chirurgia Cardio – Toraco Addominale e Trapianti **137**

U.O.C. Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare 137
U.O.C. Cardiologia 139
U.O.C. Chirurgia 141
U.O.C. Radiologia 143
U.O.S.D. Centro Angiomi 145
Dipartimento Testa – Collo e Neuroscienze 147
U.O.C. Neurochirurgia 147
U.O.C. Ortopedia 150
U.O.C. Oculistica 151
U.O.C. Otorinolaringoiatria 154
U.O.C. Neuroradiologia 155
U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari 157
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile 159
U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione 168
U.O.C. Odontoiatria 169
U.O.S.D. Centro di Miologia 171
U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e continuità delle cure 173
U.O.S.D. Neuro Oncologia 174
Dipartimento Alta intensità di cura e percorso nascita 176
U.O.C. Ostetricia e Ginecologia 176
U.O.C. Patologia Neonatale e Terapia Intensiva Neonatale 178
U.O.C. Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica 181
U.O.S.D. Medicina e Chirurgia Fetale 187
U.O.S.D. Team delle Vie Aeree 189
Dipartimento Emergenza e Accettazione - DEA 191
U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina di Urgenza Pediatrica 191
U.O.S.D. Area Critica 193
U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI 194
Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie 196
Opedale di Giorno 198
L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giorno 199
Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca 203
Presentazione del Direttore Scientifico 203
Contributo delle varie unità operative alla produzione scientifica del Gaslini nel 2014 205
Linee di ricerca ministeriale 208

Comitato Scientifico Internazionale 210
Comitato Etico Regione Liguria Sezione III - Pediatrica 211
Ricerche e Trials clinici in corso nel 2014 212
Ricerche e Pubblicazioni Anno 2014 224
Seminari di ricerca 2014 281
Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2014 284
Capitolo 5 – Attività Assistenziale 287
Presentazione del Direttore Sanitario 287
Dati di attività 2014 288
Giornata Gasliniana della Qualità 2014 297
Capitolo 6 – Attività Formativa 298
Centro Internazionale di Studi e Formazione "Germana Gaslini"- CISeF 298
Attività formative – Settore AFA 300
Attività formative – Settore AFA – eventi rivolti ad Operatori esterni 311
Convegni e Corsi – Settore AFR 311
Convegni e Corsi – Settore AAF 313
Capitolo 7 – Galleria Fotografica 315
Galleria Fotografica Storica – Istituto Giannina Gaslini 315
Eventi 2014 318

Aggiornamento dati: Aprile 2015
Copie stampate: 200
Realizzazione stampa: Algraphy
Copia del volume può essere richiesta a:
IRCCS "Istituto Giannina Gaslini"
Via Gerolamo Gaslini, 5 - 16147 Genova
Tel. +39 01056362251-2268 Fax +39 0103771448
Può essere scaricata dal sito internet: www.gaslini.org
© *Il documento è proprietà esclusiva dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova*

Introduzione

Saluto del Presidente

L'Istituto Giannina Gaslini ha proseguito nel 2014 il nostro 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 Dirigenza dell'Istituto. Questo piano di riqualificazione è reso possibile dall'aiuto di un grande numero di persone e di enti che vogliamo chiamare "Amici del Gaslini", 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 Giannina Gaslini nel 2014 ha mantenuto ed implementato l'impegno - nell'ambito del suo ruolo di Istituto di ricerca e cura a carattere scientifico ed universitario di eccellenza - nel 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'attivita' di media-alta complessita', di attrazione nazionale ed internazionale e di ricerca e formazione.

Il contenimento dei costi nell'ambito degli impegni programmati dal Consiglio di Amministrazione e per i fini assistenziali è frutto del risultato delle azioni poste in essere nel corso dell'anno, monitorati secondo uno specifico sistema di indicatori del Piano di politiche gestionali dell' Istituto, nell'ambito di un trend degli ultimi anni costantemente mantenuto in equilibrio.

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 sulla programmazione del personale relative al solo anno 2014 non possa far registrare un impatto rilavante, ma tale situazione ha dimostrato ancora una volta come dette politiche richiedano 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 determinato in massima parte dalle azioni di razionalizzazione sulle modalità e tempistiche delle forniture e delle conseguenti riduzioni delle scorte a magazzino, oltreché dalla centralizzazione delle procedure di acquisto.

Il monitoraggio attento della appropriatezza della prescrizione farmaceutica ospedaliera ha consentito infine di mantenere una spesa più centrata sul governo clinico dei processi produttivi, nonché più contenuta in termini di volumi complessivi, per quanto la funzione di distribuzione diretta dei farmaci, a pazienti anche adulti, rappresenti un'area di costi né comprimibili né programmabili.

E' doveroso evidenziare altresì che il livello di attrazione fuori Regione e nel mondo dell'Istituto - pari ad oltre il 40% della sua attività e testimoniato dal permanere dell'altissimo gradimento del livello di eccellenza dello stesso e delle lista di attesa specifiche - non si è incrementato per il mantenimento delle 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: tutto ciò ha ulteriormente aumentato del 10% il peso medio, seppur senza aver compensato completamente quanto perso negli anni scorsi sul fronte dei ricoveri non complessi, determinando comunque un lieve miglioramento sull'indice di produzione dell'Istituto.

Infine, e contestualmente a tutto questo, la costante irrinunciabile tensione verso l'equilibrio economico finanziario ha evidenziato, e dovra' continuare a farlo, l'improcrastinabile esigenza di ottenere un' equa valorizzazione dell'attivita', 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.

Tutto ciò al fine di poter adeguatamente sostenere l'eccellenza di prestazioni cliniche ed assistenziali, sostenute da una costante qualificata ricerca traslazionale ed un approccio di insegnamento al "letto del paziente", che da sempre è caratteristica identificativa del Gaslini.

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".

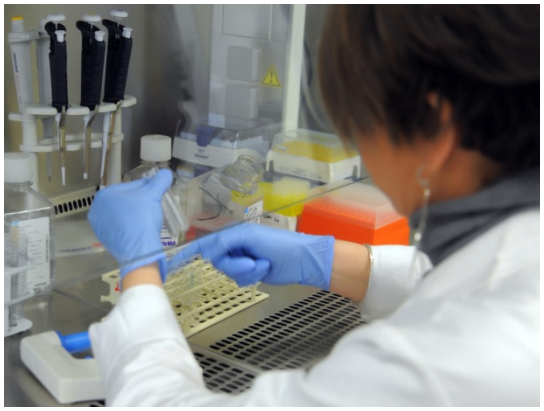
Per meglio comprendere quanta importanza il Fondatore desse allo sviluppo e all'innovazione basta ritornare al 1949, anno in cui egli si spogliò di tutti i suoi beni (società, stabilimenti, immobili, partecipazioni azionarie, titoli e persino la propria dimora) facendoli confluire nella omonima Fondazione 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, onc ologica 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 2014

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 2014 è proseguita l'attività i cui risultati vengono di seguito sinteticamente rappresentati:

Ospedale Solidale – Accogliente – Aperto – Sicuro – In Rete

Il Gaslini di domani intende essere già oggi Solidale, Accogliente, Aperto, Sicuro, In rete (SAASI):

Ospedale Solidale

Al Gaslini, lo spirito solidaristico, che da sempre viene promosso, tutelato e sostenuto, è sotteso ad ogni azione di presa in cura, convergendo verso il bene comune, in ottemperanza anche a quanto disciplinato dall'Art. 14 del D. Lgs n. 502/92.

La solidarietà al Gaslini si declina in Volontariato presso l'Ospedale e nella Cooperazione internazionale verso i Paesi in Via di Sviluppo, nonché in una costante attività benefica, restituita in termini di garanzia e trasparenza con l'introduzione anche del "Bollino Gaslini".

Nel 2014 l'Istituto Giannina Gaslini può contare sul sostegno di n. 52 Organizzazioni di Volontariato e n. 13 Centri di Ospitalità accreditati. L'Istituto Gaslini nel voler riconoscere il ruolo delle Organizzazioni di Volontariato ha fatto predisporre dei locali da adibire a "Casa delle Associazioni", che da fine 2013 sono utilizzati come punto di aggregazione tra le Organizzazioni stesse. Un luogo di interazione sociale e culturale utile ad offrire attività di volontariato organizzata e condivisa ai pazienti ricoverati ed alle loro famiglie, utilizzare e gestire al meglio le risorse umane ed economiche delle singole Organizzazioni, mantenendo il ruolo solidale e di partecipazione che rappresenta il mondo del terzo settore.

Dal 2012 l'Istituto ha predisposto un "Albo degli Amici del Gaslini", dove vengono registrati tutti i donatori ai quali l'Istituto invia lettera di ringraziamento e medaglia di "Amico del Gaslini", quale piccolo riconoscimento per la generosità dimostrata. Al Dicembre 2014 sono stati registrati circa 2.500 donatori.

Ospedale Accogliente

L'Istituto Giannina Gaslini per poter prendersi cura del bambino e della sua famiglia prima ancora della presa in carico, ha attivato convenzioni con tariffe agevolate a favore delle famiglie dei pazienti che dovranno ricoverarsi e/o rientrare al proprio domicilio con particolare riguardo al trasporto aereo, navale e all'utilizzo dei Taxi e/o Multitaxi per raggiungere l'Istituto dalle Stazioni ferroviarie, dall'Aeroporto Cristoforo Colombo e dal Porto di Genova.

Sono attive convenzioni con Strutture di Accoglienza gestite dalle Associazioni di Volontariato accreditate con l'Istituto, altresì sono state attivate convenzioni con strutture recettive alberghiere, sempre per poter offrire il miglior supporto all'accoglienza presso il nostro Istituto, sia alle famiglie dei piccoli pazienti, sia ai vari professionisti e/o studenti che si recano presso la nostra struttura.

L'Istituto Gaslini, fin dalla fondazione attento alla tutela dell'ambiente, ha avviato concrete iniziative mirate a praticare le soluzioni tecnologiche e gestionali utili a risparmiare e riciclare risorse naturali anche mediante programmi innovativi in materia di adeguamento edilizio, di gestione dei rifiuti, di utilizzo di energie rinnovabili. Una delle iniziative realizzate è stato il posizionamento di 48 pannelli fotovoltaici nell'ambito del progetto, promosso da GSE (Gestore dei Servizi Energetici), di Responsabilità Sociale d'Impresa presso il nuovo edificio "Ospedale di Giorno".

Ospedale Aperto

L'Istituto Gaslini e' stato il primo ospedale italiano ad aprire alla Scuola in Ospedale, per cui i pazienti possono usufruire dalla scuola dell'infanzia alle superiori e proseguire il percorso formativo anche in ospedale. Molti sono i progetti tra cui HSH - Hospital-School-Home (Ospedale-Scuola-Casa), un progetto del Ministero dell'Istruzione che, grazie all'uso di sistemi di insegnamento a distanza, garantisce il diritto allo studio dei bambini ricoverati in ospedale o in terapia a domicilio, e a cui il Gaslini partecipa, insieme ad altri ospedali italiani, dall'anno scolastico 2004-2005.

L'Istituto Gaslini collabora e intrattiene costanti rapporti di relazione, tramite i servizi interni preposti, con tutte le Istituzioni territoriali regionali e nazionali sociali e sanitarie, e quando necessario con l'Autorità Giudiziaria, come ad esempio nelle politiche contro il maltrattamento e nela campo delle azioni di eduzioane sanitaria e per il benessere dei dipendenti.

Ospedale aperto anche nella comunicazione interna ed esterna, con il rilancio del brand Gaslini e degli strumenti di relazione. Nell'ottica di una comunicazione interattiva e puntuale e con l'obiettivo di rendere l'ospedale più aperto e vicino ai bisogni dell'utenza e di tutti coloro i quali operano al suo interno.

E' stato presentato alla comunità a Giugno 2014 anche il **"Bilancio di Sostenibilità 2013"**: lo strumento di rendicontazione che il Gaslini ha scelto di utilizzare nell'ambito del tema della trasparenza sulle performance dell'Istituto rispetto all'obiettivo dello sviluppo sostenibile. Nel Bilancio di Sostenibilità il concetto di rendicontazione non è estemporaneo ma segue precise modalità tecniche che sono generate e mosse da una logica di base: la rendicontazione sociale nei confronti delle persone oltre che del sistema.

Il Gaslini aperto e sensibile verso i nuovi percorsi dell'"Umanizzazione delle Cure" si è fatto promotore in collaborazione con la Scuola di Dottorato in Metodologia della Ricerca Infermieristica del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università di Genova del progetto : La Child and Family Centred Care- CFCC - **"Famiglia e Bambino Centro di tutto il Processo di Cura"**.

Il progetto che coinvolge tutti gli Operatori dell'Istituto Giannina Gaslini nella trasposizione operativa dei concetti della "Child and Family Centred Care"; tratta di una modalità di pratica assistenziale che riconosce la centralità della famiglia nella vita del bambino ed il coinvolgimento della stessa nel piano assistenziale. Gli elementi caratterizzanti della pratica umanizzante sono la Responsabilità condivisa, il Coinvolgimento del bambino e della famiglia, la Negoziazione, il Supporto alla famiglia e l'Informare la famiglia per una scelta consapevole.

Ospedale Sicuro

nelle infrastrutture e nei processi produttivi, per gli operatori e per i pazienti, e quindi come tale, autorevole e garantito. Tutto questo attraverso percorsi di verifica sulla sicurezza a tutti i livelli, e con gli accreditamenti generali e di settore.

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 Team di verifica che operano avvalendosi di specifiche check list ed 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.
Nel Gennaio 2014 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.

Ospedale in Rete

Il Gaslini e' un ospedale capace di coordinare la complessità gestionale, baricentrato all'interno sulla multidisciplinarietà ed in relazione con l'esterno a tutti i livelli: dalla rete pediatrica metropolitana e regionale, ai network nazionali, alle prestigiose collaborazioni con i più accreditati Ospedali pediatrici internazionali in termini gestionali, clinico-scientifici e formativi.

Il Gaslini nei Suoi 75 anni di attività è divenuto sempre piuì punto di riferimento per la Comunita' scientifica pediatrica Nazionale ed Internazionale, interagendo in modo organico ed efficiente con i Professionisti, gli altri Ospedali Pediatrici , le Istituzioni Regionali e Nazionali, le Associazioni di Categoria e tutti i Cittadini.

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.

La missione statutaria del Gaslini, per volontà del Fondatore, prevede l'impegno a favore di tutti i bambini, indipendentemente dalla razza, dalla provenienza, dal ceto sociale.

L'Istituto Gaslini rappresenta da sempre un punto di riferimento per pazienti che provengono da tutto il mondo: ogni anno sono circa un migliaio i bambini che provengono da oltre novanta nazioni.
L'Istituto si è impegnato nello sviluppo di una serie di Relazioni Internazionali per assicurare aggiornamento continuo delle competenze dei professionisti con scambi "alla pari" tra ospedali, e per sostenere i diversi progetti di cooperazione internazionale tramite accordi di collaborazione con Ministeri della Salute, Enti Istituzionali e Strutture Sanitarie di diversi Paesi in tutto il mondo.
Sono strutturati anche rapporti di collaborazione con Centri Sanitari localizzati in Paesi in via di sviluppo o in aree post-conflitto, e sono svolti numerosi interventi umanitari con erogazione di assistenza in loco in forma di percorsi formativi.

Con molti Paesi sono in corso iniziative dove l'Istituto è punto di riferimento culturale per l'aggiornamento e lo sviluppo professionale del personale straniero: ospita medici ed infermieri su percorsi formativi ben individuati da protocolli operativi, e invia professionisti del Gaslini nei paesi partner per formazione "on the job" e l'erogazione di prestazioni specialistiche.
Lo sviluppo della telemedicina pediatrica pone l'Istituto in condizione di sperimentare e disporre di un sistema di VideoTele Consulto e di un Centro Multimediale per sostenere a distanza second opinion e iniziative formative e consulenziali.

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 Mombai", 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 cardiochirurgia pediatrica a pazienti provenienti dallo Stato di Bayelsa, Nigeria.

- Security:

Nessuna procedura diagnostica e nessuna terapia, medica o chirurgica ed indipendentemente dalla bravura degli operatori, è completamente scevra 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 rende 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. 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; effettuando 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:

L'Istituto Gaslini fin dal 2005 ha sposato la filosofia di fondo del sistema Joint Commission che vede il coinvolgimento diretto dei professionisti sanitari, medici, infermieri, tecnici sanitari, operatori sanitari, amministrativi e 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 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.

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.

Ospedale Ricerca - Assistenza e Cure – Formazione

Ricerca

Una importante missione dell'Istituto Giannina Gaslini, per la sua natura di Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, è rappresentata dalla Ricerca Scientifica, volta a trasferire all'applicazione clinica le più recenti acquisizioni nell'ambito della pediatria e delle specialità pediatriche, secondo standard di eccellenza.

L'Istituto si occupa pertanto di svolgere ricerche qualificate e di pubblicarne i risultati su riviste internazionali di prestigio. È opportuno ricordare che il prestigio di una rivista si giudica dalla bontà dei contenuti, vale a dire degli studi pubblicati sulla rivista stessa. La qualità è garantita da un accurato e severo controllo: in genere solo una piccola percentuale (5%-20%) dei lavori sottoposti ad una rivista eccellente viene accettato.

La qualità della rivista è valutata sulla base del c.d. "impact factor" (IF), un valore numerico proporzionale al numero di citazioni ottenuto dalla rivista stessa. Un elevato IF è pertanto attribuito alle riviste con maggior numero di citazioni. L'IF totale delle pubblicazioni del Gaslini è più che raddoppiato dal 2000 ad oggi, un successo che ha portato l'Istituto ai primi posti tra gli IRCCS.

E' di fondamentale importanza considerare la ricerca non come un costo ma come un investimento necessario per lo sviluppo economico e sociale e, in generale, per il nostro futuro. Nel campo della ricerca biomedica il progresso è identificabile soprattutto con un miglioramento delle conoscenze e competenze professionali a loro volta capaci di tradursi in un miglioramento dello stato di benessere e salute di una popolazione.

Tra gli output di eccellenza dell'attività di ricerca del Gaslini, da intendersi come ritorno positivo per le istituzioni sanitarie, i sistemi sanitari, i cittadini e la società in generale, vi sono primariamente i risultati delle ricerche di elevato valore scientifico (vedi eccellenza delle numerose pubblicazioni scientifiche con elevato IF nei campi dell'Oncologia, Immunologia, Reumatologia, Genetica, Ematologia, Neuroscienze, Nefrologia ecc.). Molti di questi risultati sono di elevata valenza traslazionale e hanno permesso una vera e propria rivoluzione nella terapie e nella prognosi di leucemie ad alto rischio, di patologie reumatiche invalidanti e di gravi nefropatie del bambino, grazie a una diagnosi precoce e più accurata e a terapie innovative e molto efficaci. Questo, ad esempio, ha portato ad un elevato tasso di sopravvivenza (>70%) in leucemie ad alto rischio, altrimenti mortali, alla prevenzione di gravi disabilità e ad un miglioramento della qualità della vita con diminuzione dei costi sociali.

Assistenza e Cure

L'Istituto concorre alla realizzazione degli obiettivi della programmazione ospedaliera della Regione Liguria con compito di garantire tutte le funzioni specialistiche pediatriche in costanza di ricovero per l'area metropolitana; è sede regionale del Dipartimento di Emergenza e Accettazione pediatrico, del Trauma Center, del Centro di riferimento e trasporto neonatale di 3° livello e di molti altri Centri di Riferimento Regionale.

Costituiscono obiettivi strategici integrati alla cura – oltre alla ricerca, a prevalente carattere traslazionale, orientata a trasferire i risultati delle nuove acquisizioni alla pratica clinica, - l'impegno nella didattica, la formazione e l'aggiornamento continuo del personale.

L'orientamento ai piccoli degenti ed alle famiglie con particolare attenzione all'accoglienza ed al rispetto dei loro diritti, la sicurezza dei pazienti e degli operatori, il miglioramento continuo della qualità delle cure rappresentano l'orientamento delle Direzioni e l'impegno costante del personale.

L'attività assistenziale è impegnata al rispetto dei criteri di appropriatezza, con costante revisione dei percorsi, diagnostici, terapeutici ed assistenziali, al fine di assicurare il setting di cura più appropriato ai bisogni di ciascun paziente.

Il ricovero è riservato solo ai casi più complessi, favorendo la de-ospedalizzazione ogniqualvolta possibile attraverso l'Ospedale di Giorno e la continuità delle cure con la rete pediatrica regionale.

Il Gaslini offre e garantisce le migliori cure.

- 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.

Formazione

La formazione è parte integrante dell'attività professionale dell'Istituto Giannina Gaslini e si adatta alle diverse esigenze organizzative ed ai bisogni formativi. E' uno strumento strategico per la gestione delle risorse umane e per lo sviluppo e la valorizzazione delle professionalità.

La formazione si esprime nel "Piano Formativo annuale" che comprende il Piano Formativo dell'Assistenza e il Piano Formativo della Ricerca.

E' compresa anche la formazione a distanza (FAD) che offre dei vantaggi pratici ed economici. Il Piano Formativo, non esaurisce la complessità dei bisogni degli Operatori dell'Istituto per i quali è prevista, la possibilità di usufruire delle opportune occasioni di formazione esterna.

Ospedale Gestionale

Piano edilizia ospedaliera

Nell'ambito del piano attuativo 2014, approvato con deliberazione n.21 del 17 febbraio 2014, sono stati realizzati diversi interventi per l'adeguamento alle norme di sicurezza e adeguamento ai requisiti minimi, indicati nel provvedimento n.558 del 16 giugno 2014, nonché avviati i lavori per la nuova scala antincendio dell'edificio 2, per la rimozione dei controsoffitti a rischio di distacco e per l'adeguamento del padiglione 10 alle norme di prevenzione incendi.

Sono state avviate le progettazioni per i seguenti interventi strutturali, quali:

- realizzazione nuovi ambulatori di Ostetricia al 3° piano dell'edificio 12;
- realizzazione hospice al 2° e 3° piano dell'edificio 5 (progettazione conclusa)
- realizzazione nuovo reparto di degenze Neurologia , al 1° piano edificio 16
- realizzazione nuovo day hospital di Neuroscenze, al piano terra dell'edificio 16
- realizzazione nuovo reparto di Pediatria, al 1° piano edificio 16

Ospedale a blocchi

Sempre nell'ambito del piano attuativo 2014, si è provveduto:

- avviati i lavori per il completamento del nuovo reparto di degenze di Ortopedia , al 4° piano del padiglione 17;
- ristrutturati i locali e trasferita l'UOC Personale al padiglione 10;
- trasferiti gli studi medici di Emato Oncologia al 2° piano dell'edificio 12, onde avviare i lavori per la realizzazione del nuovo day hospital di Emato Oncologia, al piano soprastante;
- effettuati lavori di adeguamento strutturale, onde avviare i lavori del nuovo day hospital di Ortopedia, al 4° piano dell'edificio 17, nelle ex sale operatorie di Ortopedia (trasferite al 2° piano)

Acquisti di apparecchiature

Nel 20134sono state acquisite apparecchiature per un valore di € 553.893,23
E' stata indetta la nuova gara d'appalto per la fornitura di una terza RM da 3 Tesla, su "unità mobile", che è stata aggiudicata alla società Philips; sono state avviate conseguentemente le procedure per l'acquisizione delle relative autorizzazioni.

Interventi GSE e studio energia/acqua

Nell'ambito del protocollo di intesa in materia di iniziative di utilità sociale col Gestore dei Servizi Energetici (G.S.E.) e con sponsor F2i di Milano, dopo l'attivazione di un impianto fotovoltaico sulla copertura dell'Ospedale di Giorno, sono state avviate le procedure per la realizzazione di un secondo intervento riguardante una pensilina ombreggiante con moduli fotovoltaici per l'area gioco, nel piazzale di San Gerolamo, unitamente ad una fontana fotovoltaica per l'area gioco.
I lavori, affidati al concessionario, non sono però stati consegnati avendo la società avviata la procedura di concordato preventivo (in continuità), con conseguente necessità di attendere la sentenza del giudice fallimentare.

Informatizzazione cartella clinica

Nel corso del 2014 si è provveduto ad estendere lo strato orizzontale della cartella clinica di reparto (comprendente cartella di ingresso, esame obiettivo, cartella infermieristica, diario clinico, lettera di dimissione) in ulteriori 15 reparti portando il totale complessivo a 27 reparti (quindi con copertura del 90% dell'Istituto).

Nel corso del 2014 sono pertanto state erogate circa 90 sessioni di formazione e 150 giornate di affiancamento all'avviamento nei diversi reparti interessati

E' stata completata implementazione la cartella emato-oncologica con la verifica dei protocolli da gestire, l'adeguamento e la personalizzazione del software e la formazione dei reparti interessati (circa 30 medici ed 80 infermieri) per una definitiva attivazione programmata per il Gennaio 2015.

E' stata attivata la prima gestione sperimentale della pianificazione infermieristica che sarà estesa alla totalità dei reparti.

Sono in corso le attività dei gruppi di lavoro e la realizzazione delle personalizzazioni per l'implementazione del percorso chirurgico, dell'informatizzazione delle Terapie Intensive e della cartella Ostetrico-Ginecologica che consentiranno di portare al 100% la copertura dei reparti utilizzanti la CCE (Cartella Clinica Elettronica).

A tutto il 2014 il progetto di informatizzazione della cartella clinica ha prodotto circa 12.000 CCE di ricovero ordinario e 9.500 CCE di ricovero Day Hospital. Le cartelle in oggetto comprendono oltre 30.000 interviste/valutazioni infermieristiche, 25.000 esami obiettivi, 21.500 cartelle di ingresso, 13.000 lettere di dimissione ed ad esse sono collegati 165.000 referti di laboratorio ed 19.000 referti ed immagini radiologiche.

Capitolo 2 – L'Organizzazione

Presidente e Consiglio di Amministrazione

Presidente

Professor Vincenzo Lorenzelli

Consiglieri

Professor Amedeo Amato

Dottor Raffaele Bozzano

Dottor Donato Bruccoleri

Dottoressa Renata Canini

Professor Giacomo Deferrari

Avvocato Bruno Elia

Dottor Antonio Infante

Dottor Ingegnere Giacomo Parodi

Direttori

Dottor Paolo Petralia, *Direttore Generale*

Professor Lorenzo Moretta, *Direttore Scientifico*

Dottor Silvio Del Buono, *Direttore Sanitario*

Dottor Paolo Faravelli, *Direttore Amministrativo*

Direzione Generale

Direttore Generale
Dottor Paolo Petralia

Segreteria Organi Istituzionali e Direzione Generale
Teresa Burchiellaro
Stefania Curotto
Lorella Penna
Paola Volpi
Elisa Semprevivo

Localizzazione
Padiglione 13

Collegio Sindacale

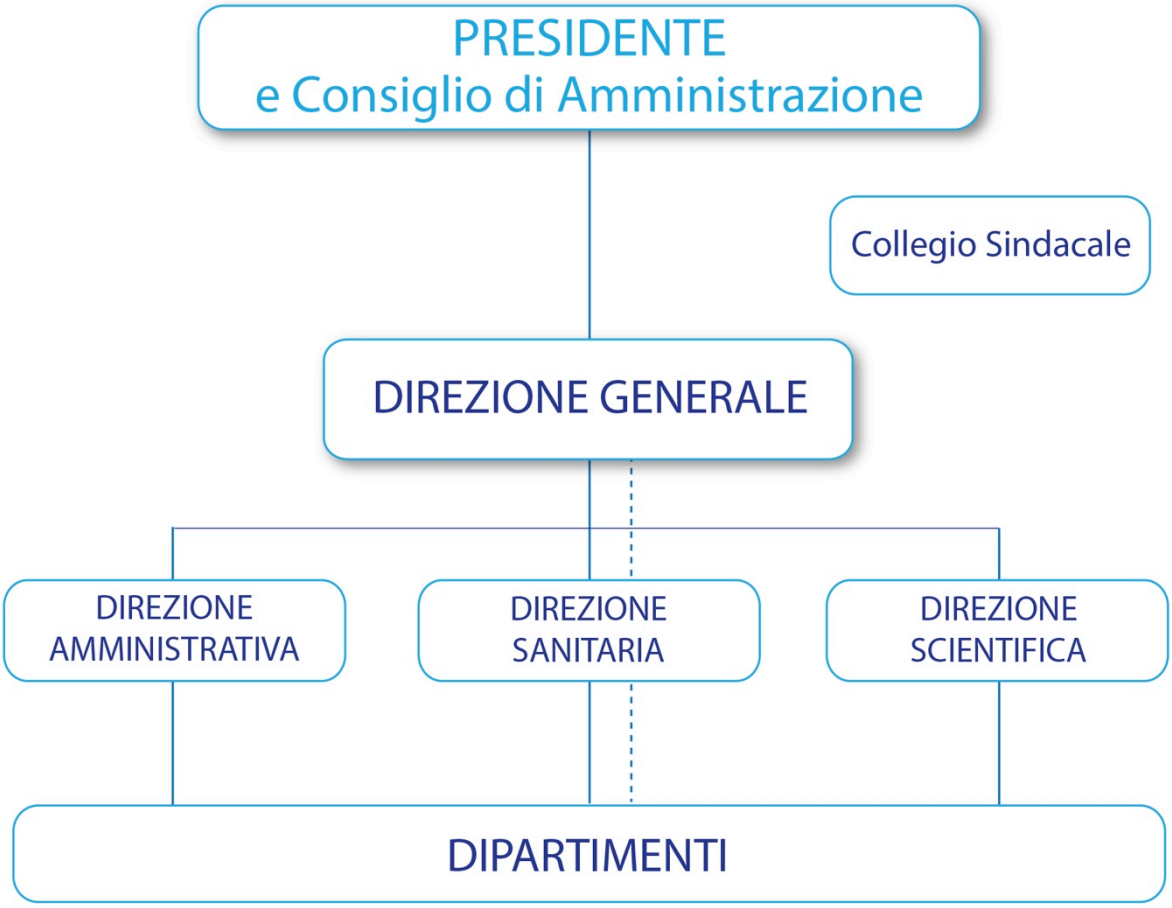
Presidente

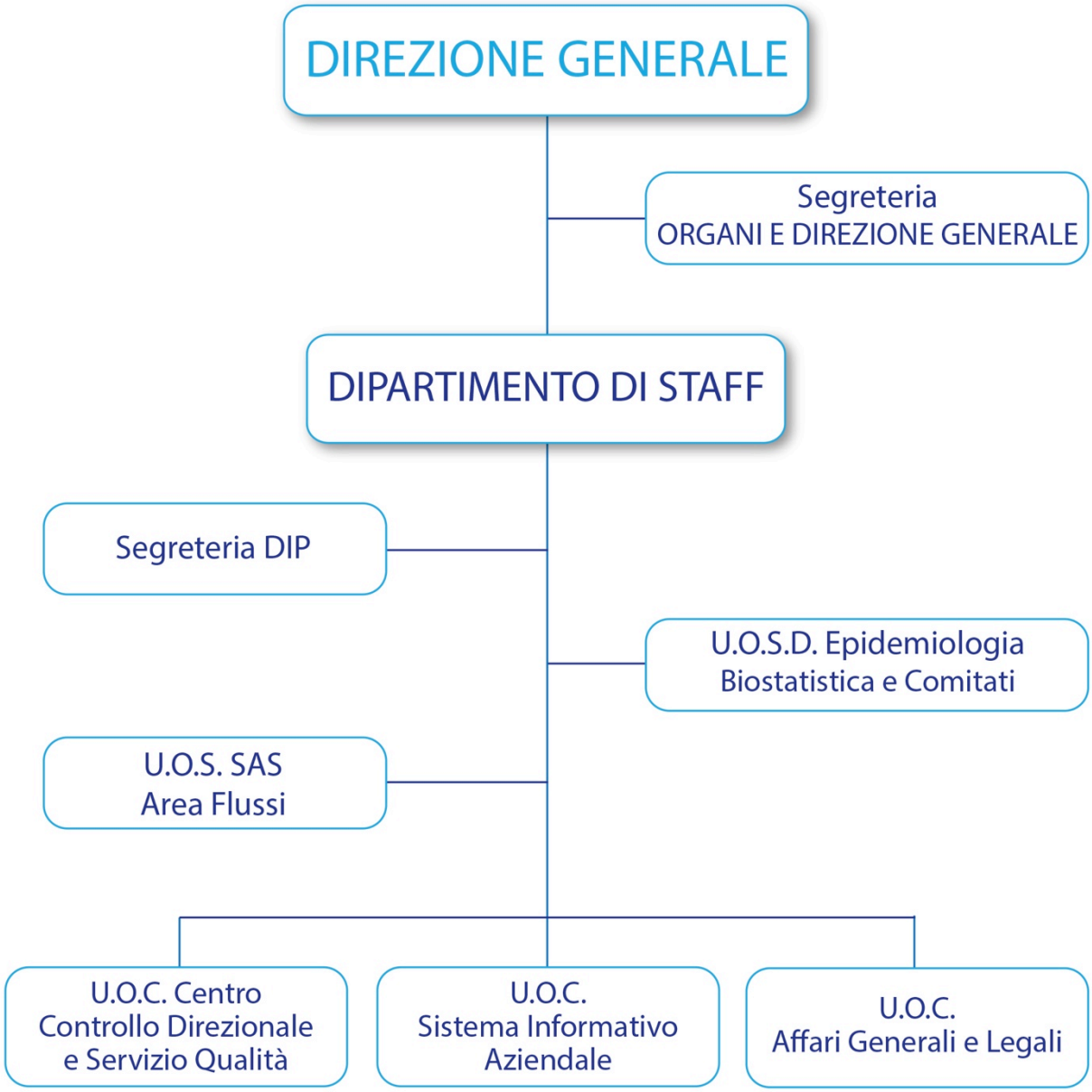
Dottor Aniello Castiello

Componenti

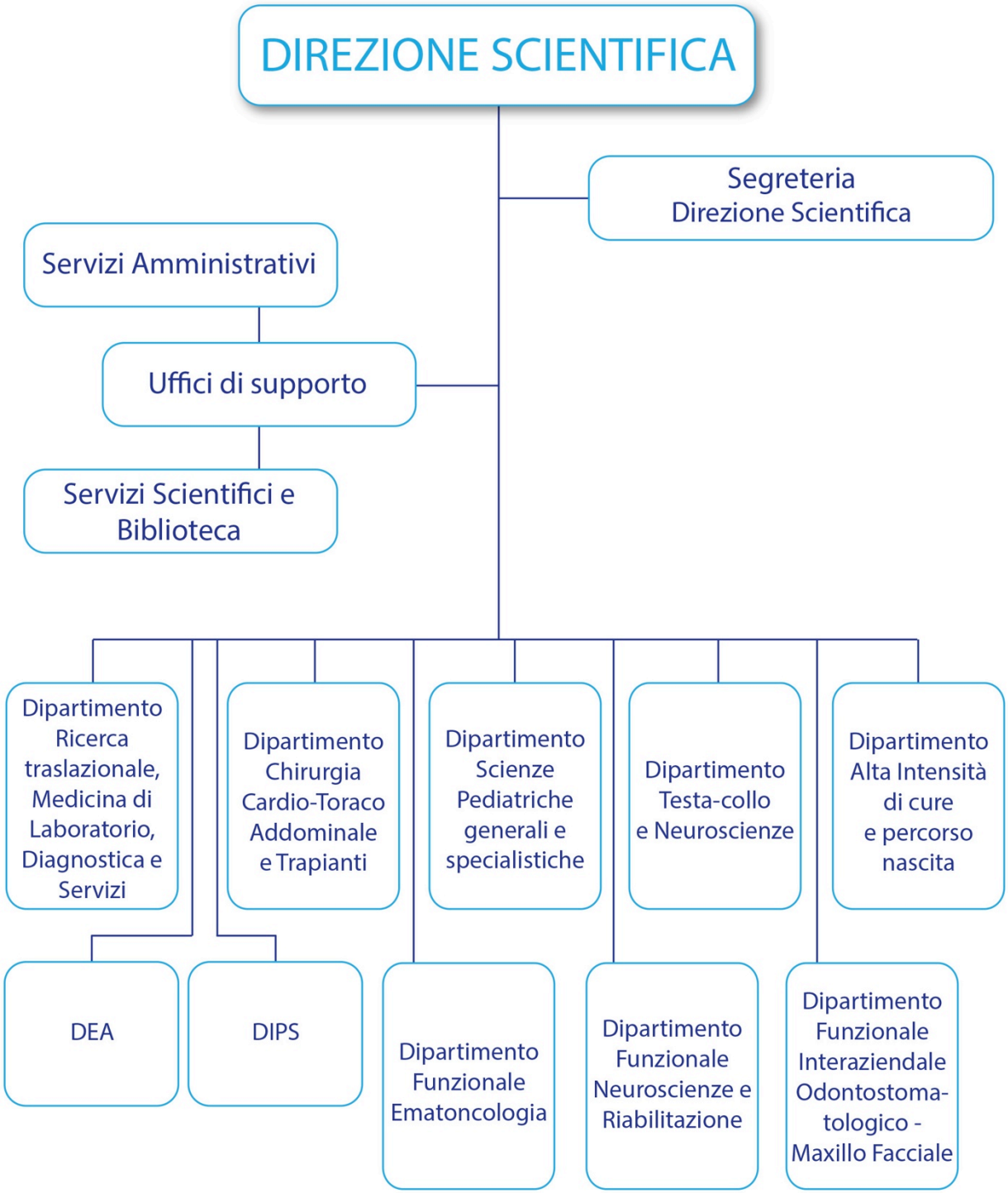
Dottor Luigino Patacchia
Dottor Ingegner Carlo Maggi

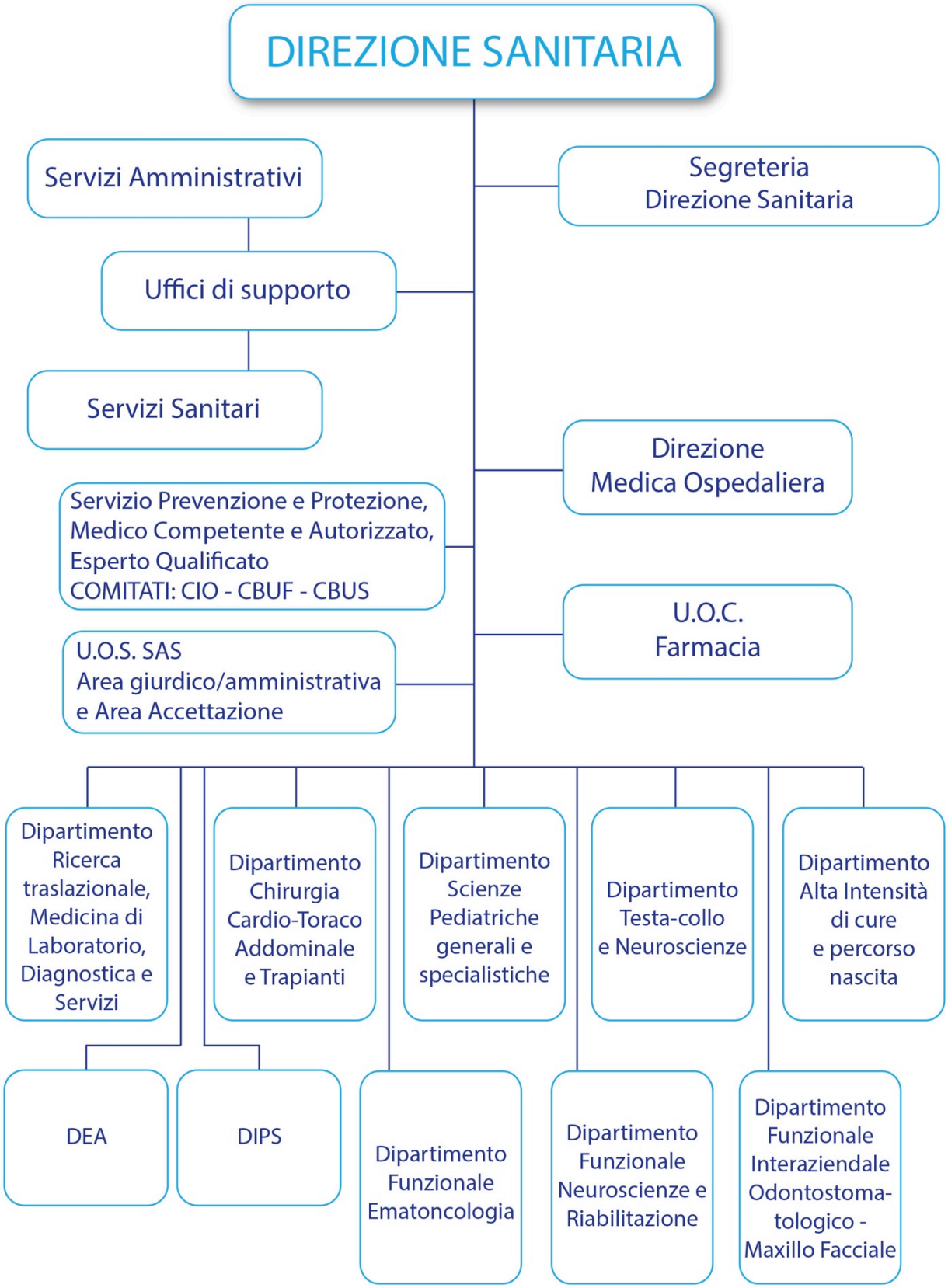
Organigrammi

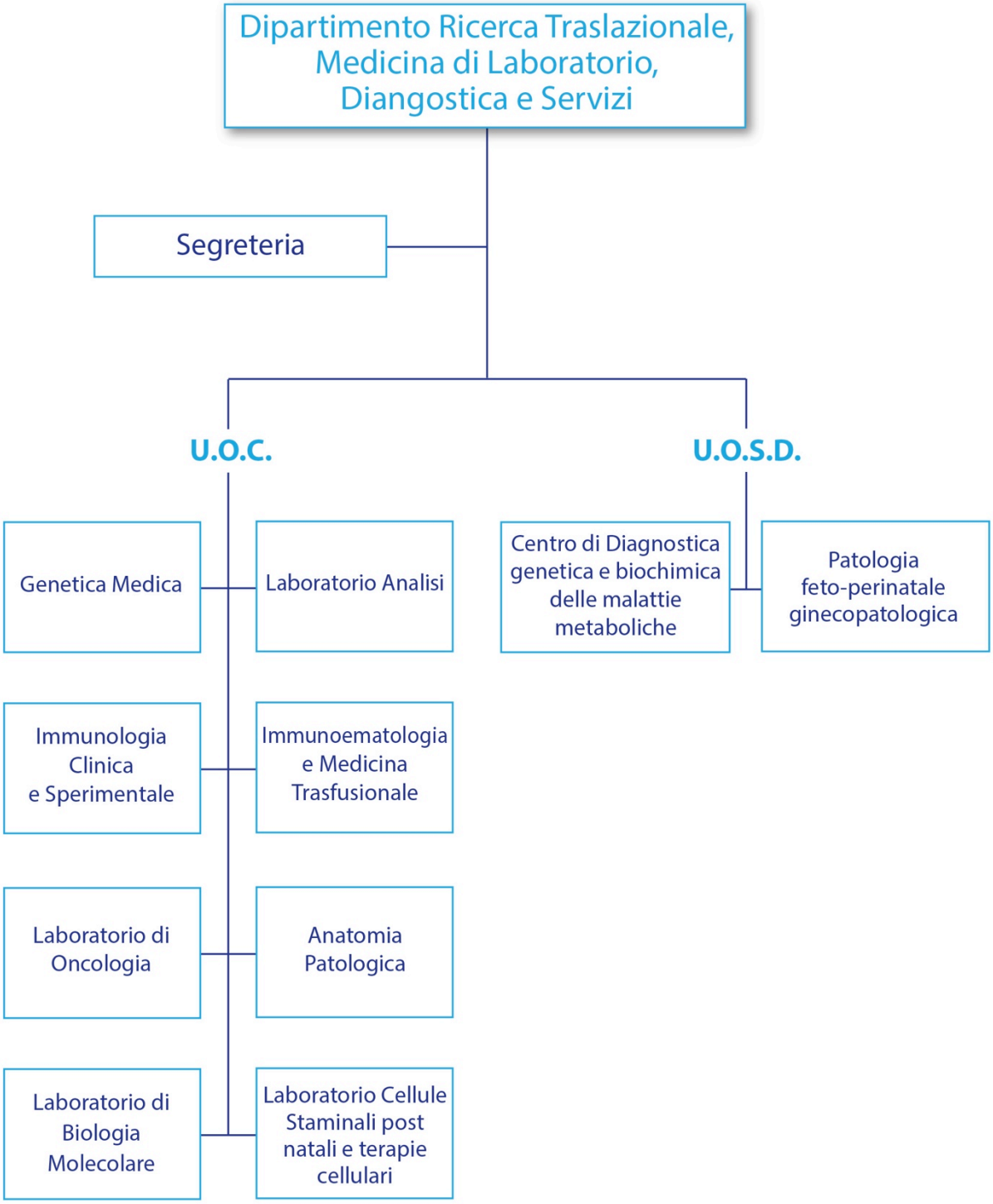


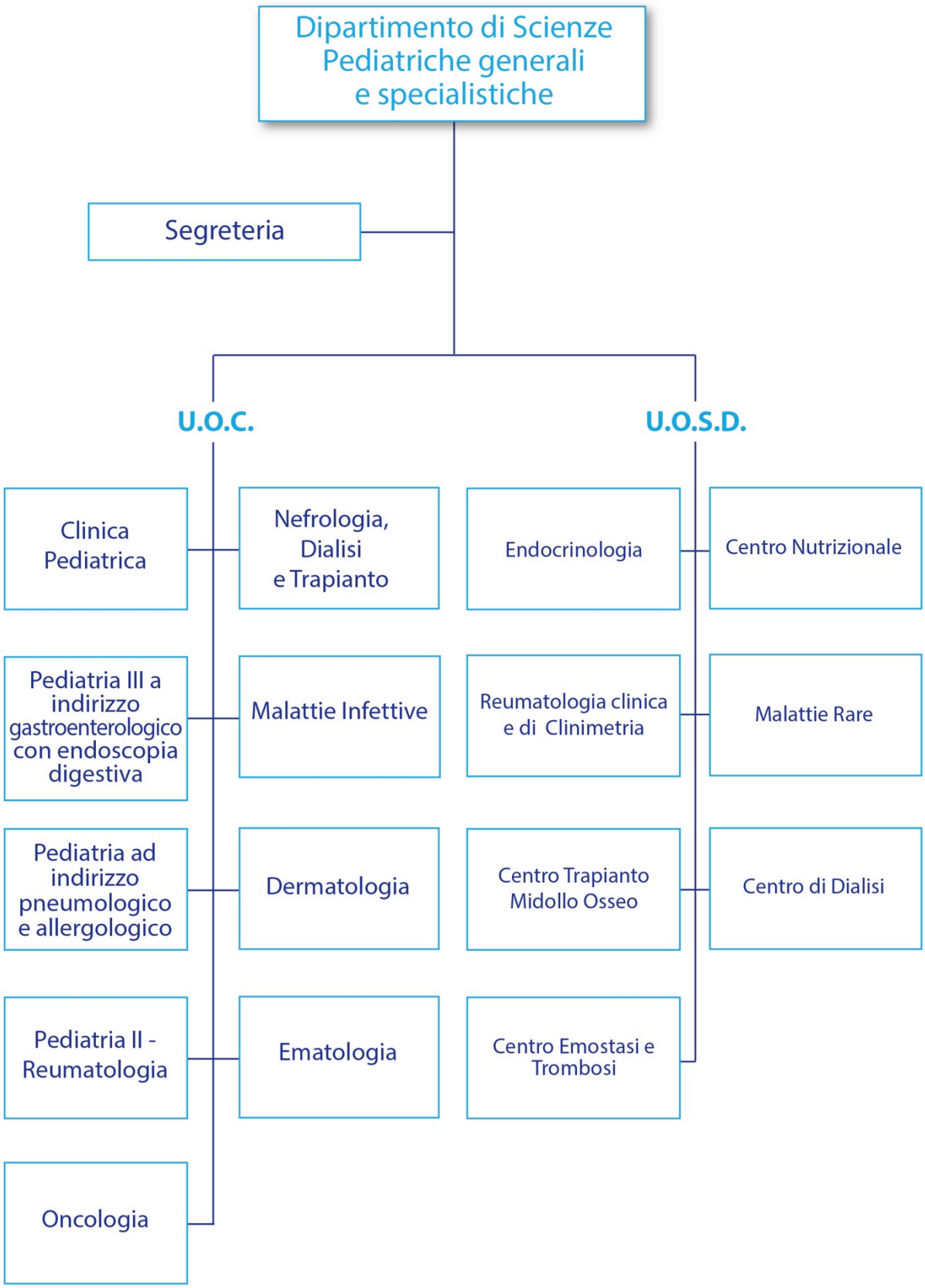

DIREZIONE GENERALE
Segreteria
ORGANI E DIREZIONE GENERALE
DIPARTIMENTO DI STAFF
Segreteria DIP
U.O.S.D. Epidemiologia
Biostatistica e Comitati
U.O.S. SAS
Area Flussi
U.O.C. Centro
Controllo Direzionale
e Servizio Qualità
U.O.C.
Sistema Informativo
Aziendale
U.O.C.
Affari Generali e Legali

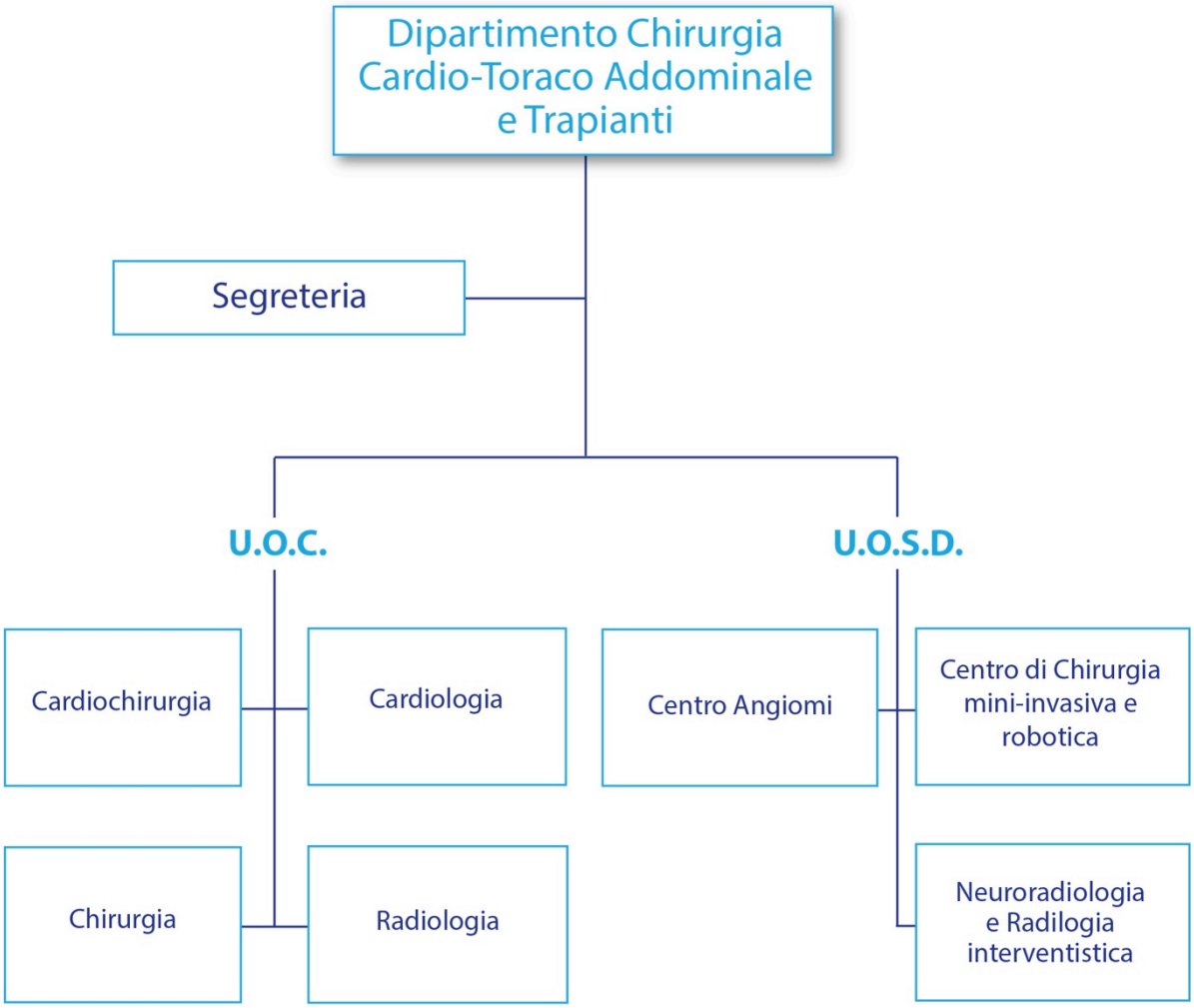
DIREZIONE AMMINISTRATIVA
Segreteria Direzione Amministrativa
DIPARTIMENTO TECNICO-AMMINISTRATIVO
Segreteria DIP
U.O.C. Gestione e Valorizzazione del Personale
U.O.C. Bilancio Contabilità e Finanza
U.O.C. Gestione Risorse e Servizi Logistici
U.O.C. Servizi Tecnici

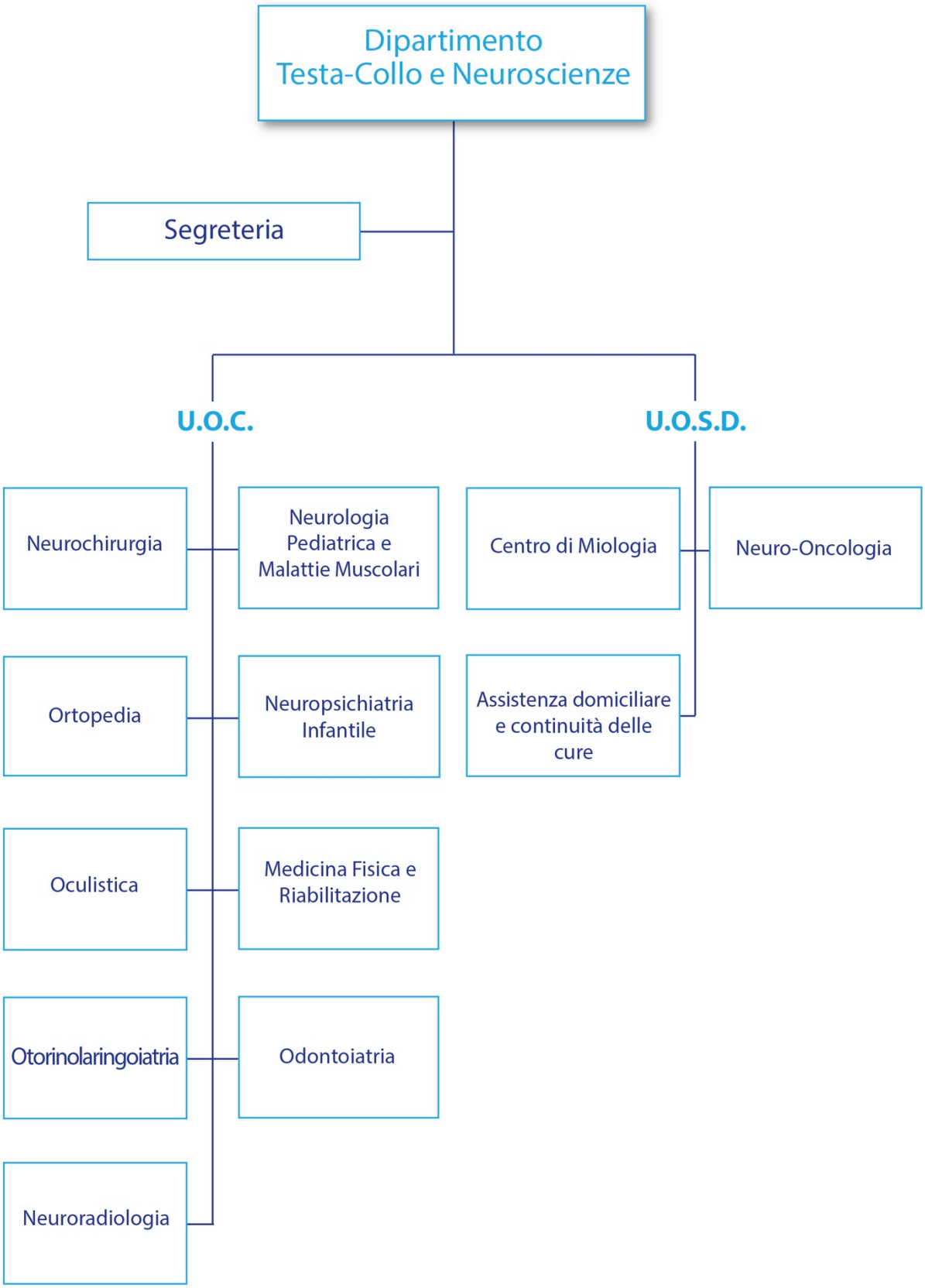

DIREZIONE SCIENTIFICA
Segreteria Direzione Scientifica
Servizi Amministrativi
Uffici di supporto
Servizi Scientifici e Biblioteca
Dipartimento Ricerca traslazionale, Medicina di Laboratorio, Diagnostica e Servizi
Dipartimento Chirurgia Cardio-Toraco Addominale e Trapianti
Dipartimento Scienze Pediatriche generali e specialistiche
Dipartimento Testa-collo e Neuroscienze
Dipartimento Alta Intensità di cure e percorso nascita
DEA
DIPS
Dipartimento Funzionale Ematoncologia
Dipartimento Funzionale Neuroscienze e Riabilitazione
Dipartimento Funzionale Interaziendale Odontostoma-tologico - Maxillo Facciale

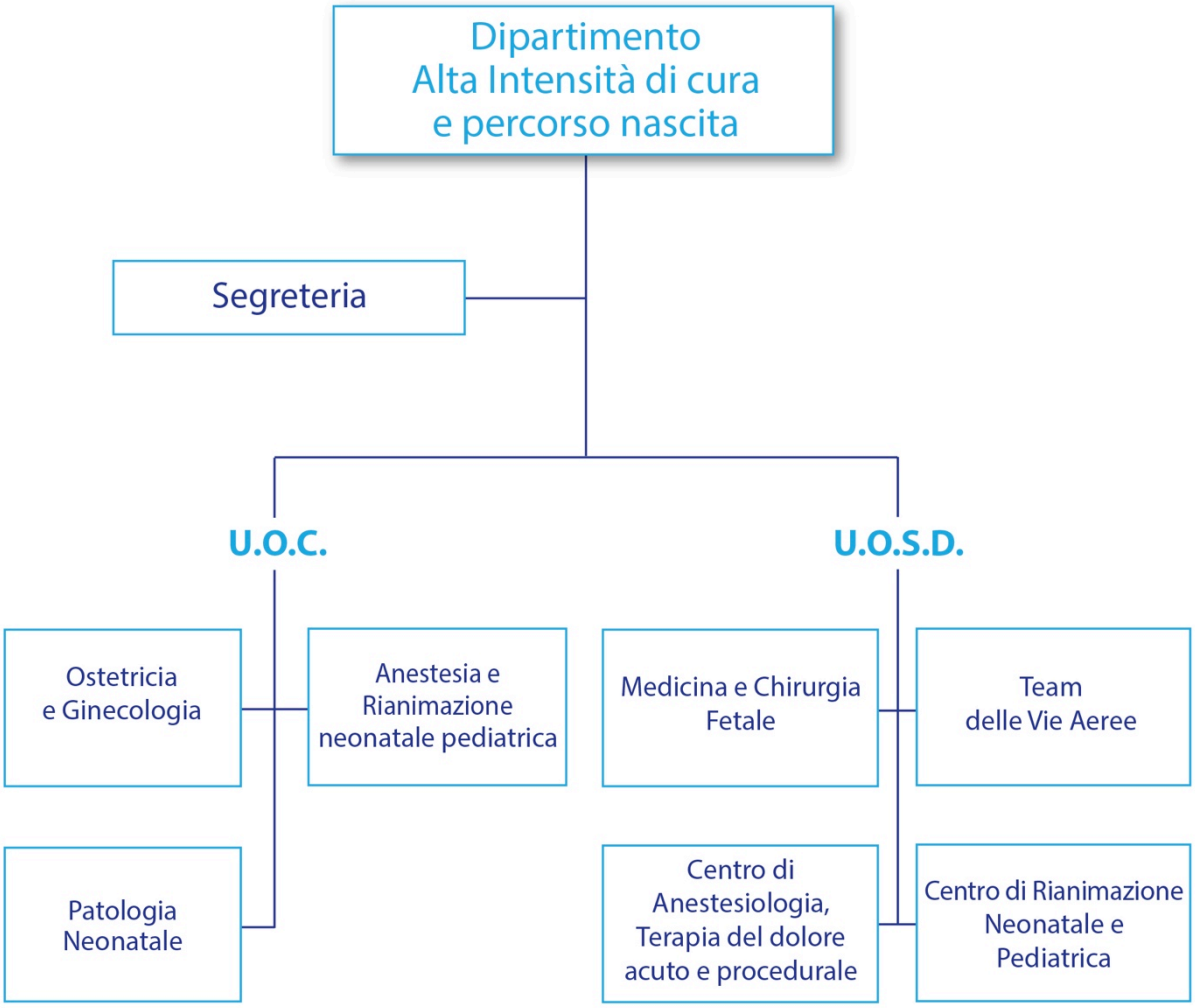

DIREZIONE SANITARIA
Servizi Amministrativi
Segreteria Direzione Sanitaria
Uffici di supporto
Servizi Sanitari
Direzione Medica Ospedaliera
Servizio Prevenzione e Protezione, Medico Competente e Autorizzato, Esperto Qualificato COMITATI: CIO - CBUF - CBUS
U.O.C. Farmacia
U.O.S. SAS Area giurdico/amministrativa e Area Accettazione
Dipartimento Ricerca traslazionale, Medicina di Laboratorio, Diagnostica e Servizi
Dipartimento Chirurgia Cardio-Toraco Addominale e Trapianti
Dipartimento Scienze Pediatriche generali e specialistiche
Dipartimento Testa-collo e Neuroscienze
Dipartimento Alta Intensità di cure e percorso nascita
DEA
DIPS
Dipartimento Funzionale Ematoncologia
Dipartimento Funzionale Neuroscienze e Riabilitazione
Dipartimento Funzionale Interaziendale Odontostoma-tologico - Maxillo Facciale

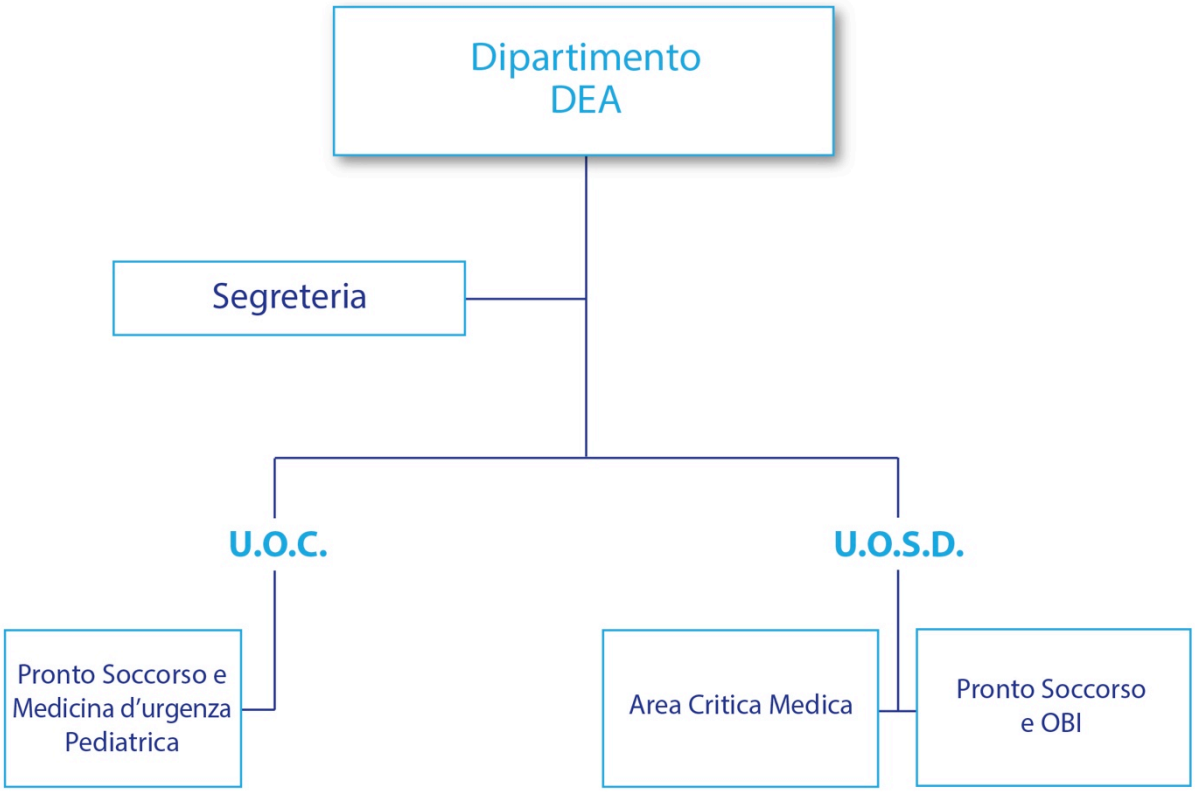

Dipartimento Ricerca Traslazionale, Medicina di Laboratorio, Diangostica e Servizi
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Genetica Medica
Laboratorio Analisi
Centro di Diagnostica genetica e biochimica delle malattie metaboliche
Patologia feto-perinatale ginecopatologica
Immunologia Clinica e Sperimentale
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale
Laboratorio di Oncologia
Anatomia Patologica
Laboratorio di Biologia Molecolare
Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari

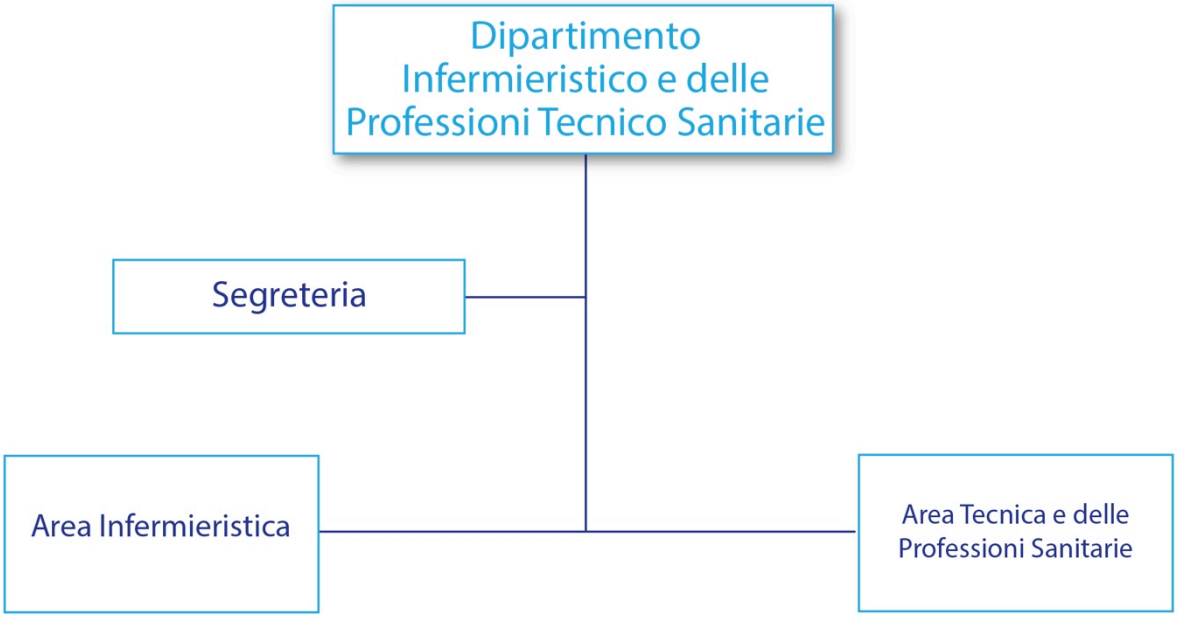

Dipartimento di Scienze Pediatriche generali e specialistiche
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Clinica Pediatrica
Nefrologia, Dialisi e Trapianto
Endocrinologia
Centro Nutrizionale
Pediatria III a indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva
Malattie Infettive
Reumatologia clinica e di Clinimetria
Malattie Rare
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico
Dermatologia
Centro Trapianto Midollo Osseo
Centro di Dialisi
Pediatria II - Reumatologia
Ematologia
Centro Emostasi e Trombosi
Oncologia

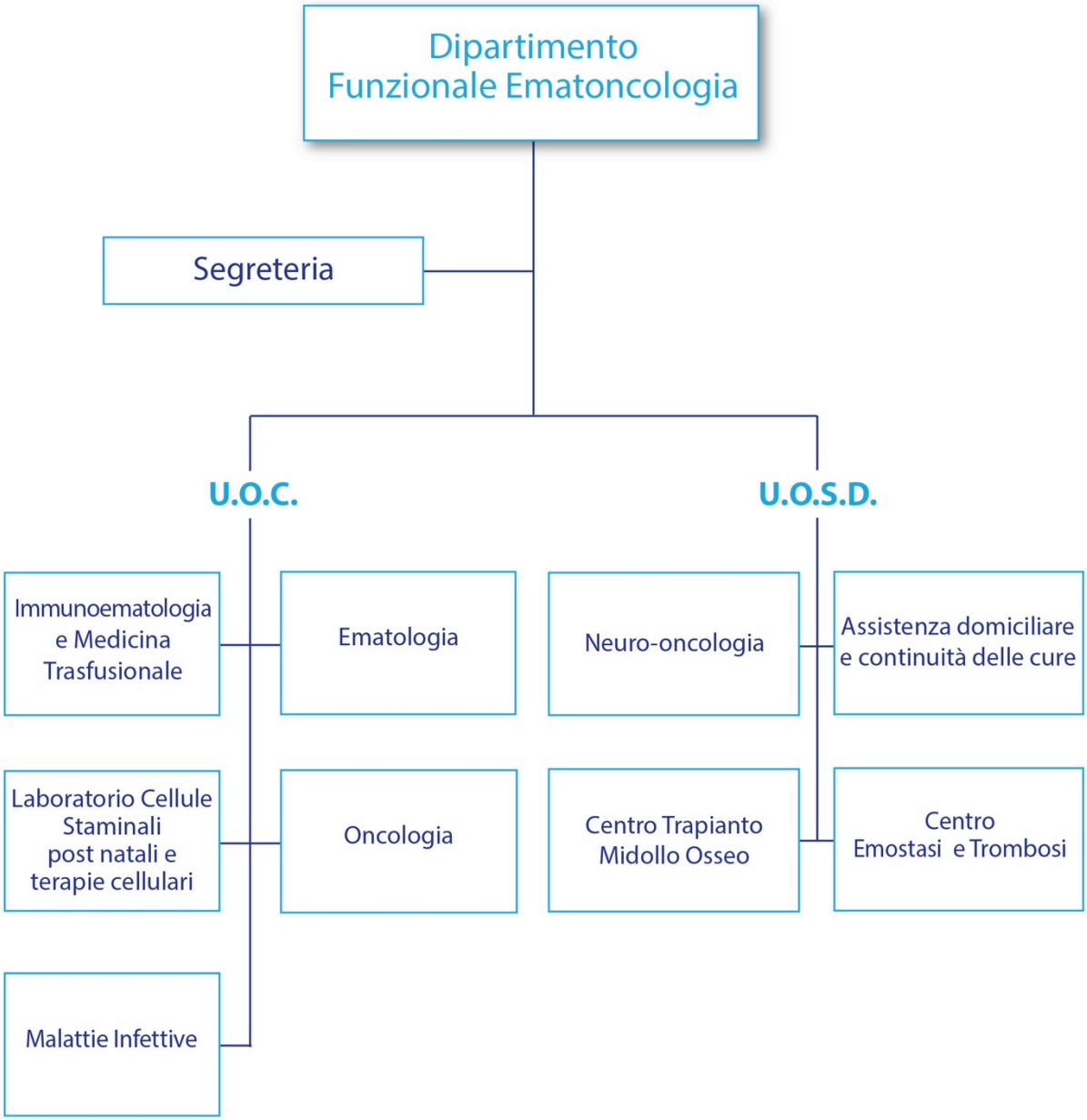

Dipartimento Chirurgia Cardio-Toraco Addominale e Trapianti
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Cardiochirurgia
Cardiologia
Chirurgia
Radiologia
Centro Angiomi
Centro di Chirurgia mini-invasiva e robotica
Neuroradiologia e Radilogia interventistica

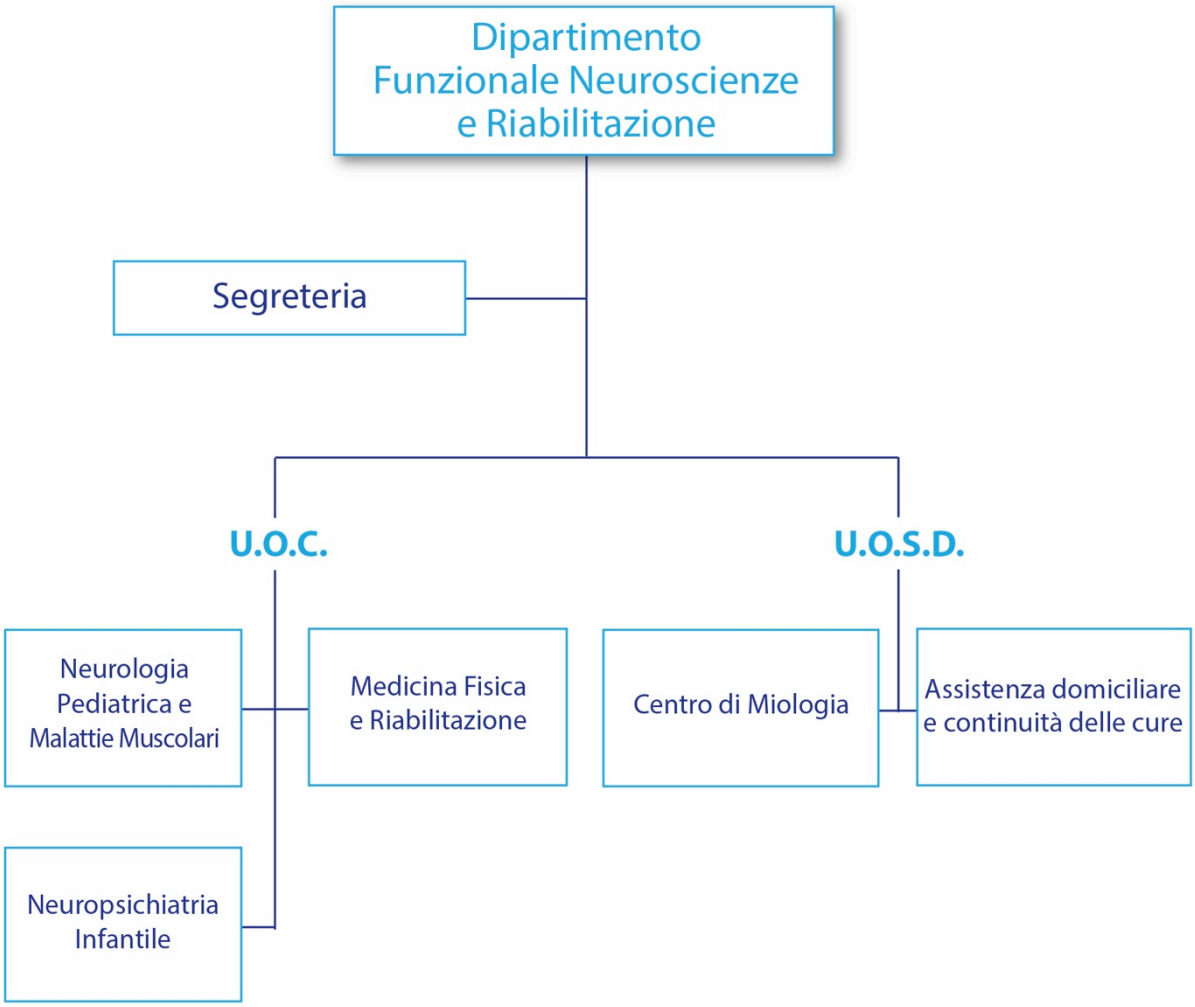

Dipartimento
Testa-Collo e Neuroscienze
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Neurochirurgia
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Centro di Miologia
Neuro-Oncologia
Ortopedia
Neuropsichiatria Infantile
Assistenza domiciliare e continuità delle cure
Oculistica
Medicina Fisica e Riabilitazione
Otorinolaringoiatria
Odontoiatria
Neuroradiologia


Dipartimento
Alta Intensità di cura
e percorso nascita
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Ostetricia
e Ginecologia
Anestesia e
Rianimazione
neonatale pediatrica
Patologia
Neonatale
Medicina e Chirurgia
Fetale
Team
delle Vie Aeree
Centro di
Anestesiologia,
Terapia del dolore
acuto e procedurale
Centro di Rianimazione
Neonatale e
Pediatrica


Dipartimento
DEA
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica
Area Critica Medica
Pronto Soccorso e OBI


Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie
Segreteria
Area Infermieristica
Area Tecnica e delle Professioni Sanitarie


Dipartimento Funzionale Ematoncologia
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale
Ematologia
Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari
Oncologia
Malattie Infettive
Neuro-oncologia
Assistenza domiciliare e continuità delle cure
Centro Trapianto Midollo Osseo
Centro Emostasi e Trombosi


Dipartimento Funzionale Neuroscienze e Riabilitazione
Segreteria
U.O.C.
U.O.S.D.
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Medicina Fisica e Riabilitazione
Centro di Miologia
Assistenza domiciliare e continuità delle cure
Neuropsichiatria Infantile

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 Ematoncologia

2 - DH Ematoncologia

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

Edificio 4

PIANO

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

1 - Neurospischiatria 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

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, Idraulici e Frigoristi

1 - Contact Center

1 - Uffici C.A.B.E.F. – Centro Accoglienza Bambino e Famiglia: Sportello Ospitalità

Sportello Segretariato Sociale

Sportello Orientamento Sanitario e Malattie Rare

Edificio 9

Organizzazioni Sindacali Aziendali

Edificio 10

PIANO

T – Gaslini Onlus

T – Casa delle Associazioni

1 - Gestione Personale: Ufficio Assunzioni, Ufficio Protocollo interno

1 - Personale: Previdenza-Giuridico, Aggiornamento Missioni, Rilevamento Presenze, Trattamento Economico

1 - Gestione Personale: Previdenza-Giuridico, Aggiornamento Missioni, Rilevamento Presenze, Trattamento Economico

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

6 - Laboratorio Fotografico

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

2 – Ematologia e Oncologia: Direzione, Segreteria e Studi medici

3 - Patologia Neonatale: Follow-up , Direzione e Studi Medici

3 – Assistenza Domiciliare

4 - Patologia Neonatale

4 - Ostetricia e Ginecologia: Ambulatori pre ricovero, Sale parto e travaglio, Sale operatorie, Recovery room

5 - Accettazione Urgenze Ostetricia, Degenza Ostetricia e Ginecologica, Sala Medici, Sale Ostetriche, Direzione

5 - Nido

6 – Palestra corsi di preparazione al parto

Edificio 13

PIANO

T - Banca CARIGE, Portineria, 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, Uficio Posta interna

1 – Presidenza

1 - Direzione Generale

1 - Direzione Amministrativa

1 - Affari Generali e Legali

2 - Servizi Amministrativi Sanitari Gestione

2 - Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità

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 - Pneumologia: 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. Laboratotori: Patologia Muscolare e Neurogenetica

Edificio 17

PIANO

T - Magazzino Economato, Cucine Generale e Dietetica

1 - Anestesia e Rianimazione

1 - Sale Operatorie CCV

1 - Centralino Telefonico, Mensa

1 – Gestione Risorse e Servizi Logistici

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

T – Locale Tecnico Posta Pneumatica

1 - Bar, Sala Attesa Reparto di Rianimazione

2 - T.A.C. e Risonanza Radiologica

Edificio 19

Neuroradiologia Risonanza Magnetica

Edificio 20 - Ospedale di Giorno

PIANO 00

001 accettazione sala prelievi

004 sala prelievi

005 sala prelievi

006 sala prelievi

007 ambulatorio Ortopedia

008 ambulatorio Ortopedia

009 ambulatorio rimozione gessi

010 sala infermiere

011 sala diagnostica Radiologia

012 ambulatorio Ecografia;

013 ambulatorio Ecografia

014 sala diagnostica Radiologia

015 sala diagnostica Radiologia

023 spazio giochi e genitori

024 sala infermieri

025 stanza caposala

026 nursery

031 bottega Gaslini Onlus

033 punto informazioni

035 caffetteria (non ancora in uso)

037 consegna referti e cartelle cliniche

038 e 039 ufficio ricoveri

040 fficio Coordinatore OdG

041 locale bancomat

042 accettazione amministrativa

045, 046: uffici accettazione amministrativa scale

PIANO 01

001 Allergologia – segreteria

002 ambulatorio Allergologia

003 ambulatorio Allergologia

004 ambulatorio Medicina d'Urgenza;

005 ambulatorio Gastroenterologia; Dietologia

006 ambulatorio Cardiologia/CCV;

007 ambulatorio Dermatologia: dermatoscopia – fototerapia

008 ambulatorio Dermatologia;

009 ambulatorio Dermatologia: laserterapia;

010 ambulatorio Cardiologia/CCV;

011 ambulatorio Cardiologia/CCV;

012 ambulatorio Cardiologia/CCV

029 sala infermieri;

030 nursery

033 spazio attesa/giochi036 locale tecnico;

038 e 039 ambulatorio Audiologia e cabina audiometrica

040 ambulatorio ORL;

041 ambulatorio logopedia

042, 043, 045, 046, 047, 049, 050, 051, 052: ambulatorio Oculistica;

044 spazio attesa Oculistica

054 accettazione Oculistica

PIANO 02

001 degenza DH interdipartimentale

002 degenza Pneumologia

003 degenza DH interdipartimentale

004 ambulatorio Pneumologia

005 ambulatorio prelievi/procedure

006 ambulatorio Dermatologia

007 ambulatorio Dermatologia

008 ambulatorio Pneumologia

009 degenza DH interdipartimentale

010 degenza DH interdipartimentale

023 zona pranzo "mangiamo insieme"

024 punto informazioni e accettazione

025 spazio giochi e genitori

026 e 027 soggiorni "giochiamo insieme"

030 sala infermiere

031 caposala
032 ambulatorio Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
033 ambulatorio Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
034 ambulatorio Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
035 degenza Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
036 degenza Pediatria II Reumatologia Malattie Rare
037 ambulatorio CCV
038 degenza CCV

PIANO 03

001 e 002 ambulatori pre ricovero
003 ambulatorio Anestesia
004 ambulatorio visite Chirurgia
005 ambulatorio Chirurgico Dermatologia
014 stanza colloqui
015 spazio giochi e genitori
016 sala consulenze interdisciplinari
017 accettazione
018 ambulatorio Urodinamica
019 ambulatorio Genetica Medica
020 ambulatorio Urodinamica
021 studio medico Neurooncologia
022 ambulatorio Fisiatria;
027 sala eco

PIANO 05

001 ambulatorio Odontoiatria (riuniti)
002 ambulatorio Odontoiatria (riuniti)
009 studio medico
010 studio medico;
012 archivio
013 accettazione
018 spazio giochi e genitori

Pronto Soccorso

PIANO

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

Capitolo 3 – Struttura

Dipartimento di Staff

Coordinatore: dottor Ubaldo Rosati

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

Direttore

Dottor Ubaldo Rosati

Localizzazione

Padiglione 8

Referente per la Qualità

Dottoressa 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, valutazione dei risultati e coordinamento azioni correttive
- 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
- Accreditamento Joint Commission International
- Coordinamento sistema di audit periodici
- Revisione periodiche cartelle cliniche aperte/chiuse
- 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

In collaborazione con le strutture preposte:

- Monitoraggio piani sicurezza infrastrutturale e servizi in appalto (Ufficio Tecnico)
- Monitoraggio pani antincendio con esercitazioni periodiche (Ufficio Tecnico, 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, Valentina Cantova.

Contrattisti: Elena Battistini.

Settore Gestione Flussi Informativi

Obiettivo

Centralizzare in un unico settore tutte le procedure di estrazione/rilevazione/verifica/monitoraggio di tutti i flussi informativi, che rappresentano il proprio debito informativo verso terzi.

DECLARATORIA DELLE FUNZIONI

A) Presidio, analisi e diffusione dei dati per le rilevazioni strategiche della Direzione Generale e la definizione di regole e standard per l'organizzazione e gestione dei dati aziendali;

Rientra in quest'ambito tutta l'attività finalizzata a garantire la predisposizione di sistemi di indicatori sintetici (cruscotto direzionale) per il monitoraggio da parte delle Direzioni delle dimensioni di bisogno, domanda, offerta, performance ed economicità di gestione, di monitorare nel breve/medio periodo il

raggiungimento degli obiettivi strategici, di indirizzare il management verso il raggiungimento di obiettivi in termini di razionalizzazione del rapporto risorse/costi/benefici per l'utenza assistita.

B) Predisposizione e trasmissione dei flussi relativi all'assolvimento dei debiti informativi esterni (flussi istituzionali);

Rientra in quest'ambito tutta la complessiva attività finalizzata a soddisfare i debiti informativi verso i soggetti istituzionali richiedenti, attraverso la preparazione degli specifici flussi e l'attivazione di preliminari meccanismi di controllo sulla qualità dei dati e contenuti in conformità alle modalità di verifiche e controllo previste nelle specifiche tecniche trasmesse dagli Enti terzi; la trasmissione degli input e le verifiche degli output resi attraverso il confronto/monitoraggio con le UU.OO. titolari del dato.

C) Coordinamento delle procedure gestionali in presenza di variazione/aggiornamenti dei contenuti delle specifiche tecniche trasmesse dagli Enti terzi.

Rientra in quest'ambito tutta la complessiva attività finalizzata al recepimento di quanto sopra, mediante condivisione delle più opportune modalità di azione con il SIA nonché con quelle UU.OO. preposte alla gestione dei dati aggiuntivi/modificati/aggiornati, con possibilità di effettuare specifiche analisi di carattere gestionale dei dati sugli applicati in uso.

D) Monitoraggio degli obiettivi assegnati dalla Regione/Ministeri alla Direzione Aziendale.

E) Contributo all'implementazione puntuale del data warehouse (DWH) aziendale fondato e verifica della qualità della trasmissione e comunicazione dei flussi informativi sulla rete telematica aziendale.

F) Identificazione delle criticità nei flussi informativi e definizione delle aree di miglioramento per l'integrazione e la standardizzazione dei dati.

G) Supporto alle UU.OO. funzionalmente preposte alla gestione di sistemi di contabilità separate.

H) Supporto nella fornitura di dati alla Direzione Sanitaria, Amministrativa ed alle UU.OO. richiedenti, previa autorizzazione – in quest'ultimo caso – delle Direzioni di afferenza su istanza motivata.

I) Utilizzo degli strumenti informatici messi a disposizione di Enti terzi (Regione, Ministeri, ecc.) per l'acquisizione dei relativi dati da fornire alle Direzioni.

J) Organizza e coordina i tavoli di lavoro con i Responsabili (o loro referenti) delle UU.OO. funzionalmente competenti all'inserimento dei dati oggetto di flussi.

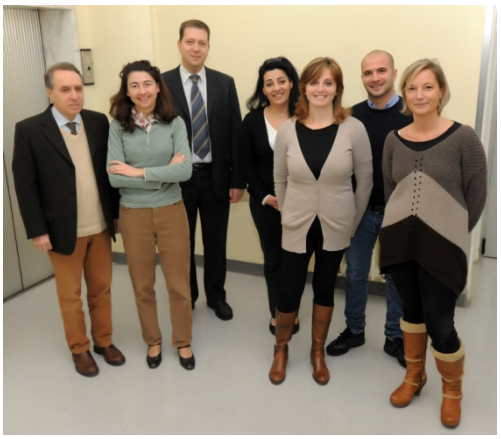
K) Tutte le altre fattispecie di debito informativo che la Direzione Generale ritiene di assegnare all'Ufficio.

Staff

Luigi Bertulla, Danilo Stefani

U.O.C. Affari Generali e Legali

Area Legale–Patrimonio



Dirigente Responsabile

Avvocato 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.

Area Servizi e Relazioni Esterne

Dirigente Responsabile
Avvocato Carlo Berri

Settore Comunicazione

Localizzazione
Padiglione 13 - piano Terra

Referente per la qualità
Sig.ra Daniela Mangini

Attività

L'attività si sviluppa in tre Uffici:

- Ufficio Media
- Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico
- Ufficio Volontariato, Beneficenza ed Eventi

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, Enrico Bernardini, Maura Macciò, Camusso Raffaella, Tedeschi Luca.

Settore Relazioni

Localizzazione

Padiglione 13 - piano Terra

Attività

L'attività si sviluppa in tre Uffici:

- Ufficio Relazioni Internazionali
- Ufficio Politiche e Sviluppo
- Ufficio Sponsoring di Progettazione Innovativa

Obiettivi

- Sviluppare e potenziare le relazioni dell'Ospedale con altre Istituzioni scientifiche ed ospedaliere a livello regionale, nazionale e internazionale: ospedali di eccellenza in Italia e all'estero, Ministeri della Salute ed Enti istituzionali, Strutture sanitarie in Paesi meno sviluppati. I progetti di collaborazione hanno un duplice obiettivo: tendere all'eccellenza attraverso il confronto e il *benchmarking* con strutture sanitarie all'avanguardia, facendo "crescere" il personale dell'Istituto nelle competenze attraverso stage presso ospedali di alta specializzazione, discussioni congiunte di casi clinici di alta complessità in telemedicina, scambi formativi e progetti di ricerca multicentrici; contribuire al miglioramento dei livelli di prestazioni sanitarie in Ospedali attualmente non provvisti delle professionalità e competenze presenti al Gaslini, offrendo percorsi formativi al personale degli stessi ed erogando prestazioni a pazienti non curabili in loco.

- Implementare il marketing sanitario e la comunicazione tramite politiche di sviluppo e progettazioni innovative che sponsorizzino le attività di eccellenza che vengono svolte all'interno dell'Istituto Gaslini, anche tramite percorsi di educazione sanitaria ed aggiornamento professionale costante e continuo.

Staff

Chiara Volpi,

Centro Accoglienza Bambino e Famiglia - CABeF

Localizzazione

Padiglione 8,

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 il pad.8 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 C.A.B.E.F. (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, Marta Maraniello, Alessandra Asquasciati, Daria Gemme, Simona Letizia, Maria Antonella Nassetti, Michela Ottonello, Raffaella Tedeschi, , Cristina Ardoino, Cristina Palazzo, Federica Seghi, Giulia Sobrero.

U.O.C. Sistema Informativo Aziendale

Direttore

Ingegner Simone Lightwood

Localizzazione

Padiglione 7

Referente per la Qualità

Sig. Gianni Berretta

Principali attività svolte

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

I compiti 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, server, rete dati e Database

- 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 Dispositivi Multimediali, 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 Office Automation e portali INTERNET

- 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 - Gestione ed assistenza SW di Office Automatio

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

Dottor 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-sopravviventi da tumore pediatrico
- Registro Italiano tumori del sistema nervoso centrale (RI-TSNC)
- Registro Regionale delle ipoacusie congenite neonatali

Segreteria Comitato Etico

- Coordinamento delle attività di supporto scientifico ed amministrativo per la 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.

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

Direzione Amministrativa

Presentazione del Direttore Amministrativo

Anche la gestione 2014 è stata caratterizzata da una riduzione del Fondo Sanitario Regionale confermando il trend di calo dei finanziamenti verificatosi nel corso dell'ultimo triennio che ha visto, conseguentemente, ridursi le risorse a disposizione delle Aziende da attribuirsi per il raggiungimento degli obiettivi e il conseguimento dei risultati.

Quindi, anche nel 2014, l'Istituto ha proseguito il processo di contenimento dei costi, con una politica gestionale attenta ed azioni di contenimento finalizzate a sostenere i costi entro il limite di spesa, avuto comunque riguardo ai servizi da erogare e quindi alla ricerca del mantenimento di livelli assistenziali consoni alla struttura dell'Istituto.

Nell'ambito delle azioni per il contenimento dei costi si è proceduto ad adottare:

- misure strutturali ed organizzative orientate all'accorpamento di alcuni settori ed alla integrazione funzionale tra i Dipartimenti (Strutturali e Funzionali), per sviluppare una condivisione di risorse e porre in essere percorsi per la concentrazione di funzioni con linee guida e supporti tecnico-amministrativi il più possibile in comune;

- politiche di acquisto dei beni e servizi mediante il potenziamento delle procedure Consip, MEPA e di adesione alla ARS della Liguria per le gare più importanti con conseguenti risparmi sui prezzi di acquisto;

- attenzione è stata rivolta alla gestione del patrimonio immobiliare dove ancora molto resta da fare per quanto attiene le locazioni avuto riguardo ai costi sostenuti per gli immobili di proprietà che, comunque, rappresentano una garanzia per quanto riguarda la solidità economico-finanziaria dell'Istituto ed i cui proventi concorrono a sostenere le spese in conto capitale;

- una gestione del personale dipendente caratterizzata dal rispetto dell'obiettivo regionale di limitazione del turn over del personale cessato garantendo peraltro, nei limiti del possibile, le sostituzioni per assunzioni temporanee e di quelle previste per legge a garanzia dei sevizi essenziali; tali azioni sono state poste in essere congiuntamente ad una politica gestionale di contenimento dei contratti libero-professionali e delle consulenze, e l'inizio di un percorso che porti alla drastica riduzione dei rapporti di lavoro in somministrazione;

- riduzione degli interessi passivi, in particolare per il minor ricorso all'anticipazione di tesoreria, e la riduzione dei tempi medi di pagamento dei fornitori, resa possibile anche a seguito della messa a disposizione d parte della Regione della liquidità prevista dal D.L. 35/2013 convertito con L. 64/2013 e del D.L. 72/2013;

- messa a regime del Dipartimento Tecnico- Amministrativo.

Per quanto attiene la mobilità attiva, cioè le prestazioni erogate a pazienti fuori regione (importante dato che rappresenta il livello di attrazione dell'Istituto, ed il trasferimento delle quote economiche da parte delle regioni di provenienza) la stessa ha registrato una flessione. Tale dato con segno negativo però non deve trarre in inganno per quanto attiene la conferma dell'alta professionalità presente nel nostro Istituto. Infatti può essere meglio valutato se si pensa al fatto che esso può essere imputato all'effetto della

riorganizzazione dell'offerta nelle altre regioni, della necessità per tutte le Amministrazioni territoriali di non far uscire dai confini regionali la c.d. "bassa complessità", proprio per un contenimento delle spese.

Non va poi sottovalutato il fatto che la crisi economica che si sta perpetuando ha colpito non poco le famiglie che oggi spesso non riescono a sostenere le spese per un lungo viaggio e per il soggiorno, soprattutto quelle provenienti delle regioni del Sud, che maggiormente alimentano la cosiddetta "mobilità attiva" del nostro Istituto. Questo quadro è un segno di come ci sia anche per la salute una incidenza negativa dovuta all'attuale momento congiunturale che non risparmia neppure un bene così prezioso.

Si continua a parlare molto sull'utilità dei tetti di costo fissati annualmente per le Aziende Sanitarie dalla Regione Liguria al fine di contenere le spese, ma sono normalmente percepiti dagli operatori in modo negativo. Di fatto dovrebbero invece rappresentare un utile strumento poiché, se è pur vero che essi impongono limiti alle necessità di bilancio, rappresentano altresì un valido mezzo per la razionale scelta delle strategie di bilancio che, a suo volta, può essere meglio gestito sulla base di tale regola di spesa, consentendone un continuo e puntuale monitoraggio e quindi, conseguentemente, la messa in campo di elementi correttivi laddove se ne ravvisi tempestivamente l'opportunità.

D'altronde non può sfuggire che tale metodica è ormai stata adottata da parte di tutti i Paesi dell'Unione Europea, divenendo uno dei cardini su cui poggiano i piani di consolidamento economico. In effetti con tale sistema viene abbandonato definitivamente il finanziamento basato sulla c.d. "spesa storica" per privilegiare le scelte più centrate sulla realtà oggettiva e sulla possibilità di sostenere i costi in funzione dei servizi da erogare. Imponendo quindi una maggiore consapevolezza e responsabilità nelle politiche aziendali "a risorse date" il cui risultato atteso (e da ottenere) è quello tendente all' "equilibrio".

I tetti di spesa richiedono quindi previsioni realistiche, traguardando quello che è il breve periodo, sviluppando in tal modo la capacità di "visione" del futuro e rafforzando la sostenibilità economica dei servizi essenziali da garantire alla persona.

Si è molto discusso se la spesa per la salute pubblica debba essere esclusa da tali vincoli, trattandosi di un bene che riguarda direttamente la vita dell'individuo. La risposta al problema ci appare – proprio tenuto conto della necessità di garantire anche alle generazioni future tale importante tutela – quella di una visione più ampia del problema ed al tempo stesso più semplice: a nostro parere il problema della tutela della salute non si risolve con la sua collocazione fuori dei limiti dei tetti di spesa previsti per la spesa pubblica, bensì con una decisione politica su quello che si ritiene un finanziamento adeguato a salvaguardare la salute dei cittadini e quindi una maggiore responsabilità sulle scelte di un programma sanitario sempre più efficace ma anche sostenibile economicamente.

Il tutto naturalmente funziona se le ragioni "di cassa"non comportino previsioni eccessivamente restrittive, che non solo renderebbero impossibile il rispetto dei tetti di spesa, ma rischiano di creare altri problemi "stressando" ulteriormente il sistema.

Paolo Faravelli

Dipartimento Tecnico Amministrativo

Direttore: Ingegner Gaetanino Tufaro

U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza

Direttore

Dottoressa Stefania Moncini

Localizzazione

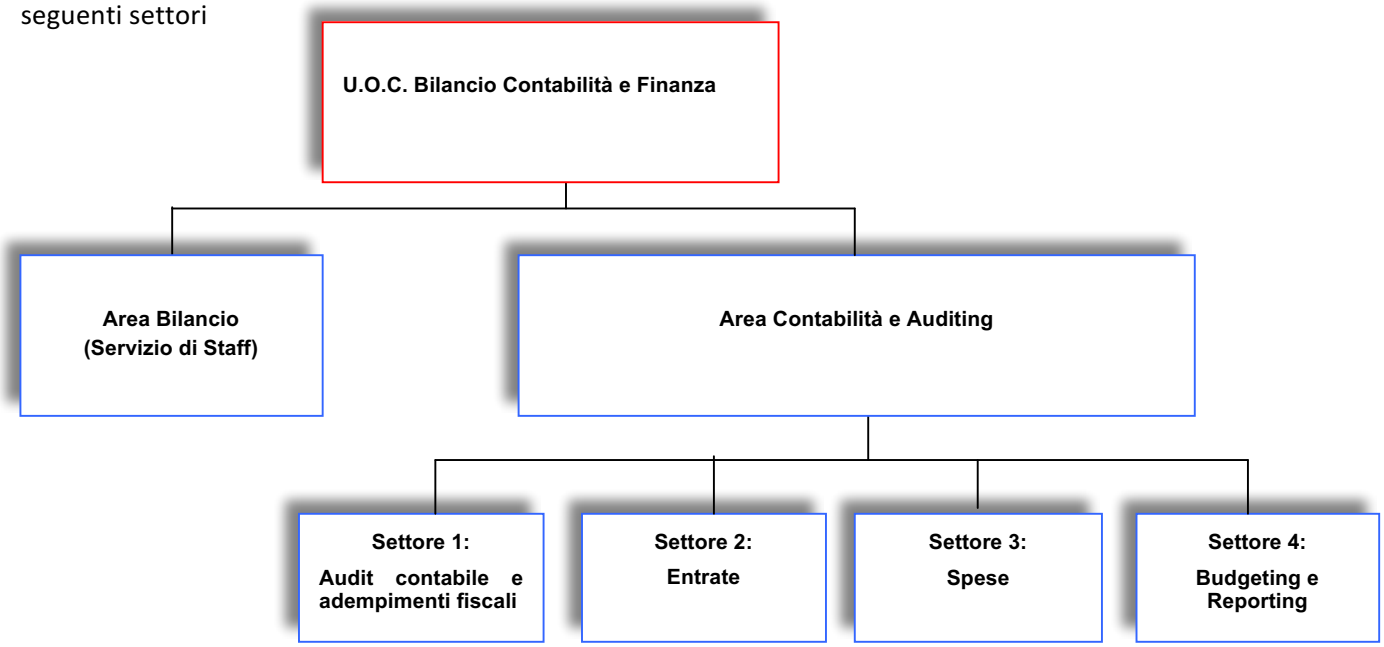
Padiglione 7

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 Pliocenico, Patrizia Rosella, Roberto Tessaris.

U.O.C. Gestione e valorizzazione del Personale

Direttore

Dottor Alberto Bolognesi

Localizzazione

Padiglione 10 1° piano

Referente per la qualità

Dottoressa Michela Massone

Principale Attività svolta

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

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

Ambiti di competenza Settore Giuridico/Reclutamento:

- 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
- Anagrafe delle prestazioni
- Dati relativi alle assunzioni obbligatorie
- Conto annuale (per la parte di competenza)
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza
- Preparazione e tenuta della documentazione necessaria nel fascicolo personale dei dipendenti in relazione alle procedure richieste da Joint Commission International
- Accordi Sindacali Aziendali/permessi sindacali
- Dati relativi a statistiche varie collegate a organizzazioni sindacali (iscritti, provvedimenti relativi)
- Conto annuale (per la parte di competenza)
- 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 Contratti :

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

Ambiti di competenza settore Economico/Previdenziale:

- 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
- 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 / Matricolare:

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

U.O.C. Acquisti e Gestione Risorse

Direttore

Dottoressa Rosella Picco

Localizzazione

Padiglione 17

Refernte per la Qualità

Dottoressa Rosella Picco

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: Economato e Logistica.

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.

Garanzia approvvigionamento derrate alimentari e servizio preparazione e somministrazione pasti ai reparti e alla mensa aziendale.

Approvvigionamento e consegna beni di natura economale e di natura sanitaria gestiti dal magazzino unico.

Economato

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

- 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
- Materiale al consumo per Laboratori di ricerca
- 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)
- 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

Logistica

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

- Portierato e info point
- Centralino
- Autisti

Staff

Rosella Picco, Patrizia Corrias, Bartolomeo Olcese, Matilde Vaccatello, Patrizia Boero, Luca Brizzi, Domenico Pecora, Marco Cappelli, Gabriella Olcese, Maria Baglieri, Marina Bianchi, Claudia Bruzzese, Livianna Romei, Alessandra Della Rovere, Danilo Stefani.

U.O.C. Servizi Tecnici e Logistici

Direttore

Ingegner Gaetanino Tufaro

Localizzazione

Padiglione 7

Referente per la qualità

Ingegner 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.

Direzione Scientifica

Direttore

Professor Lorenzo Moretta

Localizzazione

Padiglione 10 – 5° Piano

Referente per la qualità

Dottoressa Rosa Bellomo

Curriculum Vitae et Studiorum del Professor Lorenzo Moretta

Istruzione	1966	Maturità classica, Genova
	1972	Laurea in Medicina e Chirurgia cum laude, Università di Genova
Specializzazioni:		Microbiologia Medica (1974); Immunologia Clinica ed Allergologia (1982)
Incarichi professionali	1972-80	Assistente presso l'Istituto di Microbiologia, Università di Genova
	1976-77	"Visiting Scientist" presso il Dept. of Pediatrics and Microbiology, Cancer Center, University of Alabama, Birmingham, USA
	1980-84	Direttore dei laboratori di "Clinical Immunology" del Ludwig Institute for Cancer Research di Losanna, Svizzera
	1984-90	Professore associato di Immunopatologia, Università di Genova e Direttore dei laboratori di Immunopatologia dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova
	1990-1991	Professore Straordinario di Patologia Generale, Università di L'Aquila
	1991-1994	Professore Straordinario di Immunologia, Università di Torino, Sede di Novara
	1994-oggi	Professore Ordinario, Cattedra di Patologia Generale, Università di Genova.
	1994-2000	Direttore dei laboratori di Immunopatologia dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro presso il Centro di Biotecnologie Avanzate
	1996-1997	Presidente, Società Italiana di Immunologia e Immunopatologia

	1998-2000	Vice-Direttore Scientifico dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova
	dal 1-11-2000-oggi	Direttore Scientifico dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova
	2009-oggi	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 (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 la ricerca sul cancro (Roma)
	2011	Premio "Delfini d'Argento"
	2014	Premio "L'altra Italia – Vite da Premio"
Principali memberships su invito / cooptazioni:	2000	Academia Europaea
	2003	European Molecular Biology Organization (EMBO)
	2003	Gruppo 2003 (highly cited scientists)
	2009	Accademia dei Lincei
Onorificienze	2006	Commendatore della Repubblica per alti meriti scientifici (Roma)
Pubblicazioni Internaz. in extenso		**603**
"Impact factor" Totale		oltre **3400**
N° totale di citazioni bibliografiche		Oltre **46.000** (è nell'elenco degli "Highly Cited Scientists" secondo ISI)
h-index		**115** (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 é stata la prima definizione delle sottopopolazioni di linfociti T nell'uomo. Questi studi hanno fornito la base per la comprensione di malattie che coinvolgono il sistema immunitario quali immunodeficienze e malattie autoimmuni. La pubblicazione relativa é stata identificata come **"Citation Classic"** dai Current Contents Life Science (vol.28, n.50, 16 dicembre 1985) essendo stata citata oltre 1300 volte in un periodo di soli 7 anni. Il Prof. Moretta é Autore di **603** pubblicazioni in extenso su riviste e libri internazionali di notevole prestigio ed é stato in assoluto **il ricercatore italiano più citato** nella letteratura scientifica **in un periodo di 10 anni** (1977-87, come riportato dalla rivista "THE SCIENTIST", Current Contents, February 19, 1990).

Ad oggi, il numero di citazioni bibliografiche totali riferite alle sue pubblicazioni è di oltre **46.000**. 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 **115.** Questi dati rappresentano un importante indicatore di come le ricerche compiute dal Prof. Moretta e dai suoi collaboratori abbiano un notevole impatto sulla ricerca biomedica internazionale.

Il Prof. Moretta é membro o è stato membro dell'Editorial Board delle seguenti riviste internazionali: Trends in Immunology (Immunology Today), European Journal of Immunology, International Immunology, Immunology Letters, Human Immunology, European Journal of Inflammation.
E' stato cooptato quale membro di Accademie esclusive quali: l'**"Academia Europaea"** (dal 2000), l'**European Molecular Biology Organization - EMBO** dal 2003 e l'**Accademia dei Lincei** (dal 2009). E' Commendatore della Repubblica Italiana per alti meriti scientifici.

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

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

Un contributo fondamentale del laboratorio diretto dal Prof. Moretta in stretta collaborazione con il Laboratorio diretto dal Prof. Alessandro Moretta, Professore Ordinario di Istologia presso l'Università di Genova, é rappresentato dalla definizione dei meccanismi alla base della funzione delle cellule NK (uccisione di cellule tumorali) con la scoperta e la caratterizzazione molecolare 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 ed hanno permesso di salvare centinaia di vite.

In genere, le scoperte scientifiche del Prof. Moretta e dei suoi collaboratori hanno avuto un notevole impatto sulla ricerca biomedica anche per le applicazioni all'immunoterapia dei tumori solidi e, soprattutto, delle

leucemie ad alto rischio 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
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 presentazione di relazioni scientifiche per relatori a congressi internazionali e nazionali.
Predispone ed elabora immagini e tabelle per pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e nazionali.
Elaborazione grafico-contabile delle rendicontazione intermedie e finali dei progetti di ricerche correnti e finalizzate, ministeriali e regionali e di Enti vari per l'erogazione dei relativi fondi. Gestisce i vari indirizzari per l'inoltro della corrispondenza della Direzione Scientifica.

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

Traduzioni e Consulenza Linguistica
Anna Capurro

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

Grant Office, 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.

Servizio di Farmacologia Clinica e Sperimentazioni Cliniche

Responsabile

Dottoressa Ornella Della Casa Alberighi, MD

Localizzazione

Direzione Scientifica

Padiglione 10 – piano 5

Attività Clinica e Aree di eccellenza / Attività di Ricerca

Il Servizio di Farmacologia Clinica e Sperimentazioni Cliniche svolge le seguenti attività applicate alla Pediatria e alle Malattie Rare:

1. Preparazione e gestione di proposte di ricerca clinica e di piani di sviluppo clinico di farmaci.
2. Progettazione, conduzione e reporting di studi clinici collaborativi (studi di Fase 1-4 , Farmacovigilanza e Farmacoeconomia), con reti specialistiche pediatriche di eccellenza, istituzioni, enti regolatori e aziende farmaceutiche nazionali e internazionali.
3. Formazione continua del personale sanitario che effettua la sperimentazione.
4. Ottimizzazione delle dosi di farmaci nuovi o in uso *off-label* attraverso il monitoraggio terapeutico (*Therapeutic Drug Monitoring*–TDM) per l'individualizzazione della dose ottimale per paziente in base alle concentrazioni di farmaco e alle risposte terapeutiche, attraverso l'applicazione di tecniche farmacometriche e clini metriche, e la messa a punto di micrometodi di TDM in collaborazione con. Settore Chimica Clinica - Tossicologia-Cromatografia dell'UO Laboratorio Centrale di Analisi.
5. Le attività di *Clinical Research Associate* e *Assistente Gestionale* svolte dal personale qualificato dell'annesso **Ufficio Sperimentazioni Cliniche**, previste dalla normativa nazionale e internazionale. secondo ICH E6-GCP (http://www.ich.org/LOB/media/MEDIA482.pdf).
6. Stesura e mantenimento di *policies*, procedure operative standard, e istruzioni operative per la conduzione di studi clinici sia no profit che profit per l'Istituto G. Gaslini in collaborazione con Servizi/Unità competenti (Farmacia, Biometria, Affari Legali, Amministrazione, Comitato Etico Regionale).

Attività di Ricerca Clinica – *in corso*:

- **Studio GRIPO_AIFA_FARM8MR2J7**: *Biphasic insulin metabolic control and QoL in paediatric T1DM: a multicenter (MC) cluster randomized trial*. Principal Investigator (PI) Dr.G. d'Annunzio, Clinica Pediatrica, Diabetologia.
- **Progetto ALLEGRIA_AIFA_FARM94793N**: *24-month, MC, prospective, DB, RCT to evaluate the efficacy, safety, tolerability, and cost-effectiveness of allergen specific sublingual immunotherapyvs placebo in combination with standard of care in pediatric allergic asthma*. PI Dr.ssa MA Tosca, UOC. di Pediatria a Indirizzo Pneumologico e Allergologico.
- **Studio AIFA/Regione Liguria PdP_SR_IGG01_Progetto MAREA:** Sorveglianza della sicurezza d'uso degli antibiotici nei bambini con broncopolmonite, faringotonsillite e otite media acuta della Regione Liguria. PI Dr. P. Di Pietro, UOC di P.S. Medico e Medicina d'Urgenza, DEA Pediatrico.
- **RaDiCEA Project No. 40-41800-98-007_ERA-NET PrioMedchild**: *New drugs for rare diseases: cost-effectiveness modelling in cryopyrin associated periodic syndromes (CAPS)* Coordinatore del Consorzio IT, F, NL Prof. A. Martini, Pediatria 2.

- **HEAD-US Project_ODCA_ACM_CM_IGG1**: *Haemophilic arthropathy and Ultrasound: development and 1st validation steps of the simplified Haemophilia Early Arthropathy Detection with UltraSound (HEAD-US) score*. PI Prof. C. Martinoli, Università Genova
- **Studio Crampi_ODCA_EV_IGG 03***: Two-stage, N-of-1 trial in a single patient with frequent intradialytic hypotension and skeletal muscle cramps to provide evidence (PoC) that Angiotensin II is effective and safe in their prevention /amelioration*. PI Dr. EE Verrina, UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti.
- **Studio Cinacalcet_IGG_ev_003**: *Phase 2/3, 12-month, MC, intra-subject- controlled (retrospective-prospective), open-label, active-treatment study to evaluate efficacy, safety, tolerability and PK of cinacalcet hydrochloride for the treatment of secondary hyperparathyroidism in children with chronic kidney disease on dialysis, followed by 12-month study extension*. PI Dr. EE Verrina, UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti.
- **Studio Caffeina_MB_GC_ODCA–IGG 01-2014**: *Validation of a microextraction technique for the TDM of caffeine in preterm infants*.PI Dr. M. Bruschettini, UOC Neonatologia.

Attività di Ricerca Clinica – *in programmazione*:

- **Studio GMG_MC_IGG2014_RTX**: Ruolo di rituximab per la prevenzione del rigetto anticorpo mediato e perdita del rene in bambini non immunizzati riceventi trapianto renale. PI Prof. GM Ghiggeri, UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti.
- *The Pharmacometrics (Integrated Systems Biology and Quantitative Analyses) for NeuroBlastoma_P4NB) Project.* PI Dr. A. Garaventa, U.O. Emato-Oncologia Pediatrica.
- Progetto IMAJIA (*IMAging in Juvenile Idiopathic Arthritis*): La gestione terapeutica dell'artrite idiopatica giovanile mediante inclusione dei parametri ecografici nella valutazione dell'efficacia delle terapie antireumatiche. PI Dr.ssa C. Malattia, Pediatria 2.
- *Proof of Concept (PoC), prospective RCT on early treatment with either high or standard-dose caffeine in very preterm infants.* PI Dr. M. Bruschettini, UOC Neonatologia.
- *PoC, MC, prospective, open-label, Gehan two-stage design study to evaluate the efficacy and safety of retigabine in infants, children and adolescents with genetic Epileptic Encephalopathy*. PI Dr. P. Striano, Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Università di Genova.

Priincipali Collaborazioni

- **Prof. Arthur J. Atkinson**, jr, Dept. of Pharmacology, Feinberg School of Medicine, Northwestern University; Chicago, per i *programmi di formazione in Farmacologia Clinica con NIH* e per *progetti di modelling e simulation* (M&S) *e definizione di dose/concentrazione/risposta* –progetti cinacalcet, caffeina; crampi, farmacometrica nel NB.
- **Istituto Superiore di Sanità**, Child Health Unit, Dept. of Pharmacology and Therapeutic Research, Dr. Pietro. Panei,: per il *programma di formazione annuale in metodologia delle sperimentazioni cliniche in Pediatria e Malattie Rare*, presso l'Istituto G. Gaslini, CISEF e ISS.
- **Scuola Superiore S. Anna - SSSA**, Pisa, Istituto di Management, Prof. Giuseppe Turchetti, per i progetti di armacoeconomia in malattie rare (RaDiCEA) e asma (ALLEGRIA).
- Membro del Board della **European Pediatriac Association** coordinato dal Prof. Jochen H.H. Ehrich, in qualità di farmacologo clinico.
- Membro del **Consiglio Superiore di Sanità**, in qualità di Vicepresidente della Sezione 5^ (farmaci,dispositivi medici e farmacovigilanza).
- Membro dello **StaR Child Health Group**, coordinato dal Prof. Martin Offriga,The Hospital for Sick Children, University of Toronto, per lo sviluppo e la validazione di *outcomes* in malattie rare.
- Membro del **Core Outcome Measures in Effectiveness Trials - COMET Initiative**, coordinato dalla Prof. Paula R. Williamson, University of Liverpool, per la validazione di *outcomes* in asma e diabete giovanile.

Staff – Ufficio Sperimentazioni Cliniche

- **Dottoressa Laura Accame**, BSc,: ***Clinical Research Associate*** per studi clinici istituzionali no profit *internazionali* (in corso: RaDiCEA Project in Italia, Francia, NL).

- **Dottoressa Michela Silvestri**, BSc, ***Clinical Research Associate*** per studi clinici istituzionali no profit *nazionali* (in corso: MAREA; ALLEGRIA).

- **Dottoressa Antonia Gigante, *Assistente Gestionale*** per studi clinici istituzionali no profit (in corso: HEAD-US, GRIPO), con attività di progettazione, verifica e finalizzazione di cartelle raccolta dati elettroniche (e-CRF); gestione amministrativa centralizzata dei progetti per costi, tempi, qualità (rendicontazione, valutazione *milestones*, archiviazione della documentazione).

Core Facilities

Responsabile
Professor Lorenzo Moretta

Localizzazione
Padiglione 2 – Piano terra

Attività Clinica e Aree di eccellenza / Attività di Ricerca

PROTEOMICA – Dottor Andrea Petretto

Ricorda che nel Settembre del 2011 è stato installato presso le Core Facilities uno spettrometro di massa ad alta risoluzione (LTQ Velos Pro Orbitrap). L'accesso a questa tecnologia, unita allo studio dei lavori di Matthias Mann, John Yates, Ruedi Aebersold, Albert Heck e Michael MacCoss ha reso possibile lo sviluppo di un metodo capace di quantificare migliaia di proteine in una singola corsa. Il metodo è stato validato in un benchmark internazionale, organizzato dall'associazione ABRF, con ottimi risultati ottenuti dal Laboratorio di proteomica del Gaslini.

L'informazione raccolta dalle analisi consente di proporre un modello di studio estremamente innovativo, definito proteotipo. La correlazione tra genotipo e fenotipo non è mai del tutto soddisfacente e la ragione è da cercarsi nel condizionamento ambientale e nei fenomeni che ne derivano (epigenetica). Al contrario il modello proposto dal laboratorio Gaslini si basa sul concetto che ad un genotipo corrisponda un'espressione proteica che si organizza secondo interazioni specifiche e condizionate dall'ambiente - il proteotipo - e che da questo si determini il fenotipo. Quindi, attraverso il proteotipo è possibile spiegare o prevedere il fenotipo. Sulla base di questo principio il Laboratorio è coinvolto attivamente in diverse collaborazioni come ad esempio:

- Lab. Immunologia Clinica e Sperimentale - Effetto delle cellule tumorali e del microambiente tumorale sulla maturazione e la funzione di NK e di altre cellule linfoidi innate.
- Lab. Oncologia - Acido zoledronico potenzia le Gamma delta T-Cell nell'attività anti-leucemica in pazienti pediatrici trapiantati - La restrizione calorica sul metabolismo della cellula tumorale e del sistema immunitario dell'ospite.
- Lab. Genetica Medica - Farmaci correttori di CFTR - interattoma di TMEM16A.
- Lab. Nefrologia - Identificazione di marcatori di fibrosi e di patologia renale.

CITOFLUORIMETRIA E IMAGING CELLULARE – Dottoressa Genny Del Zotto

Illustra le principali linee di ricerca affrontate dal laboratorio di citometria:

- lo studio di patologie rare quali: la FOP (Fibrodisplasia Ossificante Progressiva), per cui è in atto un progetto per l'immunofenotipizzazione dei pazienti, e la sindrome di Hunter.
- lo studio dei pathway intracitoplasmatici (es: attivazione dei basofili)
- Sort e single cell sort in collaborazione con diversi gruppi di ricerca dell'Istituto G. Gaslini
- Studio di traslocazioni, colocalizzazioni, interazioni cellula-cellula

Oltre alle sopraelencate attività di ricerca, i membri del laboratorio di citometria si occupano di fornire assistenza ai ricercatori che usufruiscono della core facilities sia per quanto riguarda il disegno di pannelli di analisi multiparametrica e per l'analisi dei dati ottenuti che per la progettazione degli esperimenti di cell sorting. Le separazioni cellulari vengono effettuate unicamente dal personale del laboratorio.

Forniscono inoltre assistenza nell'utilizzo dei citometri analizzatori e nell'analisi dei dati ottenuti o effettuano direttamente le acquisizioni discutendo in seguito i risultati con gli interessati.

Gli strumenti presenti nella Facilities sono:

CITOFLUORIMETRI ANALIZZATORI

- Gallios (Beckman Coulter) acquisito tramite fondi del Conto capitale 2010
- LSR-Fortessa x20 (Becton Dickinson) acquisito tramite fondi Conto capitale 2011

CITOFLUORIMETRI (CELL SORTER)

- FacsAria III (Becton Dickinson)
- MoFlo Astrios (Beckman Coulter) Fondi Conto capitale 2010

IMAGING CELLULARE

- Image StreamX II (Merk) Fondi Conto capitale 2011
- Microscopio Confocale TCS SP8 Aobs Leica Fondi Conto capitale 2011

Direzione Sanitaria

Direttore

Dottor Silvio Del Buono

Localizzazione

Padiglione 10 – 4° Piano

Referente per la qualità

Dottoressa 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 obbiettivi 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
- Membro della Commissione Regionale per l'Emergenza Sanitaria

Il Direttore Sanitario si avvale inoltre dell'attività di :

- Servizio Socio Sanitario
- Ufficio cartelle cliniche
- Centrale di Sterilizzazione
- Controllo Infezioni Ospedaliere
- Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie (DIPS)
- Dipartimenti Assistenziali
- Unità Operativa Farmacia

Staff

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

- **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

Servizio Prevenzione e Protezione

Responsabile
Dottoressa Susy Cappiello

Settore Ambiente – Referente
Dottoressa Simona Marchesi

Settore Amianto – Responsabile
Dottoressa Alice Ascari

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
- Attività di informazione, attraverso intranet e pubblicazioni, sui rischi lavorativi
- Cooperazione costante con il medico competente e tutte le strutture sanitarie e tecniche coinvolte nella costruzione del sistema di gestione della sicurezza
- Consultazione in materia di salute e sicurezza sul lavoro con i Rappresentanti dei Lavoratori per la Sicurezza (RR.LL.SS.)
- Applicazione del modello di Sistema di Gestione Salute e Sicurezza negli ambienti di lavoro - SGSL conforme alla Norma OHSAS 18001
- Attività di controllo e partecipazione a gruppi di lavoro di verifica delle conformità ai requisiti JCI
- Partecipazione ai gruppi di lavoro per la predisposizione di piani di emergenza in risposta alle grandi calamità e conduzione esercitazioni di verifica di efficacia di quanto messo in atto
- Analisi del fenomeno infortunistico e delle malattie professionali

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, compresi quelli destinati al riutilizzo
- Elaborazione di protocolli e procedure organizzative di raccolta e smaltimento dei rifiuti sanitari
- Elaborazione dati e statistiche su produzione e smaltimento rifiuti compresa la compilazione del MUD (modello unico di dichiarazione)
- 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

Staff

Alice Ascari, Simona Marchesi, Roberta Fornaroli

Servizio di medicina Preventiva – Ufficio Medico Competente – Gruppo infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere - CIO

Direttore
Dottor 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: Marianna Lops

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

U.O.C. Farmacia

Direttore f.f.

Dottoressa Paola Barabino

Localizzazione

Padiglione 15

Referente per la qualità

Dottoressa Chiara Intra

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
- Approvvigionamento di dispositivi medici e diagnostici in vitro a scorta e all'acquisto
- Monitoraggio dei tetti di spesa
- Centralizzazione dell'allestimento di chemioterapici antiblastici, 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 alla Sezione III del Comitato Etico Regionale
- Partecipazione attiva ai progetti del Comitato Infezioni Ospedaliero
- Gestione delle prescrizioni off label
- 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 quali-quantitativo dei tetti di radioattività per l'attività di assistenza e di ricerca dei laboratori
- Mantenimento della Certificazione 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 Emanueli, Chiara Intra, Ines Lorenzi, Federica Morotti, Eleonora Panetta.

U.O.S. Servizi Amministrativi Sanitari

Responsabile

Dottor Luigi Bertulla

Localizzazione

Padiglione 8 – Piano Terra

Padiglione 20 – Piano Terra/2 e 3° piano

Referente per la qualità

Dottor 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)
- Gestione servizio accoglienza presso Pad. 20

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

Servizi Amministrativi e Sanitari

Luigi Bertulla, Marco Campora, Antonietta Comite, Laura Crescini, 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, Giovanna Maragliano, Simona Morana, Barbara Carruzzo, Marina Pozzuolo, Alessandra Sciuto, Marina Mistretta, Silvana Esposito, Carmelina Boncore, Carivaldo Vasconcelos.

Contact Center

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

Dipartimento Ricerca Traslazionale, Medicina di Laboratorio, Diagnostica e Servizi

U.O.C. Genetica Medica

Direttore

Professor Roberto Ravazzolo

Localizzazione

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

Padiglione 15: U.O.S. di Citogenetica

Referenti per la qualità

Dottoressa Ivana Matera (Genetica Molecolare)

Dottor 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. Galietta, 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

Dottor Gino Tripodi

Localizzazione

Padiglione 12 – Piano Terra

Coordinatori Tecnici

Massimo Solari, Diego Fabio Ardenghi

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Cinzia Boaretto

Referente per la qualità

Dottor 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 applica un sistema di Gestione Qualità su standard ISO 9001 ed. 2008 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, 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, Olga Schenone.

U.O.C. Laboratorio Analisi

Direttore

Dottor Gino Tripodi

Localizzazione

Padiglione 15

Coordinatori Tecnici

Giorgio Parodi, Gianna Galeazzi

Referente per la qualità

Sig. Diego Fabio Ardenghi

Articolazione Organizzativa

U.O.S.: Biochimica Clinica, Batteriologia, Medicina Molecolare

Settori: Ematologia/Coagulazione, Biochimica Clinica,Endocrinologia e Biomarcatori, Cromatografia /Tossicologia, Sierologia, Elettroforesi e Proteine Specifiche, Allergologia, Screening Prenatali, Batteriologia, Parassitologia, Batteriologia per Fibrosi Cistica, Biologia Molecolare.

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.

Il Laboratorio Centrale di Analisi applica un sistema di Gestione Qualità su standard ISO 9001 ed. 2008

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, Luigia Ricagni, Rossella Ricci, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Giuliana Cangemi, Maura Acquila, Maria Patrizia Bicocchi, Paolo Perutelli, Patrizia Morelli, Rodolfo Pessina, Chiara Bernardini, 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, Castagnola Stefano, Della Rocca Vincenzo, Di Maira Giovanni, Facco Emilio, Fazzini Paolo, Fenu Maria Laura, Filippetti Manuela, Formiga Antonella, Fraternale 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, 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

Dottor Luigi Varesio

Localizzazione

Padiglione 2, P. 2

Referente per la qualità

Dottoressa 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 e' 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 e'finalizzata alla caratterizzazione del ruolo del microambiente tissutale, in particolare l'ipossia, nella patogenesi di tumori solidi e malattie infiammatorie croniche. L'ipossia e' una condizione di carenza di ossigeno che origina da un'inappropriata vascolarizzazione e/o un eccessivo consumo di ossigeno ed e' una caratteristica comune dei tumori maligni e di numerose altre situazioni patologiche, quali condizioni ischemiche (ad esempio infarto del miocardio e ischemia cerebrale), infiammazione cronica (ad esempio artrite reumatoide e aterosclerosi), infezioni batteriche e ferite. L'ipossia crea un microambiente unico capace di influenzare l'espressione genica, il fenotipo e l'attivita' sia delle cellule del tessuto d'origine che dell'infiltrato infiammatorio e rappresenta quindi un parametro determinante per l'architettura tissutale, l'evoluzione di un tumore, le reazioni infiammatorie e immunitarie e la risposta alle terapia. 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 e' anche rivolta alla caratterizzazione biomolecolare della risposta delle cellule dell'immunita' innata all'ipossia e del loro contributo alla patogenesi dell'artrite idiopatica giovanile. L'obiettivo ultimo di questa ricerca e' quello di identificare nuovi marcatori prognostici e bersagli terapeutici per una terapia piu' 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. L 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 Zwilling (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

Professoressa Cristina Bottino

Localizzazione

Padiglione 2

Referente per la qualità

Dottoressa Michela Falco

Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'UOC di Immunologia Clinica e Sperimentale è un laboratorio di ricerca traslazionale che studia i meccanismi della risposta immunitaria in soggetti sani e in pazienti affetti da patologie neoplastiche, immunodeficienze e malattie autoimmuni.

Le principali line di ricerca sono:

- Identificazione e caratterizzazione dei meccanismi molecolari che regolano la funzione dei linfociti Natural Killer (NK).
- Studio delle interazioni tra linfociti NK e altre cellule del sistema immunitario (macrofagi, cellule dendritiche, cellule staminali mesenchimali)
- Caratterizzazione delle cellule NK nella decidua (dNK) e del loro ruolo durante la gravidanza.
- Analisi dell'attività anti-tumorale dei linfociti NK in neoplasie ematologiche o tumori solidi quali leucemie e neuroblastoma.
- Microambiente tumorale: analisi dei meccanismi in grado di modificare il reclutamento e la funzione delle cellule NK in sede tumorale.
- 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 dei linfociti NK 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, Prof. S. Sivori, (DIMES), Prof. A. De Maria (DISSAL), Prof. E. Fulcheri (DISC), Università di Genova
- Prof. M.C. Mingari, DIMES, 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, Università di Pavia e Dipartimento di Onco-Ematologia Pediatrica, Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof. A. Mantovani, IRCCS Istituto Clinico Humanitas e Università degli Studi di Milano
- Prof. C. Lunardi, Prof. L. Frulloni, Università di Verona
- Dr. G. Zanoni, Azienda Ospedaliera di Verona
- Prof. L.D. Notarangelo, Division of Immunology, Boston Children's Hospital, Boston, MA
- Dr. G.M. Griffiths, Department of Medicine, Cambridge Institute for Medical Research, Cambridge, UK
- 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, Maria Bono, Fabio Caliendo, Francesca Canegallo, Paolo Carrega, Laura Chiossone, Francesca Di Biase, Marzia Dolcino, Silvia Gaggero, Fabrizio Loiacono, Claudia Manzini, Francesco Marras, Elisa Montaldo, Francesca Petronelli, Cristina Romei, Martina Serra.

U.O.C. Laboratorio di Oncologia

Direttore

Dottor Vito Pistoia

Localizzazione

Padiglione 2 – 1° Piano

Referente per la qualità

Dottor 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, Swizerland
- 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. Anatomia Patologica

Responsabile f. f.

Dottoressa Angela Rita Sementa

Localizzazione

Padiglione 2, 3°piano

Referente per la qualità

Signor 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 bioptici 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 bioptici 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 patologìa, 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 Ciuferri, Barbara De Giovanni, Davide Ircolò, Fabiana Malaguti,Raffaella Defferrari, Katia Mazzocco, Francesca Negri, Daniele Murgia, Andrea Rossi.

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

Direttore f.f.
Dottor 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 Malattie Metaboliche

Responsabile

Dottoressa 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 genetico–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.

  È attualmente in corso la messa a punto della diagnostica delle malattie lisosomiali basata su sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) di pannelli di geni-bersaglio.
- 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 170 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, 11 Biobanche Genetiche.

La IGG-GB è anche partner del Network Europeo di Biobanche dedicato alla ricerca sulle malattie rare (http://www.eurobiobank.org/) e di BBMRI-IT (http://www.bbmri.it/home).

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

- Dipartimento di Medicina Molecolare - Università di Padova, Padova
- Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM), Napoli
- Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare - A.O. "Santa Maria della Misericordia", Udine
- Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative - IRCCS Bambino Gesù, 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 medicine, 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, Serena Grossi, Susanna Lualdi, Barbara Tappino, Federica Lanza, Giorgia Stroppiana, , Sara Galotto, Lorena Casareto.

U.O.S.D. Patologia Feto Perinatale e Ginecopatologia

Responsabile

Professor Ezio Fulcheri

Localizzazione

Padiglione 2, III piano

Referente per la qualità

Signor Federico Comanducci

Attività

L'attività diagnostica di Anatomia ed Istologia Patologica e di Cito Patologia si svolge principalmente sui seguenti temi:

- **Abortività spontanea del I trimestre ed embriopatologia** : si tratta di una diagnostica mirata alla definizione della cronologia degli eventi causanti l'aborto, alla individuazione delle cause di sofferenza o di arresto di sviluppo dell'embrione ed in fine delle fasi e delle modalità proprie della manifestazione clinica e dell'espulsone. Specifici iter diagnostici
    - Analisi delle camere ovulari e delle caratteristiche morfologiche e fenotipiche dei villi coriali
    - Diagnostica sugli embrioni espulsi (classificazione e valutazione del grado di sviluppo)
    - Analisi della decidua al sito di impianto ed delle lesioni vascolari proprie
    - Indagini di anomalie cromosomiche su materiale istologico (mediante FISH)

- **Diagnostica della malattia trofoblastica gestazionale** : viene svolta una attività mirata alla caratterizzazione delle lesioni coinvolte nella malattia trofoblastica gestazionale mediante indagini immunoistochimiche strutturate in appositi algoritmi diagnostici (caratterizzazione immunofenotipica delle popolazioni troofblastiche coinvolte nelle lesioni).
    - Diagnostica delle malattie trofoblastiche (GTD) persistenti
    - Diagnostica delle mole invasive
    - Diagnostica delle neoplasie trofoblastiche
    - Centro Regionale - Monitoraggio della Malattia Trofoblastica Gestazionale in Liguria

- **Patologia ginecologica** (Tematiche prevalenti): viene svolta un' attività diagnostica specialistica focalizzata prevalentemente alla patologia disfunzionale, infettiva e degenerativa del tratto genitale femminile collegata con il ciclo riproduttivo.
    - Diagnostica citologica cervico vaginale (convenzionale ed in strato sottile)
    - Diagnostica delle displasie cervicali (specie HPV correlate)
    - Diagnostica degli stati disfunzionali dell'endometrio
    - Diagnostica dell'infertilità femminile per cause uterine, tubariche o ovariche

- **Malformazioni fetali** : si tratta di uno studio articolato e complesso volto mediante autopsie con dotte con particolari strumentazioni e specifiche tecniche alla diagnosi di anomalie o malformazioni sia isolate che inserite in quadri sindromici. L'interazione con la diagnostica ecografica e la radio diagnostica specie del Sistema Nervoso Centrale in risonanza magnetica, consente di pervenire alla definizione di quadri morfologici complessi ad uno studio genetico integrato
    - Riscontri diagnostici complessi e studio teratologico
    - Diagnostica delle malformazioni cardio vascolari (settore di interesse specialistico)
    - Diagnostica delle malformazioni e delle displasie scheletriche
    - Sezione di Riferimento Ligure di APEFA / SIAPEC - Monitoraggio delle malformazioni congenite

- **Aborti spontanei tardivi – secondo trimestre** : si tratta di una diagnostica prevalentemente autoptica mirata alla definizione di alterazioni patologiche sia fetali che, più frequentemente, causa di una perdita del secondo trimestre di gestazione.
    - Riscontri diagnostici
    - Analisi della placenta
    - Ricerca di agenti infettanti specie virali (con tecniche bio-molecolari)

- **Morti endouterine fetali del terzo trimestre** : si tratta di una particolare categoria di perdite fetali tardive che non rientrano nel capitolo delle morti improvvise ed inaspettate ma che per contro si determinano in gravidanze patologiche ad alto rischio o seguono ad iter diagnstico-terapeutici ostetrici complessi quali quelli propri delle malattie autoimmuni, degli stati disglicemici o dismetabolici materni o negli stati ipertensivi materni complicate o non da pre eclampsia. La diagnostica sia autoptica che placentare è volta alla identificazione delle lesioni, della gravità e della cronologia di esse per consentire una presa in carico della paziente più aderente al profilo personale e conseguentemente monitorare meglio un gravidanza futura.
    - Riscontri diagnostici
    - Analisi della placenta
    - Ricerca di anomalie di sviluppo e maturazione placentare (profilo immunofenotipico)

- **Morti peripartum e neonatali** : si tratta di una diagnostica prevalentemente rivolta alle categorie di neonati con restrizioni di crescita gravi, IUGR, sottoposti a terapie intensive o sub intensive ove il riscontro diagnostico deve non solamente identificate le cause di morte ma definire il grado di maturazione e sviluppo degli organi ed analizzare gli effetti della terapia in relazione ai singoli casi così delineati.
    - Riscontri diagnostici nelle elevate prematurità
    - Autopsie neonatali in caso di malattie contagiose e diffusive
    - Autopsie neonatali sui soggetti sottoposti a terapia intensiva
    - Diagnostica delle cardiopatie aritmogene (sistemi di conduzione)

- **SIUDS e SIDS :** la morte improvvisa ed inattesa del feto o del neonato costituiscono un settore diagnostico di elevata difficoltà essendo necessaria una diagnostica "di esclusione" progressiva delle cause mediante un procedimento analitico a gradienti di difficoltà crescenti. L'impiego di tecniche ancillari si fa dunque necessario per le diagnosi più difficili ed un apposita legge pone regolamentazioni molto stringenti sui protocolli da applicare in questi casi
    - Autopsie fetali e perinatali (dalla 25° GW ai 12 mesi)
    - Centro di riferimento regionale per la SIUDS e SIDS)

- **Patologia della placenta** : si tratta in questo caso della diagnostica placentare del nato vivo e conseguentemente di una diagnostica volta a fornire elementi utili per la gestione del neonato. Accanto a tale priorità sussiste anche la necessità di definire un quadro placentare eventualmente patologico per effettuare un corretto monitoraggio delle gravidanze future.
    - Analisi morfo-funzionale della placenta
    - Valutazione della placenta in funzione della definizione diagnostico-clinica del nato prematuro o immaturo.
    - Diagnostica delle placente gemellari in caso di Sindrome da Trasfusione Feto-Fetale (TTTS) (mediante perfusione dei vasi amnio coriali)
    - Diagnostica della placenta di madri HIV positive
    - Diagnostica placentare per il centro di riferimento regionale AIDS

- **Consulenze sulla patologia della riproduzione umana**: il ruolo moderno del patologo nel percorso di cura prevede un contatto diretto con i pazienti per facilitare la comprensione delle diagnosi e la trasmissione delle informazioni. Tale approccio oltre che a fini strettamente terapeutici risulta estremamamente importante nella elaborazione del lutto.
    - Colloqui con pazienti affetti da poliabortività
    - Consulenze sulla patologia placentare finalizzata alla valutazione del rischio in successive gravidanze.
    - Incontri post autoptici con i genitori
    -
- **Patologia dell'utero post partum** : si tratta di un tema di patologia ginecologica assi complesso e delicato nella definizione; comprende le anomalie di impianto, le accrezioni placentari e soprattutto le patologie da mancata contrazione uterina e/o trombosi venosa. Tutte le lesioni possono portare ad isterectomia con conseguente perdita della capacità riproduttiva della paziente. Quadri di minore gravità portano ad emorragie ed endometriti post partum, esiti cicatriziali o a sviluppare una malattia trofobastica al sito di impianto
    - Analisi morfo-funzionale della placenta accerta o increta
    - Studio delle anomalie uterine causa di emorragie post partum

- **Patologia dei vasi linfatici**
    - Analisi delle alterazioni strutturali dei vasi linfatici e dei linfonodi
    - Studio delle anomalie di parete dei vasi linfatici correlabili con linfedema cronico o con stati linfangiodisplastici
    - Inquadramento delle sindromi angiodiplasiche sia linfatiche pure che angio displastiche miste.

Principali attività di ricerca

- **Studio delle placente gemellari** monocoroniche (MO-MO o MO-BI) ed in particolare del problema della sindrome da trasfusione feto fetale (TTTS)
- **Studio delle placente relative a neonati di elevata prematurità** (< 33 GW) in ambito di:

  a) componente leiomuscolare e miofibroblastica nello stroma e nella parete dei vasi villari.;

  b) attività proliferativa del trofoblasto villare (cito trofoblasto, sincizio trofoblasto e trofoblasto intermedio villare);

  c) condizioni flogistiche del disco coriale. Intervillite linfo plasmacellulare e Intervillite cronica istiocitaria.
- **Studio dell'impianto, sviluppo e adattamento della placenta** del terzo trimestre con particolare attenzione al tema della migrazione trofoblastica ed alla modificazione dei vasi uterini.

- **Studio delle interazioni tra elementi trofoblastici e decidua al sito di impianto** negli aborti spontanei precoci di pazienti affette da malattie immunitarie o disreattive in genere.
- **Monitoraggio della Malattia Trofoblastica Gestazionale** in Liguria
- **Ricerche correlate alla SUID** (SIUD o SIDS)
- **Studio della patologia dei vasi linfatici**, specie congenita, e del linfedema in genere mediante: caratterizzazione della componente leiomuscolare o mio fibroblastica contrattile della parete; indagini sulle proteine deputate alla contrazione muscolare; definizione dei quadri linfangio e linfo-adeno displastici si apuri che con anastomosi venose (linfangiodisplasie complese)

Principali collaborazioni

- Interne all'Istituto Giannina Gaslini: UOC Ostetricia e Ginecologia, UOSD Diagnosi e Terapia fetale, UOC Patologia Neonatale, UOC Anatomia Patologica, UOC Genetica Medica, Servizio di Epidemiologia e Biostatistica, Laboratorio di Citogenetica.
- Neonatologia, Ospedale Santa Croce di Cuneo.
- Anatomia Patologica IRCCS San Martino-IST, Genova
- Anatomia Patologica, Università degli Studi di Milano.
- Anatomia Patologica, Università Aldo Moro di Bari.
- Labo de Biopathologie Cellulaire et Tissulaire des Tumeurs, CHRU Montpellier.
- European Organisation for Treatment of Trophoblastic Disease

Dipartimento di Scienze Pediatriche Generali e Specialistiche

Coordinatore: professor Alberto Martini

U.O.C. Clinica Pediatrica

Direttore
Professoressa 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
Dottor R. Gastaldi, Professoressa L. Minicucci, Dottoressa M.C. Schiaffino

Referente per la Qualità Laboratorio
Dottoressa 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); Svezzamento 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 FCsono 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.labsiem.unige.it)

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 sequenziometro diretto dei geni candidati coinvolti nello sviluppo del pancreas; questo studio si pone come obiettivo di determinare le cause genetiche coinvolte nell'ipoplasia e nell'agenesia 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)
- Universitats- 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,A.E.M. Allegri, E. Poggi, A. Calcagno, N. Fratangeli,Rita Pescini, Alice Parodi,Concetta Aloi, Michela Cassanello, Olga Mazza, Alessandro Salina, Ubaldo Caruso

U.O.C. Pediatria III ad indirizzo Gastroenterologico con Endoscopia Digestiva

Direttore
Professor Arrigo Barabino

Localizzazione
Padiglione 16 – 3° Piano: - 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 Franzi - Degenza
Sig.ra Patrizia De Berardinis - Ambulatori
Sig.ra Daniela Trucco - Day Hospital

Referente per la qualità
Dottoressa Angela Calvi

Attività Clinica e aree di eccellenza

L'attività assistenziale è organizzata in reparto di degenza, Day Surgery Day Hospital, ambulatorio, consulenze interne ed esterne (seconde 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: gastroscopia e pancolonscopia 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-PEGJ). [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 intervenzionale: 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, sperimentazione clinica di 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, Margherita Serafino, Monica Franzi, Daniela Trucco, Lorella Santato

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

Direttore f.f.
Dottor Oliviero Sacco

Localizzazione
Padiglione 16: Degenza
Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Day Hospital - Ambulatorio di Pneumologia - Ambulatorio del Centro Malattie Allergiche

Coordinatore infermieristico
Sig.ra Emilia Gibaudi - Degenze
Sig.ra Lorella Santato – Ambulatori
Sig.ra Daniela Trucco - Day Hospital

Referente per la qualità
Dottoressa Roberta Olcese

Attività Clinica e Aree di eccellenza

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

Pneumologia

- Malattie delle vie aeree, del polmone, della pleura (asma bronchiale, broncopolmoniti, polmoniti, pleuriti e empiemi, ascessi polmonari)
- Patologie respiratorie recidivanti e croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiettasie, 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 broncocostrittice
- 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.

Fibrosi Cistica

Centro Regionale di riferimento per la cura della Fibrosi Cistica identificato come tale con delibera della Regione n.5467 del 29/12/1997 poi recepita dall'Istituto G. Gaslini con ordinanza n. 11 del 22/10/1998.

L' attività clinica si concretizza in visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica. In particolare i pazienti affetti sono caratterizzati dal punto di vista genetico e seguiti in follow up dal punto di vista respiratorio, fisioterapico,

microbiologico, gastroenterologico, diabetologico, dietologico e psicologico. Dal 1997 è in atto il programma di definizione della diagnosi di Fibrosi Cistica sui soggetti individuati dal programma di screening neonatale per la malattia. E' in atto dal 1990 un programma di collaborazione con i Centri Trapianti del Nord Italia per l'avvio al trapianto bipolmonare nei pazienti FC con broncopneumopatia di grado avanzato.

Il Centro è uno dei cinque Centri FC Italiani (5/19 Centri Regionali FC presenti sul territorio nazionale) scelti nell'ambito del primo core per ECFS European Clinical Trias Network, rete di ricerca internazionale volta allo studio delle nuove terapie nei confronti della malattia

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

Principali collaborazioni

- Istituto di Biochimica dell'Università degli Studi di Genova,
- Laboratorio di Genetica Umana dell'Ospedale Galliera
- Laboratorio di Genetica Molecolare I. G. Gaslini,
- Istituto Superiore Sanità
- Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo,Università di Trieste
- Clinical Trias Network della Società Europea FC
- Italian Cystic Fibrosis Research Foundation

Staff

Oliviero Sacco, Laura Minicucci, Donata Girosi, Maria Angela Tosca, Rosaria Casciaro, Alessandra De Alessandri, Roberta Olcese

U.O.C. Pediatria II – Reumatologia

Direttore
Professor Alberto Martini

Localizzazione
Padiglioni 1, 3 e 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico
Dottoressa M. Stella Serpico - Degenza
Sig.ra Daniela Trucco - Day Hospital

Referente per la qualità
Dottoressa 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 Rheumatisms), 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 Muscoloskeletal 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, Giannina Alpigiani, Alessandro Consolaro, Maria Stella Serpico, Alessandra Rebolino, Simona Angioloni, Daniela Trucco.

UOC Oncologia – Ematologia - Trapianto di Midollo

Direttore
Professor Francesco Frassoni

Localizzazione
Padiglione 12 – 2° piano - Degenze
Padiglione DEA – 4° piano: U.O.S. Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche
Padiglione 17 PT: Day Hospital e Assistenza Domiciliare

Coordinatore infermieristico
Sig.ra Gabriella Nulchis - Day Hospital

Referente per la qualità
Dottor 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 Internazionale D'Oncologie Pediatrique (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, Corlo Dufour, Alberto Garaventa, Dallorso Sandro, Edoardo Lanino, Maria Luisa Garrè, Elio Castagnola, Gino Tripodi.

U.O.C. Ematologia

Direttore ff
Dottor Carlo Dufour

Localizzazione
Padiglione 12 – 2° Piano

Coordinatore infermieristico
Sig.ra Sonia Bianchi

Referente per la qualità
Dottoressa 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)
    - Citopenie immunologiche
    - 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 e 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 (Stages all'estero, Corsi di Master) 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 oltre 100 nuovi 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.
- Leiden University Medical School (LUMC) Leiden, Olanda.
- Hopital St Louis, Parigi, Francia.
- Registro Francese Neutropenie.
- Severe Congenital Neutropnia 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 Italina 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, Elena Palmisani, Francesca Riccardi (Psicologa). Parte di laboratorio: Carlo Dufour, Marina Lanciotti, Tiziana Lanza, Enrico Cappelli.

U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto

Direttore

Dottor Gian Marco Ghiggeri

Localizzazione

Padiglione 12

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Tiziana Caridi - Degenza

Sig.ra Orietta Scarlini - Dialisi

Referente per la qualità

Dottoressa 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 cistosonografia.
- Terapie innovative della sindrome nefrosica

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 equilibrazione 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
- Progetto Zeus per il lupus eritematoso
- 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 Nederlands, 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. Malattie Infettive

Direttore f.f.

Dottor Elio Castagnola

Localizzazione

Padiglione 1

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Rossella Cuneo

Referente per la Qualità

Dottoressa 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
- Patologie infettive acute e croniche in età pediatrica
- Infezioni da batteri multi resistenti e loro terapia

Attività di Ricerca

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

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 di midollo
- European Bone Marrow Transplantation (EBMT), studi sulle infezioni in corso di trapianto di midollo
- Società Italiana di Infettivologia Pediatrica (SITIP), stesura di raccomandazioni terapeutiche
- Global Point Prevalence Survey of Antimicrobial Consumption and Resistance (GLOBAL-PPS), studio internazionale sull'uso corretto degli antibiotici in pediatria

Staff

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

U.O.C. Dermatologia

Direttore

Professor Corrado Occella

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Daniela Trucco – Day Hospital

Sig.ra Lorella Santato - Ambulatorio

Referenti per la Qualità:

Professor Corrado Occella, Dottor 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 fotermolisi 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)
- Centro 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 e centro Psoriasi

Attività di Ricerca

- Dosaggio della Vitamina D in pazienti con Dermatite atopica severa ed alopecia areata 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 Multidiscilplinare 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.S.D. Endocrinologia

Responsabile
Professor Mohamad Maghnie

Localizzazione
Padiglione 16 – Piano Terra

Coordinatore Infermieristico
Sig.ra Maura Mazzoni

Referente per la qualità
Dottor 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: Caratterizzazione biochimica, densitometrica (DXA) e genetica
- Displasie scheletriche Acondroplasia
- Endocrinopatie secondarie a malattie onco-ematologiche
- Disturbi dello sviluppo puberale e Ipogonadismo
- Obesità genetica
- Ritardo di crescita e Sindrome di Silver-Russell

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

Dottor 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. Malattie Rare

Responsabile

Dottoressa Maja Di Rocco

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Daniela Trucco, Day Hospital Ospedale di Giorno

Referente per la qualità

Dottoressa 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.

U.O.S.D. Reumatologia Clinica e Clinimetria

Responsabile

Professor Angelo Ravelli

Localizzazione

Padiglioni 1, 3 e 20, Ospedale di Giorno

Coordinatore infermieristico

Dottoressa M. Stella Serpico

Referente per la qualità

Dottoressa 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, Maria Giannina Alpigiani, Alessandro Consolaro, Sergio Davì, Benedetta Schiappapietra, Sara Verazza.

U.O.S.D. Centro Trapianto Midollo Osseo

Responsabile
Dottor Edoardo Lanino

Localizzazione

Padiglione DEA - 4° piano - Degenze

Padiglione 3 – 1° piano - Day Hospital

Referente per la qualità

Dottore Giuseppe Morreale

Attività

Il Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche (TCSE) rappresenta oggi l'unica possibilità di cura per molte forme di leucemie, linfomi, tumori solidi e malattie non neoplastiche sia congenite che acquisite dell'età pediatrica, quali emoglobinopatie, insufficienze midollari, immunodeficienze, errori congeniti del metabolismo. La procedura del TCSE necessita di competenze specialistiche multidisciplinari che sono organizzate in un "Programma Trapianto" accreditato JACIE/CNT dal 2011, in grado di assistere il paziente durante tutto il processo di cura, dalla ricerca del donatore sino al follow-up a lungo termine. L'attività di trapianto si svolge in un reparto di degenza dotato di 6 camere protette con filtro HEPA e pressione positiva, e nella fase pre-postTCSE presso il Day Hospital del Dip. di Emato-Oncologia ed in collaborazione con la UOSD Assistenza Domiciliare.

Dal 1984 sono stati eseguiti oltre 1400 trapianti di CSE (2° centro in Italia per volume di attività) ed il Centro è accreditato dal GITMO/CNT ad erogare ogni tipo di procedura trapiantologica (autologo, allogenico da familiare compatibile o aploidentico, allogenico da non consanguineo adulto o cordone ombelicale). Nel 2014 sono stati eseguiti 40 trapianti, il 30% dei quali su pazienti proveniente da stati esteri nell'ambito di progett.

Principali attività di ricerca

- Trapianto da donatore familiare aploidentico: utilizzo di 2 diverse piattaforme nei pazienti affetti da patologie neoplastiche e non (ciclofosfamide post TCSE, selezione negativa TCRαβ/CD19)
- Analisi dell'efficacia e degli gli effetti acuti ed a lungo termine dei trattamenti antineoplastici e delle complicanze immunomediate post trapianto.
- Studio sulla ricostituzione immunologica e analisi del chimerismo su sottopolozioni leucocitarie dopo TCSE.
- Studio prospettico di fase II sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento di prima linea (anticorpi monoclonali; linfofotoaferesi extracorporea)

- Utilizzo di staminali emopoietiche cordonali espanse in vitro nel trapianto allogenico di pazienti adolescenti con emopatie maligne

Principali collaborazioni

- Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (A.I.E.O.P.)
- Gruppo Italiano Trapianto di Midollo Osseo (G.I.T.M.O.)
- European Group for Blood and Marrow Transplantation (EBMT).
- Laboratorio Interdip. di Terapia Cellulare "Stefano Verri" – Az. Osp. San Gerardo, Monza
- DIMES, Università di Genova.
- Dipartimento Ematologia e Oncologia Pediatrica Ospedale Pausilipon – Napoli.
- Chirurgia Ortopedica Protesica, Ospedale S. Corona, Pietra Ligure
- Oncologia Radioterapica, IST-San Martino, Genova
- Laboratorio Tipizzazione Tissutale e Registro Italiano Donatori di Midollo (IBMDR) Ospedale Galliera
- Gamida Cell Ltd, Jerusalem, Israel
- CHU Mohammed VI, Marrakech, Marocco
- Lifeline Italia ONLUS, Padova

Staff

Edoardo Lanino, Maura Faraci, Giuseppe Morreale, Stefano Giardino, Paola Terranova, Barbara D'Ulivo, Simona Calza

U.O.S.D. Centro di Dialisi

Responsabile

Dottor Enrico Eugenio Verrina

Localizzazione

Padiglione 12 – 1° piano

Referente per la qualità

Dottoressa Maria Ludovica Degl'Innocenti

Attività

Dialisi extracorporea

L'attività del Servizio di emodialisi (ED) viene svolta nei confronti di pazienti affetti da:

I) Insufficienza renale cronica in fase terminale, in regime:

1) ambulatoriale con sedute pluri-settimanali ;

2) di ricovero, per tutta la durata dello stesso, resosi necessario per:

a) diagnosi e cura di complicanze dell'emodialisi stessa o legate alla nefropatia di base da cui il paziente è affetto o da co-morbidità;

b) procedimenti diagnostici o interventi terapeutici necessari alla preparazione al trapianto renale (inserimento in lista di attesa di trapianto renale da cadavere o esecuzione di trapianto da donatore vivente)

I trattamenti di dialisi extracorporea che sono disponibili nel Servizio per i pazienti cronici sono rappresentati da:

- emodialisi in bicarbonato;
- emodiafiltrazione;
- emodiafiltrazione "on-line";
- biofiltrazione senza acetato.

II) Insufficienza renale acuta

I pazienti con insufficienza renale acuta vengono trattati in regime di urgenza:

1) nella sala della Sezione di Emodialisi;

2) nell'Unità di Terapia Intensiva o in altre Unità Operative dell'Istituto, se non trasportabili per le loro condizioni cliniche.

I trattamenti sostitutivi extra-corporei disponibili sono rappresentati da:

1) ultrafiltrazione isolata;

2) emofiltrazione;

3) emodialisi con bicarbonato;

4) emodiafiltrazione.

5) emodiafiltrazione "on-line"

I suddetti trattamenti possono essere erogati con regime intermittente (sedute di ED di durata variabile in base alle esigenze cliniche e depurative presentate dal paziente) oppure con regime continuo (terapia sostitutiva renale continua; CRRT) mediante l'utilizzo di apparecchiature dedicate in dotazione alla U.O.S.D. di Dialisi ed alla U.O.C. di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica.

E' disponibile anche il trattamento di **dialisi peritoneale**.

Il personale Medico e Infermieristico svolge servizio di pronta disponibilità organizzato sulle 24 ore.

Dialisi peritoneale

I pazienti le cui caratteristiche cliniche sono indicate al paragrafo precedente possono essere trattati anche con dialisi peritoneale (DP) in costanza di ricovero.

Il trattamento è effettuato di norma presso l'U.O.C. di Nefrologia, ma può avere luogo anche presso altre U.O. dell'Istituto per pazienti critici che non possono essere trasferiti dall'U.O. di degenza.

Presso l'U.O.S.D. di Dialisi e la U.O.C. di Nefrologia è attivo anche un **programma di DP domiciliare** nei confronti di pazienti residenti sia nella regione Liguria che in altre regioni italiane. Tale programma prevede l'addestramento dei Genitori del paziente all'esecuzione della DP presso il proprio domicilio, seguendo un programma educativo strutturato. Al termine dell'addestramento viene eseguita una formale verifica del risultato e rilasciata autorizzazione alla DP domiciliare.

Principali attività di Ricerca

La ricerca sulla *dialisi nel paziente pediatrico con insufficienza renale acuta e cronica* ha portato a compimento una serie di studi, realizzati anche in collaborazione con registri di malattia e centri di nefrologia pediatrica nazionali ed internazionali, su:

- La valutazione della crescita nei bambini in terapia sostitutiva cronica ed il raggiungimento della statura da adulto.
- I risultati della terapia dialitica e del trapianto renale nei bambini che hanno iniziato il trattamento in età neonatale.
- I fattori che determinano i risultati del trapianto renale nel paziente pediatrico in insufficienza renale terminale in Europa.
- Le alterazioni del metabolismo lipidico e le alterazioni del peso corporeo nei bambini in terapia sostitutiva renale.
- L'anemia nei bambini in trattamento con dialisi peritoneale.
- L'ottimizzazione del trattamento con dialisi peritoneale, in particolare nei bambini nei primi due anni di vita, e della gestione delle complicanze correlate al trattamento.

- La cura di malattie renali congenite e/o ereditarie che portano all'insufficienza renale terminale (CAKUT: malformazioni congenite dei reni e delle vie urinarie).
- L'impiego di cinacalcet nel trattamento dell'iperparatiroidismo nei pazienti pediatrici in dialisi cronica.
- Identificazione di markers precoci di fibrosi peritoneale mediante analisi proteomica in bambini in dialisi peritoneale cronica.
- Alterazioni istologiche della membrana peritoneale in corso di dialisi peritoneale cronica (partecipazione al "International paediatric peritoneal biopsy study in children").

Principali collaborazioni

Rapporti scientifici sono stati regolarmente mantenuti con altri centri ed organizzazioni in Italia e all'estero:

1. Registro Italiano di Dialisi Pediatrica della Società Italiana di Nefrologia Pediatrica (SINEPE)
2. European Society for Paediatric Nephrology (ESPN)/ European Renal Association- European Dialysis and Transplantation Association (ERA-EDTA) Registry of paediatric patients on renal replacement therapy.
3. Center for Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Nephrology, Ruprecht Karls Universitats, Heidelberg, Germany

Staff

Enrico Eugenio Verrina, Orietta Scarlini, Rita Delucchi, Patrizia Garaventa, Francesca Galliani,Daniela Amatucci, Loredana Tenerini, Maria Silipo, Cristina, Maria Vincenza Tornatola, Ariel Fernando Acevedo Alfa, Monica Gandolfo, Fazari Lucia.

U.O.C. Centro di Oncologia

Direttore f.f.
Dottor Alberto Garaventa

Localizzazione

Padiglione 12 – 2° p.: Reparto degenze

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Orietta vianello

Referente per la qualità

Dottor 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 (rabdomiosarcomi 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 250 almeno 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 onco–ematologia 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 e'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 rabdomiosarcoma 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 mieloablative o programmi terapeutici sperimentali. E' 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

E'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(psicologa).

Dipartimento Chirurgia Cardio – Toraco Addominale e Trapianti

Coordinatore: dottor Lucio Zannini

U.O.C. Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare

Direttore

Dottor Lucio Zannini

Localizzazione

Padiglione 17 – Piano Terra- Blocco Operatorio

Padiglione DEA – 3° Piano - Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Ambulatorio e Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Rosanna Viacava - Sala Operatoria

Gabriella Magioncalda - Degenza

Lorella Santato - Ambulatori

Daniela Trucco - Day Hospital

Referente per la qualità

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

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 cardiochirurgici

Kossovo: Cardiologia pediatrica dell'Ospedale di Pristina; accordo con Ministero della Sanità del Kossovo

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

Marocco: sviluppo nuova attività di cardiochirurgia pediatrica presso Policlinico Ibn Sina di Rabat

Staff

Lucio Valerio Zannini, Francesco Santoro, Giuseppe Cervo, Elena Ribera, Giuseppe Panizzon, Alfredo Virgone, Daniela Leonardini, Rosanna Viacava, Gabriella Magioncalda, Lorella Santato , Daniela Trucco.

U.O.C. Cardiologia

Direttore

Dottor Maurizio Marasini

Localizzazione

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

Padiglione DEA – 3° Piano: Reparto Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno: Ambulatori–Day Hospital

Coordinatrici infermieristiche

Sig.ra Gabriella Magioncalda - Degenza

Sig.ra Adriana Monaco

Referente per la qualità

Dottor Giuseppe Cervo, Dottor 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 medica ed interventistica 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. In casi selezionati interventi prenatali in collaborazione con Medicina Fetale e Perinatale afferente all'UO di Ostetricia e Ginecologia
- 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 intervenzionali: procedure intervenzionali transcatetere 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, Dotti arteriosi ed altre comunicazioni anomale intracardiache o vascolai. Impianto percutaneo di valvole.
- 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 (Dott. Rimini)

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

Studio Noonan and Noonan like Syndrome Project in collaborazione con il Prof. Bruno Calcagni della Cardiologia Pediatrica dell'Ospedale Pediatrico bambino Gesù di Roma. (Dott.ssa Francesca Cairello).

Valutazione del Setto Inter Atriale nei feti con Trasposizione delle Grandi Arterie (Dott.ssa Giulia Tuo).

Principali collaborazioni

Prof. Damien Bonnet – Hôpital Necker Enfants Malades, Parigi

Progetti Cooperazione

Formazione personale medico/infermieristico e realizzazione interventi cardiochirurgici

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

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, Alessandro Rimini, Alessandra Siboldi, Gianluca Trocchio, Giulia Tuo, Maria Derchi, Francesca Cairello, Martino Cheli, Gabriella Magioncalda, Adriana Monaco, Daniela Schenone.

U.O.C. Chirurgia

Direttore f.f.

Professor Girolamo Mattioli

Localizzazione

Padiglione 17

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Catarina Holm (2° Piano)

Suor Fernanda (3° Piano)

Sig.ra Oriana Senarega (Blocco Operatorio)

Referente per la qualità

Dottor Ludovico Muller, Dottoressa Cinzia Mazzola,

Dottor Stefano Avanzini

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Chirurgia Oncologica
- Chirurgia Toracica e delle vie aeree (particolare attenzione alle toracotomie muscle sparing o con approccio toracoscopico e chirurgia della trachea)
- Urologia ricostruttiva con indirizzo mini-invasivo (pieloplastica, ricostruzione del giunto uretero-vescicale, uretroplastica, urolitiasi, etc)
- Chirurgia con approccio mini- invasivo (laparoscopica, toracoscopia, etc)
- Patologia dell'apparato digerente (MICI, disganglionosi, etc)

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 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, Disganglionosi 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

Stefano Avanzini, Giovanni Maria Bisio, Silvio Ferretti, Giuseppe Fratino, Giuseppe Martucciello, Cinzia Mazzola, Alberto Michelazzi, Ludovico Muller, Alessio Pini Prato, Fabio Sanfilippo, Pierluigi Scarsi, Michele Torre, Francesca Roncallo, Antonella Romanelli

U.O.C. Radiologia

Direttore f.f.

Dottor Gian Michele Magnano

Localizzazione

Padiglione 16 - 18 – 2°Piano

Coordinatori Tecnici

Dottor Marco A. Ciccone, Sig. Gian Piero Chessa

Referente per la qualità

Dottor 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 del varicocele e degli angiomi e delle malformazioni vascolari
- L'imaging uronefrologico avanzato (in particolare RM)

Principali collaborazioni

- Radiologia pediatrica; Department of Radiology, Great Ormond Street Hospital, London.
- Radiologia epato-biliare: Radio Pediatrie, Hôpital Kremlin-Bicetre, Paris.
- Radiologia toracica: Radio Pediatrie, Hôpital Trousseau,La Roche Guyon, Paris.

- Radiologia uro-nefrologica: Department of Imaging, Erasme Hospital, Brussels; Department of Imaging, University Hospital of Graz; Radio Pediatrie, Hopital Charles Nicolle, Rouen; 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 Ghiorzi, Claudio Granata, Giorgio Lucigrai, Francesca Magnaguagno, Anna Marzoli, Francesca Nardi, Francesca Rizzo, Nicola Stagnaro, Maura Valle, Elisabetta Vignale. Coordinatori Tecnici: Gian Piero Chessa, Marco A. Ciccone.

U.O.S.D. Centro Angiomi

Responsabile

Dottor Pietro Dalmonte

Localizzazione

Padiglione 17 - Degenza

Padiglione 20, Ospedale di Giorno – Ambulatori – Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Gabriella Magioncalda - Degenza

Referente per la qualità

Dottor Giuseppe Cervo

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il Centro Angiomi dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova fa parte del Dipartimento Cardio Toraco Addominale e Trapianto, 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) antiangioenetica, 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 sedute 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 maxilloo–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 Necker, Parigi Chirurgia Plastico ricostruttiva maxillo facciale per patologia vascolare malformativa e tumorale cervico–facciale
- Prof Giuseppe Verrina – Chirurgia Maxillo Facciale Ospedale Galliera per patologia vascolare malformativa cervico-facciale ed endorale
- Prof Claude Laurian – Clinique Bizet, Parigi (Chirurgia delle malformazioni vascolari muscolo scheletriche complesse)
- Dr Michel Wassef– Hôpital Lariboisiere, Parigi (Anatomia e Citologia patologica delle malformazioni vascolari complesse)
- Dr Juan Carlos Lopez Gutierrez, Dipartimento di Pediatria e Chirurgia Pediatrica, Universidad Autonoma de Madrid (S. di Gorahm)

Staff

Pietro Dalmonte Responsabile UOSD, Nadia Vercellino Dirigente Medico, Gabriella Mangioncalda, Daniela Leonardini

Dipartimento Testa – Collo e Neuroscienze

Coordinatore: dottor Armando Cama

U.O.C. Neurochirurgia

Direttore

Dottor Armando Cama

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maura Gazzo - Degenze

Sig.ra Sabrina Dallaturca - Sala operatoria

Referente per la qualità

Dottor Alessandro Consales

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

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 microchirurgico endoscopio assistito;
- **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 semplici e/o sindromiche**: interventi di ricostruzionee rimodellamento; trattamento endoscopico miniinvasivo quando indicato
- **malformazioni cranio-facciali**: team neurochirugia-maxillofacciale per tutta la patologia congenita acquisita (S.Crouzon, S. Apert, labiopalatoschisi, traumatologia facciale)
- **patologia vascolare:** approccio combinato interdisciplinare endovascolare-neurochirurgico e in casi selezionati radioterapico
- **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
- **Laboratorio di ricerca** : studi genetici e di biologia molecolare sui tumori del SNC e sui difetti del tubo neurale

La **Neuroradiologia** può eseguire, a integrazione della attività diagnostica e aad integrazione del planning pre-chirurgico , esami dettagliati su patologie complesse: trattografia, spettroscopia, angio-RM arteriosa e venosa, studio del flusso liquorale, studi funzionali.

La **Neuropatologia** dispone di un laboratorio presso le Sale Operatorie di neurochirurgia per esame intraoperatorio dei tumori.

La **Neurofisiologia** dispone di persone e macchine dedicate per il monitoraggio neurofisiologico intra-operatorio per qualsiasi tipo di procedura neurochirurgica

Disponiamo dei seguenti tools: Neuronavigazione, Ecografia intraoperatoria, Neuroendoscopia, Monitoraggio elettrofisiologico ed elettrocorticografia, Laser.Microscopio operatore, Aspiratore ad ultrasuoni.

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
- Dr. M.Cossu ,Centro Epilessia ,Ospedale Niguarda – Milano
- Prof. F. Mangano, Children’s Hospital , Cincinnati – USA
- Dr D.Locatelli, Ospedale Legnano per approccio endoscopico naso-sfenoidale alla base cranica

- Prof. GL Zona , IRCS San Martino
- Prof. L.Castellan, IRCS San Martino

Staff

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

U.O.C. Ortopedia

Direttore

Dottor Silvio Boero

Localizzazione

Padiglione 17

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Grazia Bisaccia

Sig.ra Sandra Seminara Day Hospital

Referente per la qualità

Dottor Filippo Senes

Attività di Ricerca

Utilizzo della tecnica della crescita guidata nelle eterometrie congenite degli arti inferiori e nelle deviazioni assiali.

Utilizzo dei fissatori circolari esapodalici computer assistiti per la correzione delle eterometrie con deviazioni assiali complesse

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

Ostetomia della glenoide scapolare per il trattamento della sublussazione posteriore della spalla.

Innesti osteoperiostei vascolarizzati.

Principali collaborazioni

- Service de Chirurgie Infantile et Orthopédie, Hôpital d'Enfants de La Timone, Marseille
- Clinica Ortopedica dell'Università di Genova (chirurgia protesica).
- Clinica Ortopedica dell'Università di Torino (chirurgia ricostruttiva dell'anca)
- 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, Benedetta Grisone, Giorgio Marrè Brunenghi, Maria Beatrice Michelis, Filippo Senes, Simone Riganti, Paola Cassano, Fulvia Esibiti, Filippo Senes.

U.O.C. Oculistica

Direttore
Professor Paolo Capris

Localizzazione
Padiglione 17: Degenza
Padiglione 20, Ospedale di Giorno:
Ambulatori – Day Hospital

Coordinatore infermieristico
Suor Fernanda - Degenze
Sig.ra Lorella Santato - Ambulatorio
Sig.ra Sabrina Dallaturca - Sala operatoria
Sig.ra Daniela Trucco Day Hospital

Referente per la qualità
Dottor 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
- 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–
Midena E, Vujosevic S, Cavarzeran ScD, for the Microperimetry Study Group, Capris P.	Normal values for fundus perimetry with the microperimeter MP1.	OPHTHALMOLOGY 2010;117:1571.
Cesarina Borroni1,4*,Italian ROP study group: Genova: E. Priolo ., P. Capris	Survey on retinopathy of prematurity (ROP) in Italy	Italian Journal of Pediatrics 2013, 39:43
Bernardini F.P., Croxatto J.O., Nozza P., Rossi A., Capris P.	Primary Diffuse Leptomeningeal Gliomatosis in Children: A Clinical Pathologic Correlation	Ophthal Plast Reconstr Surg 2013;29:93–97)
Bernardini FP[1], Cetinkaya A, Capris P, Rossi A, Kaynak P, Katowitz JA	Orbital and Periorbital Extension of Congenital Dacryocystoceles: Suggested Mechanism and Management.	Ophthal Plast Reconstr Surg. 2014 Sep 2.

Minuto N[1], Emmanuele V, Vannati M, Russo C, Rebora C, Panarello S, Pistorio A, Lorini R, d'Annunzio G	Retinopathy screening in patients with type 1 diabetes diagnosed in young age using a non-mydriatic digital stereoscopic retinal imaging.	J Endocrinol Invest. 2012 Apr;35(4):389-94.
Mirabelli-Badenier M[1], Severino M, Tappino B, Tortora D, Camia F, Zanaboni C, Brera F, Priolo E, et al	A novel homozygous MCOLN1 double mutant allele leading to TRP channel domain ablation underlies mucolipidosis IV in an Italian Child.	Metab Brain Dis. 2014 Aug 26.

Staff

Paolo Capris, Riccardo De Marco, Simona Panarello, Enrico Priolo, Carlo Sburlati, Paola Camicione, Enrica Spaletra, Elisa Tassara, Luana Di Vicino, Suor Fernanda, Lorella Santato, Sabrina Dallaturca, Daniela Trucco

U.O.C. Otorinolaringoiatria

Direttore
Dottor Vincenzo Tarantino

Localizzazione
Padiglione 17 – terzo piano - Degenza
Padiglione 20 – Ospedale di Giorno: Ambulatori - Day Hospital

Coordinatore infermieristico
Suor Clara Kokkatil - Degenze
Sig.ra Daniela Trucco – Day Hospital
Sig.ra Patrizia De Berardinis – Ambulatori
Sig.ra Oriana Senarega – Sala operatoria

Referente per la qualità
Dottor 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.

U.O.C. Neuroradiologia

Direttore
Dottor Andrea Rossi

Localizzazione
Padiglione 19

Coordinatore infermieristico
Sig.ra Lauralba Di Sabato

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 è rivolta alla diagnostica delle patologie del sistema nervoso centrale (encefalo e midollo spinale) e del suo contenente. Le principali linee di ricerca esplorano lo sviluppo delle metodiche avanzate di Risonanza Magnetica (DTI-trattografia, perfusione, spettroscopia, RM funzionale), la RM fetale e neonatale, e l'imaging integrato RM/PET in neuro oncologia.

Attività diagnostica

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

Risonanza Magnetica

L'unità RM in dotazione (Philips Intera Achieva vers. 2.6, potenza di campo 1.5 Tesla), ubicata presso il Padiglione 19, è fornita di tutte le dotazioni tecnologiche avanzate che consentono studi morfologici convenzionali di altissima qualità. E' inoltre stata acquisita, ed è in procinto di essere installata, una unità RM di potenza di campo 3 Tesla (Philips Ingenia 3T) che verrà impiegata per studi di ricerca con particolare riferimento alle metodiche avanzate, 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. I neonati sono di norma studiati con tecnica "feed and wrap", vale a dire sfruttando il sonno spontaneo dopo l'allattamento. 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.

Tomografia Computerizzata

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.

Principali collaborazioni

L'U.O.C. Neuroradiologia collabora con il DIBRIS – Dipartimento di Informatica, Bioingegneria, Robotica e Ingegneria dei Sistemi dell'Università di Genova per lo sviluppo di ompetenze bioingegneristiche nell'ambito di progetti di ricerca condivisi per lo sviluppo del neuroimaging avanzato ad alto campo (3 Tesla)

Staff

Andrea Rossi, Carlo Gandolfo, Giovanni Morana, Mariasavina Severino, Piero Sorrentino, Eleonora Cioetto, Claudia Mancini, Alberto M. Santelia, Valerio Vitulli, Lauralba Di Sabato, Donatella Cannas, Anna Giaconi, Angela Maria Natale, Serena Stornello, Carlotta Ceccaroni.

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Direttore

Professor Carlo Minetti

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Luisa Pozzo

Referente per la qualità

Dottoressa Marina Pedemonte

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 nei settori suddetti.

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 sia nel settore delle malattie neuromuscolari sia in quello delle epilessie.

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.

La **U.O.S.D. Centro di Miologia (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 traslazionale partendo da un'ampia casistica iperspecialistica. L'UOSD prevede una attività di ambulatorio specialistico, di Day Hospital e di consulenza.

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 Tubingen (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 Gazzerro, Chiara Fiorillo, Guido Morcaldi, Maria Stella Vari, Federica Trucco, Francesca Pinto

U.O.C. Neuropsichiatria Infantile

Direttore

Professoressa Edvige Veneselli

Localizzazione

Padiglione 4

Coordinatori Infermieristici

Sig.ra M. Delfina Repetto

Sig.ra Anna Santucci

Referenti per la qualità

Dottoressa Paola Lanteri, Dottoressa Maria Elena Celle

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Epilessie e sindromi epilettiche dell'età evolutiva

In qualità di Centro per la Diagnosi e Cura delle Epilessie infantili, riconosciuto dalla Lega Italiana contro l'Epilessia (LICE) sulla base della rispondenza agli specifici requisiti, un team dedicato effettua un'attività clinica di livello avanzato in soggetti con epilessie e sindromi epilettiche. Essa si articola in due ambiti principali, ad indirizzo medico e, per le condizioni di maggiore complessità, in ottica di chirurgia dell'epilessia.

I soggetti afferenti sono seguiti con un protocollo che include valutazione neurologica e psicologica/neuropsicologica, studio EEG, esami neuroradiologici mirati, specifici esami genetici e, qualora indicato, metabolici, finalizzato all'inquadramento diagnostico e all'impostazione /monitoraggio del trattamento farmacologico.

Lo studio EEG comprende: in veglia, in sonno pomeridiano ed in sonno notturno video-EEG; videoEEG in poligrafia; polisonnografia e video-polisonnografia; EEG long-term 12/24 ore.

Lo studio neuropsicologico è finalizzato all'individuazione di profili tipici delle epilessie infantili correlate alla localizzazione della zona epilettogena e alla valutazione dell'interferenza sulle capacità cognitive dell'eventuale attività parossistica continua-subcontinua nel sonno, per una presa in carico abilitativa specifica e per un appropriato trattamento farmacologico.

L'approccio farmacologico viene individualizzato sulla base dell'inquadramento neurologico, neuropsichiatrico, neurofisiologico; si avvale di indicazioni secondo protocolli terapeutici internazionali, verificati da esperienze pluridecennali nel settore, con particolare attenzione verso i nuovi farmaci e, in caso di epilessie farmacoresistenti, con possibilità di accedere a trial terapeutici internazionali.

Sono attualmente oggetto di studio e ricerca le Encefalopatie precoci (sindromiche, genetiche, malformative) con epilessia, le Epilessie miocloniche severe, per inquadramento diagnostico e conseguente terapia specifica, la neuroprotezione delle funzioni cognitive nelle Epilessie con stato di male elettrico in sonno, per identificazione precoce e trattamento delle crisi ma anche per il miglioramento delle funzioni cognitive secondariamente compromesse.

Un'attenzione particolare viene posta agli indicatori clinici della qualità della vita in bambini e adolescenti in terapia antiepilettica.

Nei casi più complessi e sulla base di razionali specifici, uno specifico team, in collaborazione con il team dell'Ospedale Niguarda di Milano, realizza lo studio mirato alla chirurgia dell'epilessia, con un protocollo di valutazione prechirurgica (epilettologico, neurofisiologico, neuroradiologico, neuropsicologico), con un protocollo di monitoraggio intraoperatorio ed infine con un protocollo post-chirurgico, al fine di ottimizzare i risultati ottenibili.

Paralisi cerebrali e altri Disturbi del movimento

Il Gruppo Interdisciplinare Paralisi Cerebrali Infantili dell'Istituto G Gaslini (GIPCI-IGG), costituito principalmente da neuropsichiatri infantili, ortopedici, fisiatri, fisioterapisti e neurochirurghi, è dedicato alla definizione di nuovi approcci terapeutici integrati, farmacologici, con tossina botulinica, ortesi, chirurgia funzionale, alla loro articolazione temporale e topografica nei differenti gradi e tipi di disabilità motoria, per realizzare una ottimale presa in carico dei soggetti afferenti.

Un sottogruppo segue i Disordini del Movimento, specie di tipo extrapiramidale (anche con esame dei neurotrasmettittori), con specifica esperienza nella loro terapia farmacologica.

Il Gruppo opera in stretta collaborazione con: il Centro Epilessia, in particolare per la valutazione dell'impatto dell'attivazione EEG in sonno; con neuroradiologi, specie per le correlazioni tra dati clinici e neuroradiologici rispetto alle indicazioni prognostiche; con psicologi e neuropsicomotricisti per una presa in carico globale degli aspetti disfunzionali; con tecnici ortopedici e con officine e ditte specializzate per offrire gli ausili e gli strumenti maggiormente idonei ed attuali; con i Neurochirurghi, oltre che per gli aspetti di competenza, quali ad es. con i soggetti portatori di derivazione liquorale, anche per valutazioni sull'indicazione ad intervento di posizionamento della pompa al Baclofen ed a eventuale intervento di rizotomia dorsale selettiva.

Lavora in stretta integrazione con il Team Disabilità Complesse per la gestione delle problematiche associate.

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

Disabilità Complesse

Il Team multidisciplinare dedicato al management delle problematiche generali e specialistiche dei soggetti con Neurodisabilità Complesse include,: neuropsichiatra, epilettologo, pediatra, gastroenterologo, nutrizionista, chirurgo, cardiologo, pneumologo, auxologo-endocrinologo, ortopedico, fisiatra, ginecologo, odontoiatra, anestesista, neuropsicomotricista, assistente sociale; opera sovente in collaborazione con il team Malattie Rare.

I pazienti afferiscono prevalentemente per manifestazioni parossistiche attribuite ad epilessia, disturbi del sonno e per manifestazioni di dolore, ansia, fobie, anoressia, aggressività o agitazione psicomotoria, secondarie a problemi di salute non riconosciuti. La presa in carico avviene attraverso un'accurata diagnosi e diagnosi differenziale, con l'apporto di specialisti esperti, per fornire risposte sanitarie individualizzate a bisogni "speciali", anche con l'apporto di tecnologie avanzate, in analogia al Progetto D.A.M.A. (Disabled Advanced Medical Assistance) dell'Ospedale San Paolo di Milano.

Vengono elaborati percorsi assistenziali e terapeutici per tematiche e vengono fornite indicazioni psicoeducative a familiari e ad operatori sanitari esterni, coinvolti nella presa in carico del soggetto.

E' stato così realizzato un Percorso protetto per l'assistenza odontoiatrica ai soggetti disabili qualora si renda necessario un intervento di bonifica dentaria in anestesia generale, con l'organizzazione di un breve ricovero ad hoc, con tutte le attenzioni a ciò adatte.

Il team supporta le famiglie nelle difficoltà di alimentazione dei soggetti neurolesi gravi, rispetto al mantenimento della nutrizione orale, con gli accorgimenti opportuni; le accompagna alle valutazioni sugli interventi chirurgici che possono rendersi necessari e nel loro successivo monitoraggio; interviene con le attitudini atte alla prevenzioni delle complicanze, specie respiratorie. Opera a garanzia delle migliori

condizioni nutrizionali e generalmente sanitarie, in stretta collaborazione con i Fisiatri che ne seguono il progetto abilitativo.

Opera secondo i principi della Family Centered Care (FFC), per una moderna attitudine con le esigenze e le competenze genitoriali.

Sindrome di Rett

In collaborazione con l'Associazione Italiana Sindrome di Rett, di cui si è Centro di Riferimento sovraregionale e membro del Comitato Scientifico, si è organizzato un Protocollo di valutazione multidisciplinare (NPI epilettologo, pediatra, gastroenterologo, cardiologo, pneumologo, auxologo-endocrinologo, nutrizionista, ortopedico, fisiatra, ginecologo, odontoiatra, neuropsicomotricista, team Malattie Rare), per la presa in carico delle pazienti in fase diagnostica e nel follow-up, con un avanzamento della metodologia assistenziale e di una razionalità delle proposte. Ciò al fine di migliorare le loro condizioni cliniche, rispondere accuratamente alle varie esigenze mediche, controllare i disturbi presenti, prevenire le complicanze e realizzare un programma abilitativo favorente tale ottica durante l'arco dell'età evolutiva.

Si sono svolte e coordinate ricerche policentriche nazionali in particolare su: l'epilessia e la risposta ai farmaci antiepilettici, per cui si è effettuato anche uno studio in riferimento al genotipo ed al fenotipo, finalizzato alla possibilità di trattamenti maggiormente mirati; l'eterogeneità clinica mediante un approccio biochimico-molecolare per la valutazione dello stress ossidativo con metallotioneine, allo scopo di individuare parametri biologici significativi ed avviare il conseguente trattamento. Si collabora inoltre allo studio genetico dei soggetti ancora senza marker, con le più nuove metodologie laboratoristiche.

Si è avviato un Progetto con disponibilità di un cellulare dedicato alle famiglie, per un loro supporto, ed un Progetto di assistenza nelle emergenze coadiuvato da un sistema supportato da metodiche digitali. Si partecipa al Database internazionale sulla S di Rett.

Complesso Sclerosi Tuberosa

Quale Centro di Riferimento regionale e in rapporto dell'Associazione Italiana Complesso Sclerosi Tuberosa, si è attivato un protocollo di presa in carico multidisciplinare 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 alla diagnosi e nel corso dell'evoluzione.

Si partecipa a trial terapeutici internazionali con RAD001 e con Everolimus, mirati alla valutazione del contenimento e della riduzione degli astrocitomi subependimali e al miglior controllo dell'epilessia farmacoresistente, offrendo la possibilità dei trattamenti ad oggi maggiormente avanzati.

Si effettua ricerca assistenziale in particolare sull'epilessia e sulle problematiche neurochiuirgiche e neuro-oncologiche, per pervenire ad una ulteriore ottimizzazione delle risposte sanitarie.

Si è avviato un progetto di continuità assistenziale, in collaborazione e integrazione con i colleghi dell'età adulta, per accompagnare i pazienti durante l'arco di vita.

Emiplegia Alternante

Si opera in collaborazione con l'Associazione Italiana per la Sindrome dell'Emiplegia Alternante, in quanto Centro di Riferimento sovraregionale e membri del Comitato Scientifico, per la presa in carico diagnostico-terapeutica dei soggetti affetti, con particolare focalizzazione al controllo dei disturbi parossistici non epilettici e dei disordini del movimento ad essa secondari. A seguito della scoperta del maggiore gene responsabile, ATP1A3 (a cui si è partecipato), si è riconosciuto uno spettro di condizioni correlate. Si è quindi diagnosticata in una paziente una Distonia-Parkinsonismo ad esordio rapido, che peraltro ha avuto particolare beneficio su sintomi presenti, con la somministrazione di flunarizina.

Si sono condotti: uno studio nazionale retrospettivo sull'efficacia della farmacoterapia, finalizzato ad evidenziare i farmaci maggiormente attivi nella profilassi e in acuto; uno studio europeo sulla qualità di vita

delle famiglie, per identificare il livello di stress genitoriale connesso alla patologia ed eventuale attitudini di supporto.

Si collabora allo studio nazionale sull'evoluzione, il decorso e la prognosi nella casistica italiana e al Project GPC-AHC – Study of the Genotype-Phenotype Correlation in AHC; alla ricerca internazionale mirata all'identificazione di altri geni implicati. Si è stati partecipi dello studio internazionale dei reperti EKG rispetto al rischio di aritmie cardiache.

Si è datamanager del Database nazionale per A.I.S.E.A e membri dell'I.B.AHC Consortium

Leucoencefalopatie, Encefalopatie metaboliche e degenerative

E' in corso uno studio interdisciplinare con neuroradiologi, esperti di metabolismo e genetisti, volto alla classificazione nosografia delle possibili Malattie rare neurologiche in ruolo, anche ai fini di correlazione fenotipo-genotipo. Esso poi è attivo per la definizione delle forme con patologia della sostanza bianca non altrimenti connotata, con identificazione di sottogruppi omogenei rappresentativi di nuove entità diagnostiche, in partecipazione al Progetto Europeo multicentrico FP7 dedicato alle leucodistrofie genetiche, coordinato da Prof. Odile Boepsflug-Tanguy, Clermont-Ferrand.

Attività analoga è svolta nell'ambito delle Encefalopatie metaboliche e degenerative, con collaborazioni interdisciplinari interne, italiane ed internazionali.

Atassie e Neuropatie

Viene condotta un'attività clinica e di ricerca con valutazione clinica ed esami metabolici, genetici, neurofisiologici e neuroradiologici allo scopo di pervenire all'inquadramento nosologico e al counselling genetico, e di effettuare correlazioni genotipo-fenotipo, individuazione di nuove forme, avanzamento dei trattamenti farmacologici e riabilitativi in una serie di Atassie congenite e progressive e di Neuropatie ereditarie dell'età evolutiva. Per loro presa in carico, si opera con ortopedici e fisiatri per la correzioni delle componenti osteo-articolari coinvolte e per gli aspetti propriamente abilitativi ed ortesici. In specifico, per le Neuropatie è attivo da anni un gruppo integrato con la Clinica Neurologica (Prof. Schenone) e la Genetica (Prof. Mandich) dell'Università di Genova, di elevato livello scientifico, aperto alla continuità assistenziale per l'età adulta, mentre per le Atassie si collabora con Prof. Chessa e Prof Valente di Roma e con gli esperti internazionali del Childhood Ataxia and Cerebellar Group.

Neuroimmunologia

Da molto tempo sono seguiti numerosi soggetti con varie affezioni a patogenesi immunomediata, quali la Sindrome Opsoclono-mioclono-atassia (OMA), le Poliradicoloneuriti croniche o ricorrenti (CIDP), la Sindrome di Rassmussen, le Encefalomieliti acute disseminate, la Sclerosi Multipla, mentre negli ultimi anni si sono diagnosticati pazienti con le forme di più recente identificazione, quali l'Encefalite da NMDA, l'Encefalite limbica, l'Encefalopatia di Hashimoto ed altre forme demielinizzanti infantili. Si è quindi strutturato un gruppo di lavoro per la diagnosi ed il follow-up di tali pazienti pediatrici, con una particolare esperienza nella diagnosi e nel trattamento.

A seconda delle affezioni in oggetto, si sono organizzati sottogruppi in specifica collaborazione multidisciplinare: per tutte le forme, in primis si lavora strettamente con i neuroradiologi per gli aspetti diagnostici e diagnostico-differenziali e per i controlli longitudinali; per l'OMA con/senza Neuroblastoma, con gli oncologi si opera in un progetto europeo con un protocollo terapeutico concordato; per la CIDP, i nostri neurofisiologi collaborano con gli ortopedici ed i fisiatri; per le forme con disturbi tiroidei, con gli endocrinologi; mentre per le forme con epilessia, i nostri epilettologi si rapportano con i colleghi dell'Istituto Neurologico Besta; per la Sclerosi Multipla si collabora con la Clinica Neurologica dell'AOU S. Martino, Genova (Prof. Uccelli) e si fa parte dello specifico gruppo italiano; per le altre forme con Prof. Vincent di Oxford. Ciò per pervenire ad offrire le migliori possibilità diagnostiche e terapeutiche ini queste complesse affezioni, che ad oggi richiedono sovente supporto di cicli di immunoglobuline, steroidi, immunosoppressori

ed immunomodulatori, con modalità articolate ed individualizzate, assai impegnative, con effetti in alcune forme risolutivi, in altre comunque soddisfacenti.

Cefalea

Per rispondenza ai requisiti richiesti, si è stati riconosciuti Centro Cefalee dell'età evolutiva dalla Società italiana per lo Studio delle Cefalee (S.I.S.C.).

Per la significativa casistica di soggetti affluenti per cefalea, in ambulatorio vengono effettuati l'inquadramento diagnostico e l'impostazione del programma terapeutici. I casi di maggiore complessità vengono seguiti con una presa in carico di psicoterapia breve e/o un approccio farmacologico specifico, secondo le linee guida SINPIA e SISC. Nella casistica proveniente in emergenza dal Pronto Soccorso, in primis si pone attenzione alla diagnosi differenziale con le forme sintomatiche.

Si partecipa alle attività della Sezione interregionale della S.I.S.C., come membro del Direttivo.

Stroke pediatrico

Viene attuato un protocollo interdisciplinare in stretta collaborazione con i Pediatri del PS-Osservazione, dell'Unità Trombosi ed Emostasi, dei Neuroradiologi e dei Fisiatri per il programma medico e riabilitativo in fase acuta/ post-acuta e di esiti. Esso consta di: valutazione eziopatogenetica, con indagini biochimiche, genetiche, metaboliche ed immunologiche in costante aggiornamento secondo la più recente letteratura scientifica, mirato all'identificazione delle forme sintomatiche di specifiche malattie; impostazione e monitoraggio dell'eventuale trattamento farmacologico, per prevenzione delle recidive; presa in carico riabilitativa.

Si partecipa al Registro italiano e al Gruppo interdisciplinare IGG, con la compilazione per la casistica dell'Istituto.

Tic e Sindrome di Tourette

Si sono costituiti un ambulatorio ed un DH dedicati ai pazienti affetti da Sindrome di Tourette, Tic e la problematica maggiormente in relazione, il disturbo ossessivo-compulsivo. In esso la valutazione neuropsichiatrica è mirata nella formulazione della diagnosi e della diagnosi differenziale con P.A.N.D.A.S. e altri disturbi del movimento; è supportata dall'approfondimento psicologico sui fattori favorenti e facilitanti. Ne consegue quindi il programma terapeutico, in uno spettro di possibilità che si estende dall'intervento informativo ed educativo nelle forme lievi, al counselling psicologico e alla presa in carico delle eventuali comorbilità, sino al trattamento farmacologico nella Sindrome di Tourette (e delle sue impegnative presentazioni farmacoresistenti), con il conseguente monitoraggio longitudinale dell'efficacia e della tollerabilità.

Autismo infantile e Sindrome di Asperger

Il Team ha attivato un Percorso diagnostico-terapeutico sui Disturbi dello Spettro Autistico (DSA), in accordo con le linee guida della SINPIA e dell'ISS e le Linee di indirizzo della Conferenza Stato-Regioni, in rapporto con le Associazioni di categoria.

Offre un protocollo di valutazione degli aspetti neurobiologici, con indagini eziopatogenetiche biochimiche, genetiche, metaboliche ed immunologiche in costante aggiornamento secondo la più recente letteratura scientifica, mirato all'identificazione delle forme sintomatiche e all'evidenziazione di possibili comorbilità internistiche ad interferenza negativa sul funzionamento del bambino.

Si avvale quindi dello studio neuropsicologico, cognitivo, psicomotorio e comportamentale, con batterie di test secondo le modalità più avanzate, per un avanzamento diagnostico e terapeutico, con una specifica attenzione al bambino di età prescolare e alla Sindrome di Asperger. Esso costituisce la base di un moderno ed efficace progetto abilitativo per lo sviluppo delle abilità cognitive, comunicative e sociali.

Si realizza anche una consulenza specifica sugli ausili informatici, particolarmente utili ed idonei ai soggetti con DSA, quale ad esempio quella relativa alle attività didattiche attraverso programmi pedagogici su Personal Computer, all'utilizzo del tablet e di app proposti all'Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici, e sulle novità tecnologiche derivate dal Progetto di Ricerca Regione-Università sulle Nuove tecnologie interattive.

In alcune condizioni con problematiche psicopatologiche maggiori, si offre una consulenza per una possibile terapia farmacologica sui disturbi del sonno, sull'iperattività, sulle condotte aggressive auto ed eterodirette, con monitoraggio dell'efficacia e della tollerabilità, attuata nell'ambito di una presa in carico psicoeducativa e/o psicoterapeutica.

Si completa con il Progetto per i genitori di bambini autistici, basato anch'esso sui principi della FFC, al fine di sviluppare competenze per un ruolo attivo delle famiglie, con Incontri informativi e psicoeducativi, Counselling familiare, corsi di Parent Training e Incontri di Neuropsicomotricità

Il gruppo di lavoro partecipa con ruolo di Coordinamento al Tavolo Regionale Autismo, con particolare impegno nella formazione degli operatori sanitari liguri.

Anoressia Nervosa ed altri Disturbi della Condotta Alimentare (DCA)

Nella degenza pervengono condizioni di particolare gravità clinica, che sono prese in carico da un team multidisciplinare, che include neuropsichiatri infantili, psicologhe, nutrizionista, dietiste e infermiere, in collaborazione con educatrici, insegnanti, vari terapisti e con il coinvolgimento di altri specialisti, in primis endocrinologo, ginecologo, gastroenterologo, a seconda delle singoli problematiche coesistenti, per curare congiuntamente i disturbi somatici e psicologici del soggetto e operare sulle componenti psicologiche familiari. Prioritario è interrompere il calo ponderale: la prima proposta è la rieducazione alimentare e poi la ristrutturazione cognitiva sul cibo, con un programma individualizzato; qualora ciò non sia attuabile, si inizia una nutrizione enterale secondo un protocollo ad hoc, per procedere in un secondo tempo alla ripresa graduale dell'alimentazione orale. Contemporaneamente si avvia il programma psicoterapeutico, dapprima ad orientamento cognitivo-comportamentale, per divenire poi di tipo psicodinamico/interpersonale; esso viene supportato dall'assistenza ai pasti e dagli interventi psicoeducativi di educatrici e insegnanti, per aprirsi poi anche all'approccio psicomotorio e alle terapie complementari, con laboratori di arteterapia, teatro-danza o altro affine. Viene realizzato un parallelo lavoro di terapia familiare. Superata la fase acuta, i pazienti vengono seguiti in DH e in ambulatorio, per la loro stabilizzazione

Negli ultimi anni si è sviluppata una specifica attenzione per le forme ad esordio precoce e dell'età prescolare, in ragione della loro maggior incidenza. In questo ambito, ha un ruolo predominante l'intervento psicoeducativo.

Si partecipa al Gruppo regionale DCA, con ruolo di riferimento per tutte le forme dell'età evolutiva. Per esso si è responsabili del Registro dei pazienti dell'Istituto.

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

Nell'ambito del coordinamento regionale, mentre la diagnosi e presa in carico dei soggetti con DDAI di primo livello è effettuata presso le ASL, per le condizioni più complesse si svolgono prestazioni di secondo livello, con approfondimenti, cicli di Parent training, interventi psicoeducativi e terapie cognitivo-comportamentali.

In qualità di Centro di riferimento regionale per la farmacoterapia, un gruppo specializzato segue tale attività con ambulatorio e DH dedicato, secondo le linee stabilite dall'ISS e con compilazione dell'apposito Registro dell'Istituto stesso, ad integrazione dei trattamenti psicoeducativi e cognitivo-comportamentali parallelamente realizzati.

Vengono organizzati cicli di Parent Training individuali e di gruppo.

Disturbi psichici gravi

Nello specifico si sta conducendo una ricerca collaborativa interregionale su interventi integrati per favorire il riconoscimento ed il trattamento precoce dei Disturbi psichici gravi in età giovanile in gruppi di popolazione a rischio, con l'obiettivo di migliorare l'accessibilità ai trattamenti, con particolare attenzione alla popolazione migrante ed in generale ad i gruppi vulnerabili, e di individuare percorsi di cura e strumenti operativi appropriati per la loro presa in carico.

Follow-up di neonati a rischio di problematiche neurologiche

Viene effettuato il follow-up dei nati pretermine dell'UO di Patologia Neonatale con valutazione neurologica e psicomotoria, integrata da counselling di stimolazione psicomotoria e relazionale, in rapporto con neonatologi, i fisiatri e fisioterapisti.

Si partecipa al Gruppo regionale Pollicino, finalizzato al miglioramento del follow-up del neonato pretermine, in lavoro di rete tra famiglie, pediatra di libera scelta, strutture ospedaliere e ASL, centri territoriali di riabilitazione.

Terapia della Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva

Vengono effettuate valutazioni neuropsicomotorie per i bambini sino ai 5-6 anni con ritardo dello sviluppo psicomotorio e in generale disturbi dello sviluppo. Si sono realizzate esperienze specifiche in particolare sulla presa incarico dei Disturbi dello Spettro Autistico, delle Paralisi Cerebrali Infantili, delle Disabilità Complesse, delle Disprassie, del Follow-up del pretermine e delle patologie neurologiche perinatali. Esse sono generalmente seguite da interventi informativi e psicoeducativi mirati, per i genitori.

Vengono effettuate attività formative e tutorali di tirocinio per gli allievi del Corso di laurea del settore.

Laboratorio di EEG e Neurofisiopatologia

Viene effettuato un pannello di accertamenti tra i più ampi nell'ambito dell'età evolutiva, con protocolli di registrazione aggiornati secondo le recenti linee guida internazionali: per l'EEG, registrazione in veglia, sonno pomeridiano e notturno, videoEEG, poligrafia, polisonnografia, long term o Holter; per i Potenziali evocati (PE), acustici del tronco, visivi, somatosensitivi, motori; EMG, VCM, VCS; studio della singola fibra; reflessologia; spinogramma ed altro ancora su indicazioni specifiche. Tali metodiche permettono di evidenziare interessamenti di vie nervose altrimenti difficili da valutare nel bambino, quantificarne l'entità, seguirne l'evoluzione in risposta alle terapie, con un contributo laboratoristico essenziale ad una diagnostica moderna, al monitoraggio di terapie potenzialmente dannose e alla verifica di efficacia di terapie specifiche.

Si sono sviluppati inoltre le tecniche di monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio continuo con potenziali evocati multimodali e tecniche di mappaggio corticale, sottocorticale, pavimento del quarto ventricolo, cordoni posteriori, radici e nervi cranici e spinali e/o EGG durante interventi in ambito Ortopedia per correzione di scoliosi, e Neurochirurgico per interventi di asportazione di lesioni cerebrali in aree eloquenti, tronco encefaliche e spinali, chirurgia dell'epilessia. Tali metodiche permettono in tempo reale l'identificazione di un danno in fase di reversibilità, o la documentazione dello stesso in caso di irreversibilità, la dimostrazione del raggiungimento di un determinato target e l'identificazione di strutture eloquenti, riducendo al minimo il deficit neurologico post-operatorio anche in interventi molto complessi ed altrimenti non affrontabili.

L'utilizzo del monitoraggio combinato EEG (continuo o seriale) -PE-potenziali evento correlati (MMN e P300) e CFM nell'Unità di Terapia Intensiva permette la valutazione prognostica del coma post-anossico anche durante l'ipotermia terapeutica, post-traumatico e nell'ipertensione endocranica e la valutazione del danno secondario.

Trial terapeutici

Per offrire le risposte maggiormente avanzate alle affezioni resistenti agli approcci terapeutici convenzionali, sono in corso o realizzati i seguenti trial internazionali:

Epilessia: 2 studi con Eliscarbamazepina; 1 studio con Lacosamide

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

Sclerosi Tuberosa: 2 studi con RAD001; 1 studio con Everolimus

Sindrome dell'X Fragile: 2 studi con nuova molecola

Attività didattiche

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:

- Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia
- Corsi di Laurea triennali di Terapia della Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, Educatore professionale, 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; 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; membro al Consiglio del Corso; Università di Genova.

Sede di tirocinio di Psicologi post-laurea e durante Scuole di Psicoterapia ad indirizzo psicodinamico, cognitivo-comportamentale e sistemico; di allievi del Corsi di Laurea Tecnico di Neurofisiopatologia, Tecnico della riabilitazione psichiatrica e Educatore professionale.

- Corso di Formazione Scala Griffith's, 7-8/04/2014 e 1-2/12/2014 (3° e 4° edizione), CISEF
- Corso di Formazione ICF e ICF-Cy, 22-23 ottobre 2014, CISEF
- Corso Malattie rare neurologiche, 11-12/12/2014, CISEF
- Convegno "Il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale nei Disturbi dello Spettro Autistico", 19-20/5/2014, Genova

Principali Collaborazioni

- Epilessia: Centro C Munari, H Niguarda, Milano; DN Franz, Cincinnati Children's Hospital, US; Laboratorio di Genetica, Ente Ospedaliero Ospedali Galliera; Lega Italiana contro l'Epilessia, AICE Liguria, Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa;
- Paralisi Cerebrali Infantili e altri Disturbi del Movimento J. Campistol, Hospital Sant Joan de Déu - Universitat de Barcelona; N Nardocci IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano; Advisory Board nazionale su Funzione locomotoria dei Bambini affetti da PCI (con IRCCS OBG e Medea, A Ferrari et al.)
- Sindrome di Rett: Comitato Scientifico Associazione Italiana Rett; Rett Syndrome Europe; Associazione Italiana CDKL5; A. Clarke Inst Medical Genetics University Hospital of Wales, B Ben Zeev Safra Ped. Hospital, Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Ramat-Gan, Israel; 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 e L. Vergani, Dip.to di Fisiologia e Biofisica, Università di Genova;

- Emiplegia Alternante: I.B.AHC Consortium; Comitato Scientifico Associazione Italiana Emiplegia Alternante; A Arzimanoglou, CHU, Lyon; S Sisodiya, Institute of Neurology, UCL, London; B. Neville, UCL Institute of Child Health, London; MA Mikati, Duke University, Durham, North Caroline, US; G. Neri, F Gurrieri, Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- 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
- Ceroidolipofuscinosi neuronali. A. Simonati, Università di Verona
- Paraparesi spastiche ereditarie: FM Santorelli, IRCCS Stella Maris di Pisa
- Sindrome X Fragile: Associazione Italiana Sindrome dell'X-Fragile
- Neuropatie periferiche, per studi neuropatologici e genetici: Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica, AOU S. Martino, Genova; IRCCS Besta, Milano
- Atassie: Childhood Ataxia and Cerebellar Group; EM Valente, Roma
- Neuroimmunologia: A. Uccelli, Clinica Neurologica, AOU S. Martino, Genova; A. Vincent, Nuffield Dept. Of Clinical Neurosciences, J Radcliffe Hospital, Oxford, UK; Gruppo Italiano Sclerosi Multipla Italiana e forme affini; Progetto di Continuità assistenziale per patologie neurologiche di varia natura con DINOGMI, in collaborazione interaziendale con AOU S. Martino, Genova; S. Opsoclono-Mioclono-Atassia: "Multinational European Trial for Children with the Opsoclonus Myoclonus Sindrome" (European Pediatric Neurology Society, P. I. B Hero, University of Cologne, Germany)
- Autismo Infantile: "Progetto regionale di Ricerca su Nuove tecnologie interattive", GL De Leo, Virginia Modeling Analysis and Simulation Center, Old Dominion University, US; E Radici, Tooky, Milano
- Psicopatologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza: Clinica Psichiatrica e SPDC, AUO S. Martino-Università di Genova; Salute Mentale, ASL3; 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
- Anoressia Nervosa: Tavolo regionale Disturbi della Condotta Alimentare
- ADHD: M Casagrande, Psicologia dell'età evolutiva, Università La Sapienza, Roma
- Disturbo post-traumatico da stress: V Ardino, London School of Economics and Political Science; Società Italiana per lo studio dello stress traumatico, affiliata alla European Society for Traumatic Stress Studies ESTSS; Cismai, Coordinamento Italiano dei Servizi contro il maltrattamento e l'Abuso all'Infanzia; Disturbi somatoformi e della condotta, Anna Freud Center, Londra
- Disturbi dell'Attaccamento: Prof. Cavanna, Scienze della Formazione; Prof. Zavattini, Università di Roma "La Sapienza"
- Pet Therapy: Associazione Italiana Pet Therapy; Facoltà di Scienze della Formazione, Università di Genova
- 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; AITNE ligure
- Monitoraggi neurofisiologici intraoperatori: Società Italiana di Neurofisiopatologia Clinica; European Child Neurophysiology Group.

Staff

Edvige Veneselli, M. Giuseppina Baglietto, Roberta Biancheri, Fabia Brera, M. Elena Celle, Paola Lanteri, M. Margherita Mancardi, Elisabetta Zanotto, Giulia Prato, Margherita Savoini, Lucia Sciarretta, Francesca Maria Battaglia, 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, Barbara Torretta

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

Direttore

Dottor Paolo Moretti

Localizzazione

Padiglione 1

Sala visita Pad 20

Coordinatore del personale tecnico di riabilitazione

Dottoressa Maria Carla Guenza

Referente per la qualità

Dottor Luca Doglio, Dottoressa 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
- Attività di consulenza per ortesi ed ausili
- Fisioterapia, psicomotricità, logopedia, terapia occupazionale, terapia fisica
- Interventi riabilitativi integrati per il controllo dell'ipertonia focale e generalizzata

Attività di ricerca

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

Principali Collaborazioni

- Istituto Italiano di Tecnologia
- Children Hospital Cincinnati
- DIBRIS – Infomus - Casa Paganini - Università di Genova

Staff

Paolo Moretti, Luca Doglio, Anna Ronchetti, Chiara Tacchino, , Isabella Blanchi, Valentina De Franchis, Paola Durand, Sofia Fiscon, Carla Ferrari, Carlo Gaccioli, Maria Carla Guenza, Valentina Lanzillotta, Federica Lencioni, Roberta Mantero, Ottavia Melluso, Nicoletta Orsini, Francesca Passano, Enrica Pastorino, Ludovica Primavera, Anna Providenti, Christian Savio, Cinzia Scano, Silvia Semino, M. Antonietta Spanò, Daniela Spina, Sara Pasquini

U.O.C. Odontoiatria

Direttore f.f.

Dottor Roberto Servetto

Localizzazione

Padiglione 20, Ospedale di Giorno – 5° Piano

Coordinatore Infermieristico

Sig.ra Laura Ailunno

Referente per la qualità

Sig.ra Laura Ailunno

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

In regime ambulatoriale di LEA vengono eseguite le seguenti prestazioni:

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

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

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

In anestesia generale, in sala operatoria, si eseguono interventi chirurgici. L'Unità Operativa effettua ogni anno complessivamente circa 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 Psicomotricita' dell'eta' evolutiva, Scuola Specialita' in Pediatria, presso la quale il medico del Reparto riveste il ruolo di Professore a contratto
- Collaborazione con la Scuola di Ortognatodonzia dell'Universita' di Cagliari per attivita' didattica e formativa a durata quinquennale con delibera del Consiglio di Amministrazione n° 104 del 2012

Staff

Roberto Servetto, Laura Ailunno.

U.O.S.D. Centro di Miologia

Responsabile

Dottor Claudio Bruno

Localizzazione

Padiglione 16 – piano terra

L'UOSD Centro Traslazionale 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 UUOOCC del Dipartimento, facilitando la utilizzazione della vasta e qualificata casistica per il raggiungimento di una implementazione della ricerca scientifica traslazionale.
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. Gazzerro.
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 2013-2015

Brisca G, Fiorillo C, Nesti C, Trucco F, Derchi M, Andaloro A, Assereto S, Morcaldi G, Pedemonte M, Minetti C, Santorelli FM, Bruno C. Early onset cardiomyopathy associated with the mitochondrial tRNALeu((UUR)) 3271T>C MELAS mutation. Biochem Biophys Res Commun. 2015 Mar 13;458(3):601-4
Graziano A, Bianco F, D'Amico A, Moroni I, Messina S, Bruno C, Pegoraro E, Mora M, Astrea G, Magri F, Comi GP, Berardinelli A, Moggio M, Morandi L, Pini A, Petillo R, Tasca G, Monforte M, Minetti C, Mongini T, Ricci E, Gorni K, Battini R, Villanova M, Politano L, Gualandi F, Ferlini A, Muntoni F, Santorelli FM, Bertini E, Pane M, Mercuri E. Prevalence of congenital muscular

dystrophy in Italy: A population study. Neurology. 2015 Mar 3;84(9):904-11.
Pane M, Mazzone ES, Sivo S, Sormani MP, Messina S, D Amico A, Carlesi A, Vita G, Fanelli L, Berardinelli A, Torrente Y, Lanzillotta V, Viggiano E, D Ambrosio P, Cavallaro F, Frosini S, Barp A, Bonfiglio S, Scalise R, De Sanctis R, Rolle E, Graziano A, Magri F, Palermo C, Rossi F, Donati MA, Sacchini M, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Previtali S, Bruno C, Politano L, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. Long term natural history data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy: 36-month changes. PLoS One. 2014. 9(10):e108205.
Esposito S, Bruno C, Berardinelli A, Filosto M, Mongini T, Morandi L, Musumeci O, Pegoraro E, Siciliano G, Tonin P, Marrosu G, Minetti C, Servida M, Fiorillo C, Conforti G, Scapolan S, Ansaldi F, Vianello A, Castaldi S, Principi N, Toscano A, Moggio M. Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease. Vaccine. 2014 Oct 14;32(45):5893-900.
Savarese M, Di Fruscio G, Mutarelli M, Torella A, Magri F, Santorelli FM, Comi GP, Bruno C, Nigro V. MotorPlex provides accurate variant detection across large muscle genes both in single myopathic patients and in pools of DNA samples. Acta Neuropathol Commun. 2014 Sep 11;2:100.
Gazzerro E, Andreu AL, Bruno C. Neuromuscular disorder of Glycogen Metabolism. Curr Neurol Neurosci Rep 2013;13(3):333.
Garone C, Donati MA, Sacchini M, Garcia-Diaz B, Bruno C, 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, Bruno C, Santorelli FM. Neuromuscular disorders in zebrafish: state of the art and future perspectives. Neuromolecular Med 2013;15(2):405-19.
Pane M, Messina S, Bruno C, 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, Bruno C, 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, Bruno C, Pennisi E, Arca M. Metabolic consequences of adipose trigliceride 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, Gazzerro E, Minetti C, Arca M, Santorelli FM, Bruno C. 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.

Staff

Dott. Claudio Bruno, Dott. Guido Morcaldi, Eugenio Bonioli, Dott.ssa Elisabetta Gazzerro, Sig.ra Gloria Incontrera

U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e continuità delle cure

Responsabile

Dottor Sandro Dallorso

Localizzazione

Padiglione 12 – 3° Piano

Coordinatore Infermieristico

Sig.ra Gabriella Nulchis

Referente per la qualità

Dottoressa Daniela Caprino

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Attività clinica: Monitoraggio clinico-ematologico dei pazienti provenienti dal Dipartimento di Ematologia-Oncologia Pediatrica, e di pazienti afferenti ad altri Dipartimenti affetti da patologie cronico-complesse non emato-oncologiche. Somministrazione di chemioterapia, terapia di supporto (Nutrizione parenterale totale, trasfusione di sangue e Piastrine, Emoderivati), terapia antibiotica, antivirale ed antifungina. Terapia del dolore cronico. Cure palliative con possibilità di pronta disponibilità 24 ore/24. Addestramento del gruppo famigliare alla gestione del catetere venoso centrale. Avvio dell'attività del Centro Regionale di Riferimento Terapia del Dolore e Cure Palliative Pediatriche.

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 famigliare tramite supporti tecnologici (cloud computing, sofware 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 (Societa' Italiana Cure Palliative)

Staff

Sandro Dallorso, Daniela Caprino, Luca Manfredini, Cristina Contarini, Debora Innocenti, Piera Monte, Francesca Virga.

U.O.S.D. Neuro Oncologia

Responsabile

Dottoressa Maria Luisa Garrè

Localizzazione

Padiglione 20 – 2° piano - Day Hospital, Ambulatorio;

Degenze: presso UOC Oncologia, Ematologia e Neurochirurgia

Coordinatore Infermieristico

Sig.ra Orietta Garbarino

Referente per la qualità

Dottorssa 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, l'Emato-Oncologia, la Neuropsichiatria infantile,la Neuroradiologia e la Fisoterapia, l'Anatomia Patologica, l'Endocrinologia e molti altri reparti specialistici indispensabili alla cura del bambino con questo tipo di tumori. Ogni anno sono mediamente diagnosticati e trattati 50 nuovi casi di tumore del SNC.
I pazienti in attivo follow–up dal 1995 sono più di 900. Le consulenze esterne effettuate ogni anno dal responsabile della UOSD Neuro-Oncologia sono mediamente 2-3 alla settimana per un totale di 70-80 per anno. La Dott.ssa Maria Luisa Garrè è referente Nazionale per lo Studio dei bambini affetti da neoplasie maligne al di sotto dei 3 anni di vita, per il trattamento dei tumori a cellule germinali intracranici e per lo studio dei tumori Rabdoidi cerebrali. In collaborazione con l'UOC Neuropsichiatria infantile, vengono condotti trials clinici sperimentali sull'impiego di farmaci mirati al difetto genetico, nei tumori associati a fa comatosi come la Sclerosi Tuberosa.
Il servizio, accanto all'attività clinica, svolge ricerca di laboratorio sul tema degli Ependimomi (grant AIRC progetto inter-regionale responsabile Dott.ssa Garrè), dei Gliomi ad alto e basso grado, sul Medulloblastoma nel bambino molto piccolo alla diagnosi e con predisposizione genetica (sindrome di Gorlin in collaborazione con Genetica Medica, Università di Genova, ed IST e sulla qualità di vita e gli effetti tardivi del trattamento in collaborazione con il Servizio di Epidemiologia dell'Istituto Gaslini diretto dal Dr. Haupt (Progetto DOPO-Ambulatorio dei Guariti).
In collaborazione con l'UOC Neuroradiologia dell'istituto e con la Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera viene svolta attività di ricerca clinica nel campo delle nuove tecnologie diagnostiche (imaging avanzato, DOPA-PET) per lo studio e le applicazioni cliniche della risposta ai farmaci, alla radioterapia e per lo studio della malattia residua minima dopo intervento o terapie mediche.

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

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

Principali collaborazioni

UOSD Radioterapia Ospedale San Martino-IST,

UOC Medicina Nucleare Ospedale Galliera

Ospedale Santobono Pausillipon

Oncologia Pediatrica Università di Catania

Genetica Medica Università degli Studi di Genova

Dipartimento di Genetica Ospedale San Martino-IST

Radioterapia Pediatrica Ospedale San Martino IST

Unità di Proton Terapia presso ASP di Trento

Clinica Pediatrica Università di Padova (Dipartimento di Neuroscienze)

Dipartimento di Neuropatologia Università di Bonn

Neurosurgery Department and Neuroncology Unit Sick Children's Hospital Toronto

Pediatric Neuroncology Programme Children's Hospital di Boston

Staff

Maria Luisa Garrè, Claudia Milanaccio, Antonella Savelli, Sonia Di Profio, Orietta Garbarino,Valeria Capra, Alessandro Raso, Samantha Mascelli.

Dipartimento Alta intensità di cura e percorso nascita

Coordinatore: dottor Pietro Tuo

U.O.C. Ostetricia e Ginecologia

Direttore

Professor Giorgio Bentivoglio

Localizzazione

Padiglione 12

Coordinatore Infermieristico

Sig. Gianluigi Trudu: Sale Operatorie - Sala Parto - Degenza

Sig.ra Rossana Fiorentino: Ambulatorio - 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 cardiotocografia 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, isterosonosalpingografia
- Diagnosi precoce infettivologica e oncologica della patologia del tratto genitale distale: colposcopia, micro colposcopia, trattamento CO2 laser, conizzazione Leeps
- Patologia ginecologica dell'età infantile e della adolescenza

Principali collaborazioni

- Università degli Studi di Genova Cattedra di Ostetricia e Ginecologia
- 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
Dottor Luca Antonio Ramenghi

Localizzazione
Padiglione 12, 3°, 4° e 5° Piano degenze Patologia Neonatale – Terapia intensiva - 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
Dottoressa Cristina Traggiai

Responsabile Unita Semplice del Trasporto Emergenza Neonatale
Dottor Carlo Bellini

Attività Clinica e Aree di eccellenza / Attività di Ricerca

- Presso il nostro reparto vengono ricoverati neonati che necessitanto 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 3 in Italia per numero di VLBW assistiti. La qualità delle cure erogate a questa categoria di nati VLBW, particolarmente vulnerabile, viene ogni anno confrontata con i dati internazionali del Vermont Oxford data base ottenuti da una media di oltre 60.000 neonati VLBW curati nelle più prestigiose neonatologie occidentali.

- 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. Questi neonati, normalmente, superata una eventuale fase di difficoltà acute da terapie intensive vengono successivamente trasferiti in altre Patologie neonatali della città.

- 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, fisiatri, 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 quella normalmente si interagisce. Nel Luglio 2014 è stato 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 , patologia nella quale il nostro centro ha svolto e svolge un ruolo pionieristico.

- 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. Anche in questo ambito è stato organizzato nel Gennaio del 2015 il primo congresso internazionale europeo, del trasporto di emergenza del neonato.

- 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; Neonatologia del Centro Universitario di Lund, Svezia.
- Neonatal Unit Sofia Children Hospital di Rotterdam – Erasmus University Olanda
- Neonatal Intensive care Unit – Utrecth - Nederlands
- Neonatologia e Neuropsichiatria Infantile Policlinico Gemelli (per programma di studio e valutazione sulle funzioni visive del neonato), Università Cattolica di Roma
- Università di Goteborg (per progetto finanziato dall'Unione Europea "PreventROP"), Svezia, studio europeo che si finalizza alla prevenzione dall'insorgenza della retinopatia della prematurità.
- Neonatologia dell'ospedale Debrè di Parigi

Staff

Luca A. Ramenghi, Carlo Bellini, Rita Cabano, Francesco Campone, Sara Mangini, Alessandro Parodi, Maria Pierro, Francesco Maria Risso, Andrea Sannia, Pierina Santini, Fabio Scopesi, Cristina Traggiai, Lucia Trail, Caposale Teresa Asprea, Simona Serveli, Roberta Da Rin della Mora.

U.O.C. Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica

Direttore

Dottor 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. Francesco Grasso – Terapia Intensiva Cardiologica. Dr. Giovanni Montobbio – Anestesia in Chirurgia e Specialita` Chirurgiche. Dr. Andrea Moscatelli – Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

U.O.S.D. Centro di Anestesiologia e Terapia del Dolore Acuto e Procedurale

Responsabile

Dottor Giovanni Montobbio

Attività cliniche

L'attività anestesiologica si esplica nell'ambito di otto sale operatorie, tre postazioni diagnostiche radiologiche (1 TAC e 2 RMN), una sala di radiologia intervenzionale ,una sala di emodinamica diagnostica ed intervenzionale per cardiologia e neuroradiologia, un ambulatorio.

Le prestazioni erogate sono le seguenti:

- Visite anestesiologiche 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 laringo- tracheale
    - Chirurgia Cardio-Vascolare
    - Neuroradiologia e Radiologia interventistica
    - Cardiologia diagnostica ed interventistica

- 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 eco guidato

U.O.S. Anestesia e Analgesia Ostetrico–Ginecologica

Responsabile

In corso di assegnazione

Attività cliniche

L'attività anestesiologica 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 anestesiologico ostetrico–ginecologico.

Prestazioni erogate:

- Visite anestesiologiche preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day–surgery e ricovero ordinario
- Visite anestesiologiche preparto
- Anestesia nella specialità ostetrico–ginecologica
- 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)
- Corso di formazione Aziendale "Emorragia Ostetrica :approccio strutturato mediante Simulazione Alta Fedelta' presso il Centro di simulazione Universita' di Genova
- Corsi di preparazione al parto

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"
- Sviluppo percorsi di assistenza anestesiologica nella Medicina Fetale

U.O.S.D. Centro di Rianimazione Neonatale e Pediatrica

Responsabile:
Dottor A. Moscatelli

U.O.S. Terapia Intensiva Cardiaca

Responsabile :
Dottor F. Lerzo

Reparto polivalente neonatale e pediatrico di 16 posti letto di Terapia Intensiva e 4 di Terapia Semi–Intensiva.
Pazienti trattati nel 2014: 455 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 **prematuro con pervieta` del Dotto arterioso** (intervento chirurgico eseguito in terapia intensiva).
- Trattamento in ECMO del neonato affetto da **ipertensione polmonare refrattaria** .
- 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 2014 trattati 18 casi di VGAM neonatale.
- Centro HUB regionale per il trattamento con **ipotermia del neonato affetto da encefalopatia ipossico–ischemica**. Dal 2009 al 2014 trattati 92 neonati inviati dai centri spoke per valutazione; 60 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).
- **Trasporto con Team Ecmo al Gaslini da Centri Regionali o Extraregionali di pazienti pediatrici e neonatali critici candidati trattamento in ECMO V-V,V-A con ambulanza ,elicottero ed aereo.**
- 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 2012-2013-2014 :trattati 27 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.
- 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 diffusive (es. sepsi meningococcica).
- **Settore terapia semi–intensiva** con possibilita` 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.
- Analgosedazione 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.

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 Ressia, Alessandro Simonini, Miriam Tumolo, Renato Vallarino, M.Enrica Zamorani, Clelia Zanaboni, Daniela Spennato, Carlotta Ferrari – Trecate.

U.O.S.D. Medicina e Chirurgia Fetale

Direttore

Professor Dario Paladini

Localizzazione

Padiglione 10

Coordinatrice Ostetrica

Sig.ra Rossana Fiorentino - Ambulatorio e Day Hospital

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Screening ecografico in gravidanza:

- Bitest, test combinato per lo screening della sindrome di Down e delle malformazioni congenite nel I trimestre
- Screening delle malformazioni nel II trimestre di gravidanza (Ecografia morfologica)
- Screening delle patologie dell'accrescimento e delle malformazioni ad esordio tardivo (ecografia dell'accrescimento

Consulenze ecografiche di II livello:

- Consulenze urgenti per tutte le malformazioni fetali
    - Neurosonografia fetale, per anomalie cerebrali
    - Ecocardiografia fetale, per cardiopatie congenite
    - Ecografia mirata di II livello, per altre malformazioni
    - Valutazione anatomica precoce per malformazioni nel I trimestre
- Consulenze per gravidanza monocoriale non complicata e complicata da Trasfusione feto-fetale, ritardo di crescita selettivo, malformazioni discordanti
- Diagnosi e monitoraggio del ritardo di accrescimento
- Dopplerflussimetria uteroplacentare e fetale
- Gravidanza a rischio materno-fetale
- Controllo fetale in malattie autoimmuni materne
- Monitoraggio materno-fetale e cervicometria in minaccia di parto pretermine

Diagnostica invasiva:

- Villocentesi
- Amniocentesi
- Cordocentesi

Chirurgia fetale

- Laserablazione delle anastomosi placentari in sindrome da Trasfusione Feto-Fetale
- Valvuloplastica in utero per stenosi critica dell'aorta
- Posizionamento di shunt toraco-amniotico in patologie toraciche fetali

- Amniodrenaggio per poliamnios severo sintomatico associato a malformazioni
- Pericardiocentesi per patologie a rischio di tamponamento cardiaco
- Dall'estate 2015, balloon endotracheale per ernia diaframmatica

Principali collaborazioni

- Programma di chirurgia fetale: Hopital Clinic, Barcelona; Leuven University, Leuven; Necker Hospital, Parigi; Children's Hospital, Boston; UCK, Zurigo.
- ISUOG, International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology

Staff medico

Dario Paladini, Gloria Donarini, Davide Buffi, Daniela Pastorino, Marco Tiesi

Attività di ricerca

- Caratterizzazione 2D e 3D delle malformazioni fetali
- Studio delle malformazioni cerebellari e della fossa posteriore
- Studio delle malformazioni evidenziabili nel I trimestre
- Trasfusione feto-fetale: dalla chirurgia alla valutazione delle anastomosi placentari (in collaborazione con la UOSD di Anatomia Patologica Feto-Placentare, Prof.E.Fulcheri)
- Studio delle condizioni fetali caratterizzate di idrope
- Studio delle patologie dell'apparato osteo-muscolare fetale
- Sindromi fetali rare e loro caratterizzazione eco-anatomica

Staff ostetrico-infermieristico-OSS-segreteria

Rossana Fiorentino, Luisa Giorgi, Paola Fasciolo, Paola Pagliuca, Marini Leonida, Arru Simone

U.O.S.D. Team delle Vie Aeree

Team Leader

Dottor 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
- Toracoscopia
- Ventilazione non invasive (NIV): CPAP, BiPAP
- ECMO
- Circolazione extracorporea
- Procedura EXIT

Diagnostica: 210 casi nel 2014

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

Interventi chirurgici eseguiti: 91 nel 2014

Endoscopici: 46 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
- Dilatazioni endoscopiche con "cutting balloon"
- 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 toracoscopia 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 2014:

- 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. 2014 Mar;49(3):E109-11. doi: 10.1002/ppul.22977. Epub 2013 Dec 17
- Gentili C, Torre M, Cancedda R. Tissue engineering approaches in skeletal pediatric disorders. Eur J Pediatr Surg. 2014 Jun;24(3):263-9. doi: 10.1055/s-0034-1382777. Epub 2014 Jun 22.

Dipartimento Emergenza e Accettazione - DEA

Coordinatore: dottor Pasquale Di Pietro

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

Direttore

Dottor Pasquale Di Pietro

Localizzazione

Padiglione DEA

Coordinatore Infermieristico

Dottoressa Fulvia Esibiti - Medicina d'Urgenza

Sig.ra Marta Costa - Pronto Soccorso DEA

Responsabile UOSD Area Critica della Medicina d'Urgenza

Dottor Salvatore Renna

Responsabile UOSD PS e OBI

Dottoressa Emanuela Piccotti

Referente per la qualità

Dottoressa 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 subintensiva pediatrica (4 posti letto)
- Ambulatorio
- Centro Regionale SIDS – ALTE
- Centro di riferimento per la Prevenzione degli incidenti
- Centro di riferimento di tossicologia clinica
- Attività di Farmacovigilanza
- 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, Dipartimenti di Emergenza Metropolitani, Prefettura di Genova, Tribunale dei Minori 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 e morte endouterina del feto superiore a 25 settimane di EG)
- 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 (Centro SIDS-ALTE 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) Studio multicentrico con Istituto Superiore Sanità e Ministero-Nazionale
- DATIS (sistema di rilevazione dati epidemiologici su incidenti stradali) . Studio multicentrico in collaborazione con l'ISS e Ministero Salute- Nazionale
- 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
- Progetto Revamp: Controllo e risposta alla violenza su persone vulnerabili: la donna e il bambino, modelli d'intervento nelle reti ospedaliere e nei servizi socio-sanitari in una prospettiva europea. Studio multicentrico con l'Istituto Superiore di Sanità e Ministero della Salute-
- 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, Ilaria Negro, Antonella Palmieri, Emanuela Piccotti, Daniela Pirlo, Salvatore Renna, Barbara Tubino, Marta Vandone, Giovanna Villa, Marta Costa, Fulvia Esibiti, Maddalena Costella

U.O.S.D. Area Critica

Responsabile

Dottor Salvatore Renna

Localizzazione

Padiglione DEA – 1° piano

Coordinatore Infermieristico

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

Referente per la qualità

Dottoressa Barbara Tubino

Attività

E' un'area della Medicina d'Urgenza (n° 4 posti letto) dedicata alla terapia semiintensiva supportata da monitorizzazione 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 backtrasport sia per pazienti liguri che extraregionali.

Progetti / Collaborazioni

- Partecipazione al Gruppo di Lavoro Multidisciplinare sulla Ventilazione Non Invasiva
- Progetto collaborativo con la Clinica Pediatrica De Marchi dell'Università di Milano in merito al trattamento della bronchiolite
- Collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità sull'Uso Sicuro dei Farmaci in Pediatria e Reazioni Avverse (studio multicentrico)
- Studio multicentrico internazionale sulle intossicazioni

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

Responsabile

Dottoressa Emanuela Piccotti

Localizzazione

Padiglione DEA – Piano Terra

Coordinatore Infermieristico

Sig.ra Marta Costa

Referente per la qualità

Dottoressa 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.

Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie

Coordinatore: Maria Lucia Sperlinga

Direttore

Dottoressa Maria Lucia Sperlinga

Localizzazione

Padiglione 10

Referente per la qualità

Dottoressa 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 a:

- definizione degli obiettivi Aziendali/Dipartimentali ed alla loro realizzazione
- 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
- definizione delle dotazioni organiche Aziendali, per i profili professionali rappresentati e provvede alle assegnazioni di personale
- reclutamento/selezione del personale infermieristico e di supporto
- realizzazione di progetti di ricerca multidisciplinari
- definizione di iniziative Aziendali inerenti l'accreditamento e la qualità e collabora alla realizzazione delle stesse

- definizione del "Sistema Aziendale per la valutazione del personale", in particolare per il personale dei profili afferenti
- realizzazione di interventi finalizzati alla prevenzione delle infezioni ospedaliere
- 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

Il regolamento di attivazione del DIPS ed i successivi documenti (organigramma e funzionigramma) ne definiscono la mission, l'organizzazione e la gestione operativa sia per l'area tecnica che infermieristica.

Staff Infermieristico

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

Staff tecnico

Attualmente sono in fase di completamento le procedure amministrative per l'individuazione del personale tecnico di staff.

Opedale 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 e di day hospital interdipartimentale, 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; oltre ai servizi di accettazione amministrativa, sono presenti gli uffici per la richiesta e la consegna dei referti e delle cartelle cliniche. Al fine di limitare al minimo la presenza dei pazienti e delle famiglie presso l'Ospedale, tutte le prestazioni (con l'eccezione degli esami effettuati presso il centro prelievi, 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.

L'ambulatorio di Ortopedia e Traumatologia si occupa di affrontare tutte le patologie di ambito ortopedico (prime visite e controlli) sia per pazienti esterni che come controlli post ricovero. All'ambulatorio accedono inoltre i pazienti dimessi da pronto soccorso e muniti di apparecchi di immobilizzazione che vengono di solito rimossi prima della visita e degli esami radiografici nella sala gessi adiacente. Dopo la visita, qualora necessario, i pazienti vengono indirizzati agli ambulatori di secondo livello (patologia vertebrale, ipometrie e deviazioni assiali, spasticità, chirurgia della mano e microchirurgia) per un migliore inquadramento e trattamento.

Nell'ambulatorio di **Radiologia** sono presenti apparecchiature radiologiche di ultima generazione in grado di erogare una dose radiante contenuta, ecografiche e dedicate alla radiologia odontoiatrica di secondo livello (ortopantomografo e Cone Beam CT). Vengono eseguite tutte le prestazioni radiologiche (comprese le telespinografie e lo studio sotto carico degli arti inferiori) ed ecografiche (comprese l'ecografie delle anche per lo screening della lussazione congenita) ambulatoriali. Particolare attenzione viene dedicata agli studi odontoiatrici (OPT e CBCT) che vengono ottimizzati allo scopo di impartire la dose radiante più bassa possibile effettuando studi comunque di buona qualità diagnostica. Nelle **Sale Prelievi** personale medico ed infermieristico specializzato effettua prelievi per esami ematochimici e microbiologici. A tutte le prestazioni erogate si accede liberamente senza prenotazione, con accodamenti prioritari per le categorie identificate come protette, dosaggi terapeutici, curve da carico di glucosio, posizionamento sacchetti per urinocoltura.

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. In quest'ambito è attivo anche l'ambulatorio di **Chirurgia Plastica**, dedicato in particolare alle patologie congenite complesse come ad esempio la sindrome di Poland, ma anche altre deformità toraciche, orecchie a sventola, malformazioni

dell'orecchio, asimmetria mammaria, capezzoli sovrannumerari, mammella tuberosa, ginecomastia nei maschi, nevi giganti, patologie del volto ed esiti cicatriziali di ustioni o altre lesioni.

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 elettrofunzionale 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:

- **Cardio-toraco-addominale (cardiologia; CCV; chirurgia)** – Presa in carico di pazienti sottoposti ad indagini cardiologiche e/o radiologiche che necessitano di sedazione; trattamenti terapeutici per stabilizzazione cardiologica; biopsie rettali.
- **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 anche 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,

Piano 3

Al terzo piano trovano spazio:

- l'ambulatorio chirurgico della Dermatologia
- il servizio di Urodinamica. Vengono eseguiti esami diagnostici per anomalie funzionali urinarie, trattamenti terapeutici e riabilitativi su pazienti affetti da patologie dell'apparato urinario o affetti da patologie organiche/funzionali della defecazione e del pavimento pelvico (spina bifida, malformazioni ano-rettali, megacolon congenito).
- l'ambulatorio di Chirurgia. Vengono effettuate visite chirurgiche per patologia urologica, gastroenterologica, toracica, delle vie aeree, oncologica, neonatale. Gli interventi chirurgici sono programmati con priorita' differenti per patologia e vengono fornite ai familiari tutte le informazioni necessarie. Vengono inoltre effettuati i controlli e le medicazioni postoperatorie.
- l'ambulatorio di Anestesia: presso questo ambulatorio vengono eseguite le valutazioni anestesiologiche preoperatorie dei pazienti prenotati nelle liste operatorie delle diverse divisioni chirurgiche e dei pazienti da sottoporre a procedure diagnostiche che richiedono sedazione profonda
- l'ambulatorio di Genetica Medica è stato trasferito al Padiglione 20 dal 1 Dicembre 2014. Effettua attività di consulenza genetica in epoca pre e postnatale per l'inquadramento, la diagnosi e la

valutazione del rischio di ricorrenza in pazienti con sindromi malformative, deficit intellettivo e malattie genetiche. Vengono inoltre effettuate consulenze genetiche teratologiche, consulenze associate a test genetici e consulenze genetiche per alcuni tipi di tumore (carcinoma midollare della tiroide).

- il pre ricovero chirurgico. Qui vengono programmate tutte le valutazioni che precedono un intervento chirurgico a bassa complessità programmato in chirurgia, in ORL, in oculistica e in gastroenterologia. Questo approccio innovativo consente di concentrare pazienti che hanno problematiche analoghe in una stessa area con percorsi comuni, separati dalle aree di degenza
- l'ambulatorio consulenze della Fisiatria, che effettua valutazione riabilitativa nell'ambito della disabilità respiratoria, motoria, cognitiva, sfinterica ecc.
- sala per consulenze interdisciplinari

Piano 5

Al quinto piano dell'Ospedale di Giorno ha sede l'U.O.C. di Odontoiatria. Qui sono eseguite:

- visite odontoiatriche , ortodontiche e gnatologiche
- 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 e diversamente abili,
- attivazione percorsi dal pronto soccorso per le prime cure odontoiatriche e trattamento dei traumi in urgenza

Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca

Presentazione del Direttore Scientifico

Nonostante le molte difficoltà e l'assottigliarsi dei fondi disponibili per la ricerca, la produzione scientifica del Gaslini si è mantenuta su livelli di eccellenza sia qualitativa che quantitativa (oltre 330 pubblicazioni internazionali e un impact factor normalizzato di 1369,95).

La qualità elevata è testimoniata anche dal fatto che oggi il Gaslini annovera ben 37 "Top Italian Scientists" (vedi tabella), vale a dire ricercatori con un H-index superiore a 30, valore considerato di eccellenza (Via Academy).

La continua innovazione tecnologica è fondamentale nella ricerca moderna; per questo, grazie a finanziamenti in conto capitale da parte del Ministero e della Regione sono state acquisite, negli ultimi anni, attrezzature di grande rilievo non solo per l'attività di Ricerca traslazionale di laboratorio ma anche per la ricerca clinica, che si avvale di una diagnostica sempre più sofisticata.

Questo è fondamentale per un Istituto come il Gaslini dove vengono diagnosticate e curate patologie complesse. Ad esempio, è stata acquisita una serie di attrezzature per il "next generation sequencing" (NGS) che permette di fare, in tempi molto brevi, la diagnosi di malattie genetiche. Inoltre, 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 molto sofisticato. Inoltre è in corso di installazione una Risonanza Magnetica 3 Tesla, fondamentale per una diagnostica fine e per ricerche cliniche avanzate in molti settori della pediatria.

Sono stati attivati numerosi contratti di eccellenza biennali, assegnati su base competitiva e strettamente meritocratica, per giovani ricercatori con pubblicazioni di eccellenza e progetti competitivi. Grazie al generoso supporto della Fondazione Gaslini, sono stati assegnati premi ("Gerolamo Gaslini Awards") a tre giovani ricercatrici autrici di pubblicazioni di particolare rilevanza internazionale. Inoltre, grazie al contributo della Fondazione Querci, sono stati premiati con una generosa borsa biennale, due giovani ricercatori di vera eccellenza.

Questi premi costituiscono un ottimo incentivo ed un chiaro segnale che la Direzione Scientifica tiene in grande considerazione la motivazione ed il merito con un occhio particolare ai giovani ricercatori. Sono fermamente convinto 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.

Se investire sui giovani Ricercatori è molto importante, è evidente che le azioni per la valorizzazione dei più meritevoli non dovrebbero limitarsi a premi e a contratti di eccellenza. E' assolutamente necessaria

l'attribuzione di un congruo numero 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 per salvaguardare il futuro del Gaslini. La ricerca in un IRCCS, a mio giudizio, dovrebbe poter contare anche su un numero adeguato di medici-ricercatori. Un medico preparato ha una migliore comprensione dei meccanismi fisiopatologici sui quali fondare quesiti sperimentali rilevanti e costruire ricerche di rilevanza clinica.

In conclusione, se il bilancio della Ricerca del Gaslini può ancora considerarsi positivo, la diminuzione dei finanziamenti pubblici e il mancato ricambio generazionale sono campanelli d'allarme da non sottovalutare affatto per il futuro dell'Istituto.

Lorenzo Moretta

Contributo delle varie unità operative alla produzione scientifica del Gaslini nel 2014

Tab. 1 – Pubblicazioni per Unità Operativa anno 2014

Unità Operativa	N.	IF Grezzo	IF Normalizzato
Pediatria II Reumatologia	36	174,939	183
Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo	48	168,723	153,75
Immunologia Clinica e Sperimentale	31	184,088	127,5
Genetica Medica	22	106,177	106
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	19	116,681	102
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	27	157,964	97
Laboratorio di Oncologia	16	98,783	95,5
Clinica Pediatrica	19	61,44	62
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	12	42,035	50,2
Malattie Infettive	10	52,185	49
Pediatria III ad ind. gastroenterologico con end. Dig.	6	72,765	43
Neuropsichiatria Infantile	10	55,994	39,5
Laboratorio di Biologia Molecolare	7	23,978	29
Neuroradiologia	6	22,531	28
Ostetricia e Ginecologia	6	22,911	28
Laboratorio Analisi	6	17,624	27
Neurochirurgia	8	27,839	23
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	8	20,21	20
Centro Diagnostica genetica e biochimica delle malattie met.	5	13,242	19
Epidemiologia Biostatistica e Comitati	4	12,993	19
Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	5	10,944	13,2
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	5	9,137	12
Radiologia	4	14,665	11
Chirurgia	5	5,381	8
Cardiologia	3	4,452	6
Cardiochirurgia	2	7,573	4
Anatomia Patologica	1	5,286	3
Medicina Fisica e Riabilitazione	1	3,534	3
Laboratorio di Cellule Staminali post natali e terapie cellulari	1	6,214	3
Patologia Neonatale	3	6,175	2,3

Ortopedia	1	0,624	2
Dermatologia	1	1,872	1
Totale	**338**	**1528,959**	**1369,95**

Dati aggiornati al 17 febbraio 2015

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

IF Grezzo: Impact Factor riportato sul Journal Citation Reports

IF Normalizzato: Impact Factor normalizzato secondo le disposizioni ministeriali

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

H-index – Top Italian Scientists (TIS)* - Anno di riferimento 2014

Ricercatore	Area	H-index	N. citazioni
Lorenzo Moretta	Immunologia/Ematologia	115	46.003
Cristina Bottino	Immunologia	70	18.180
Alberto Martini	Reumatologia	66	18.127
Francesco Frassoni	Terapie Cellulari/Ematologia	62	18.296
Roberto Biassoni	Biologia Molecolare/Immunologia	57	14.597
Angelo Ravelli	Reumatologia	57	11.772
Nicolino Ruperto	Reumatologia	54	10.260
Vito Pistoia	Oncologia	50	11.373
G.Marco Ghiggeri	Nefrologia	49	9.063
Angela Pistorio	Epidemiologia e Biostatistica	48	7.308
Giovanni A. Rossi	Pneumologia	46	7.693
Carlo Minetti	Malattie Neuromuscolari	46	6.929
Luigi Varesio	Biologia Molecolare	45	6.856
Claudia Cantoni	Immunologia	43	8.507
Isabella Ceccherini	Genetica Med.	42	7.157
J.L.V. Galietta	Genetica Med.	40	5.772
Claudio Bruno	Malattie Neuromuscolari	40	5.540
Michela Falco	Immunologia	39	6.046
Roberto Ravazzolo	Genetica Med.	39	5.512
Mirco Ponzoni	Oncologia	38	4.496
Federico Zara	Malattie Neuromuscolari	37	7.014
Mohamed Maghnie	Endocrinologia	37	4.126
Marco Gattorno	Reumatologia	37	5.522
Alberto Garaventa	Oncologia Pediatrica	36	4.463
Elio Castagnola	Malattie infettive	36	4.439
Marina Podestà	Terapie Cellulari/Ematologia	35	4.004
Bruno Azzarone	Immunologia	35	3.732
Pasquale Striano	Malattie Neuromuscolari	35	5.056
Edoardo Lanino	Oncoematologia, Trapianto	35	5.628
Riccardo Haupt	Oncologia/Epidemiologia	34	3.534
Renata Lorini	Endocrinologia	34	3.851
Giovanni Melioli	Immunologia/Medicina di laborat.	32	4.336
Gianluca Caridi	Nefrologia	32	3.681
Giorgio Gimelli	Genetica Med.	32	4.273
Andrea Rossi	Neuroradiologia	31	3.141
Lizzia Raffaghello	Oncologia/Immunologia	31	2.889
Carlo Dufour	Oncoematologia	31	
		1626	

*H-index > 30

H-index e Numero Citazioni dati aggiornati al 25 marzo 2015

La **Via Academy** ha individuato i "Top Italian Scientists" (TIS) sulla base dell'H-Index.

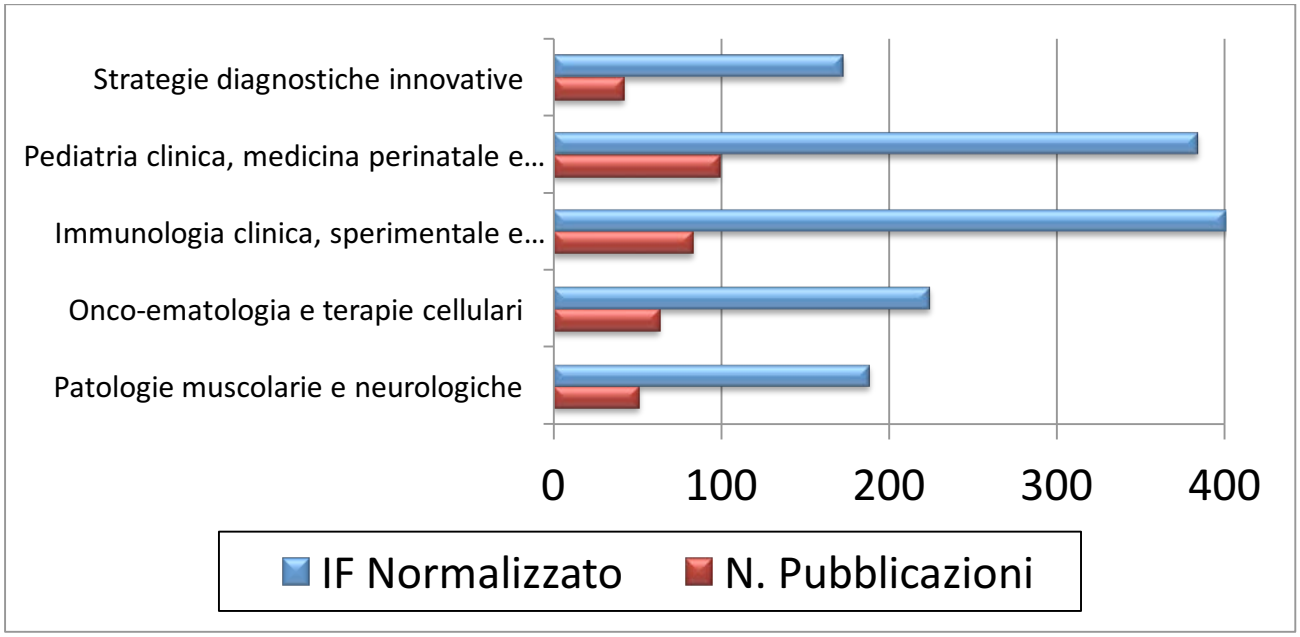
Il Gaslini annovera ben 37 TIS che lo pone ai primissimi posti tra gli IRCCS.

La tabella riporta la lista dei TIS del Gaslini con indicazione del loro H-index e del numero di citazioni

Linee di ricerca ministeriale

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

Produzione Scientifica anno 2014 per linea di ricerca

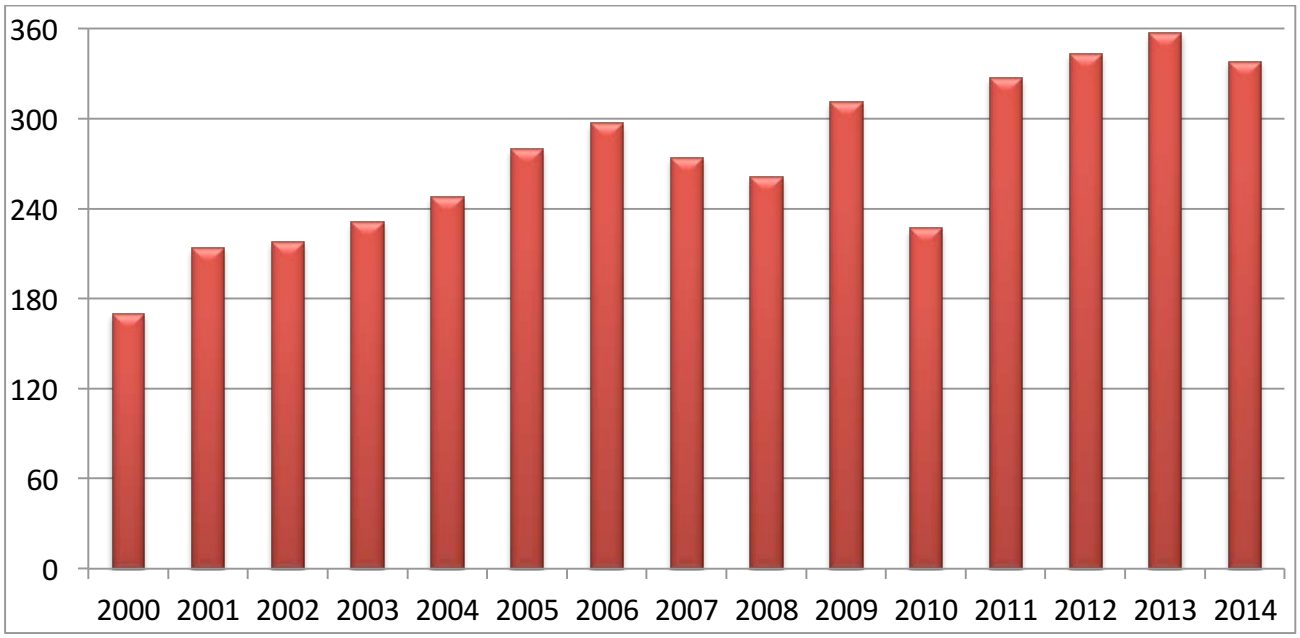


dati provvisori aggiornati al 17/2/15

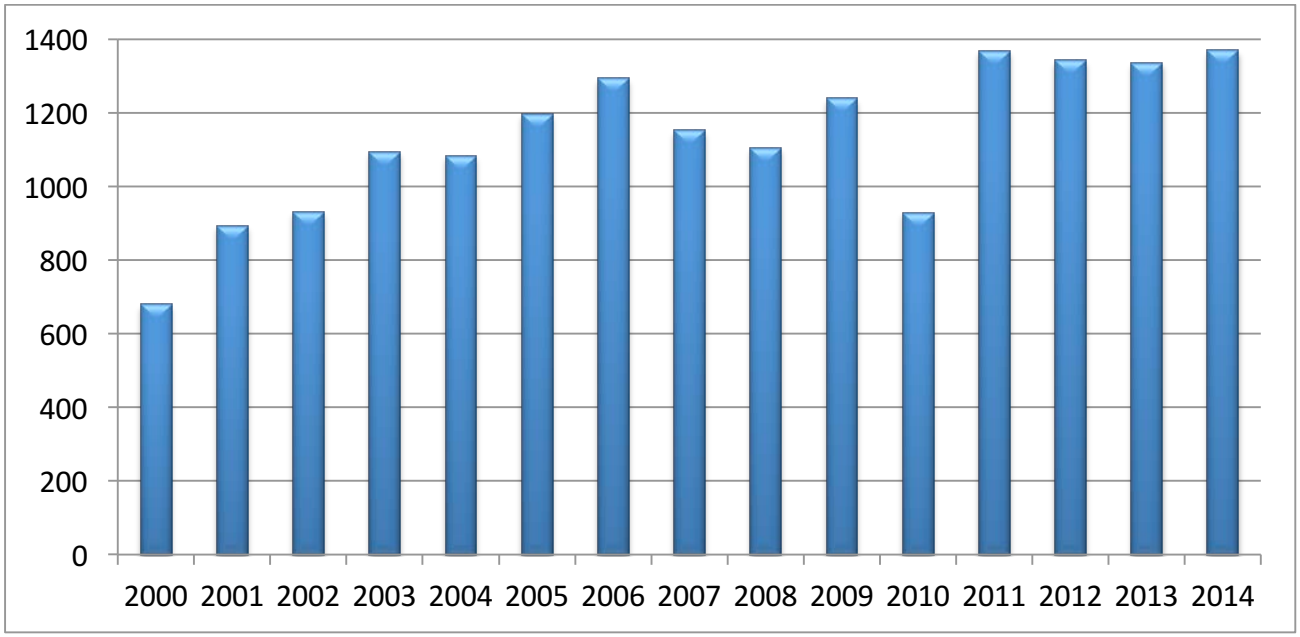
Numero di pubblicazioni ed IF normalizzato per ciascuna Linea di ricerca del Gaslini.

Pur con differenze evidenti, ciascuna Linea ha una produzione scientifica rilevante.

Pubblicazioni - Anno di riferimento 2014



Impact Factor Normalizzato - Anno di riferimento 2014



Dati aggiornati al 17 febbraio 2015

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

Alian 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

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 Banchero (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 2014

U.O.	Titolo	Anno approvazione
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Primo studio cooperativo europeo per il neuroblastoma ad alto rischio	2001
Neurochirurgia	Secondo protocollo di diagnosi e cura degli ependimomi dell'età pediatrica	2003
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'allotrapianto 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
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Protocollo per i pazienti con rabdomiosarcoma 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 HLH 2004: trattamento della linfoistiocitosi emofagocitica (1692)	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
Clinica Pediatrica	Efficacia e tollerabilità di due terapie sostitutive in casi di amenorrea successiva a trattamento antiblastico in età pediatrica	2007

Clinica Pediatrica	Geni modificatori in pazienti con Fibrosi Cistica ed epatopatia correlata.	2007
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
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Analisi proteomica degli effluenti peritoneali in pazienti trattati con dialisi peritoneale ciclica continua (CCPD).	2007
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	Ipogonadismo ipogonadotropo maschile a presentazione neonatale	2008
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	Progetto Pensiero: centralizzazione istologica ed attivazione del Registro nazionale dei Tumori del Sistema nervoso Centrale.	2008
Laboratorio di Biologia Molecolare	Impiego del materiale della BIT - Biobanca Integrata Tessuto-genomica - dell'Istituto G. Gaslini per diagnosi e ricerca.	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	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 idiopatica giovanile	2008
Pediatria II Reumatologia	Validazione di un nuovo questionario di valutazione multidimensionale nell'artrite idiopatica giovanile nel lupus eritematoso sistemico giovanile, nella dermatomiosite giovanile.	2008
Clinica Pediatrica	Densità di massa ossea, composizione corporea, omeostasi glucidica in nati pretermine.	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	An open-label extension study of canakinumab (ACZ885) in patients with Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis (SJIA) and active systemic manifestations	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	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
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	La tossina Botulinica A (BT-A) nel trattamento della spasticità in età evolutiva	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
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 pediatrici di età compresa tra 2 e 18 anni, affetti da tumori solidi e idonei ai trapianti autologhi	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 polyarrticular 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 danno precoce a carico della cartilagine articolare in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile	2010
Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	A multicentre, prospective, long-term, registry of pediatric patients with Crohns disease.	2010
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	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
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 glico-metabolici 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 EasypodTM, 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
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
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
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
Oculistica	Studio sulla sicurezza a lungo termine di Xalatan® in popolazioni pediatriche: uno studio di coorte prospettico, longitudinale e non interventistico, per valutare la sicurezza a lungo termine del trattamento con Xalatan® per popolazioni pediatriche	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	2011

	estremità: studio prospettico.	
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 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	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 artrire 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
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
Direzione Scientifica	Haemophilic arthropathy (HA) and ultrasound (US): development and first validation steps of the simplified haemophilia early arthropathy detection with ultrasound (HEAD-US) score	2012
Direzione Scientifica	Nuovi farmaci per le malattie rare: modelli di costo-efficacia nelle sindromi periodiche associate alla criopirina	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
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
Neurochirurgia	Studio comparativo di fase II in aperto, randomizzato, multicentrico sulla terapia a base di bevacizumab in pazienti pediatrici con nuova diagnosi di glioma ad alto grado sopratentoriale	2012
Neurologia pediatrica e Malattie	Development of a registry and a database for a nation-wide	2012

Muscolari	collaborative network on congenital muscular dystrophy	
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 adolascenti con nuova diagnosi di Leucemia Linfoblastica Acuta Philadelphia positiva (Ph+ ALL)	2012
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio clinico multicentrico, prospettico, randomizzato per il trattamento dei pazienti con osteosarcoma in recidiva	2012
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Studio multicentrico di fase II per valutare l'attività e la tossicità della Citarabina Liposomiale nel trattamento di bambini ed adolescenti con leucemia acuta linfoblastica e localizzazione meningea resistente o in ricaduta dopo trattamento sistemico e intrarachideo	2012
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-IFNγ), in pazienti pediatrici con LInfoistiocitosi 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 ad indirizzo pneumologico e allergologico	Twenty-four month, multicenter, prospective, randomized, double-blind, placebo controlled, 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	2012
Pediatria II Reumatologia	La Risonanza Magnetica Total-Body nella valutazione del paziente affetto da dermatomiosite giovanile	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/m2 ciascuna in pazienti pediatrici 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 pediatrici con Lupus	2012

	Eritematoso Sistemico (LES)	
Pediatria II Reumatologia	Valutazione dell'evoluzione clinica dei bambini con artrite idiopatica giovanile trattati con etanercept presso i centri italiani di reumatologia pediatrica	2012
Pediatria II Reumatologia	Valutazione ultrastrutturale della cartilagine articolare mediante risonanza magnetica nei pazienti affetti da criopirinopatie	2012
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
Radiologia	La Risonanza Magnetica Whole-Body come alternativa non irradiante alla PET-tomografia computerizzata per lo staging iniziale, la valutazione precoce della risposta alla terapia e la ristadiazione al termine della terapia in pazienti pediatrici affetti da linfoma di Hodgkin	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
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Studio pilota "osservazionale" di coorte retrospettivo per la valutazione della sicurezza della terapia neuroprotettiva effettuata in neonati con encefalopatia ipossico-ischemica sottoposti ad ipotermia	2013
Cardiologia	Impatto dell'Emangioma infantile dal punto di vista della famiglia	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
Chirurgia	Determinazione del rischio relativo di tumore del colon-retto in pazienti con malattia di Hirschsprung - Determination of the relative risk of colorectal cancer in Hirschsprung patients	2013
Clinica Pediatrica	A 6 months observational cohort study to assess the compliance in cystic FibRosis patients chronically infected with psEudomonas aEruginosa and treated with Tobi Podhaler	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
Clinica Pediatrica	Studio multicentrico prospettico, controllato verso placebo in doppio cieco randomizzato (di fase III) per valutare l'efficacia clinica e la sicurezza di anticorpi policlonali aviari Anti-Pseudomonas (IgY) nella prevenzione delle infezioni ricorrenti da Pseudomonas aeroginosa nei pazienti con fibrosi cistica	2013
Dermatologia	Studio osservazionale sull'approccio terapeutico alla dermatite atopica e sul ruolo della "corticofobia" nel determinare la compliance al trattamento	2013
Medicina fisica e riabilitazione	Percezione multisensoriale delle azioni e trattamento riabilitativo	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
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Studio randomizzato adattativo in doppio cieco, controllato versus placebo, a gruppi paralleli per valutare la sicurezza e l¿efficacia di	2013

	UX007 somministrato a pazienti affetti da sindrome da deficienza del trasportatore di glucosio 1	
Neuropsichiatria	Trattamento con BOTOX in pazienti pediatrici affetti da spasticità dell'arto superiore: studio in doppio cieco	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	Trattamento con BOTOX in pazienti pediatrici affetti da spasticità dell'arto inferiore: studio in doppio cieco	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	30 day, open-label, active-controlled, randomized study of the safety, efficacy and the pharmacodynamic properties of oral rivaroxaban in children with various manifestations of venous thrombosis	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 pediatrici 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 pediatrici 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 pediatrici 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-IFNy)	2013
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Utilizzo della ciclofosfamide dopo trapianto aploidentico di cellule staminali aploidentico midollari emopoietiche non t depletato	2013
Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Definizione di nuovi marcatori infiammatori di gravità e di eziologia nel bambino con plomonite 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	2013

	pazienti con artrite idiopatica giovanile	
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	Progetto IPERN (Italian PEdiatric Rheumatology Network) - Registro online per lo studio dei pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile in trattamento con farmaci biologici	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 ipofosfatasia (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
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	European prospective multicentre observational study: epidemiology of severe critical events in Paediatric Anaesthesia	**2014**
Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Studio multicentrico sull'efficacia, farmacocinetica/farmacogenomica dello schema a dosaggio ridotto di acido tranexamico nella chirurgia riparativa della cranistostenosi (TXA)	**2014**
Clinica Pediatrica	A phase 3, rollover study to evaluate the safety and efficacy of long-term treatment with lumacaftor in combination with ivafactor in subjeicts aged 12 years and older with cystic fibrosis homozygous or heterozygous for the F508del-CFTR mutation	**2014**
Clinica Pediatrica	Registro e network europeo per le malattie metaboliche con omocistinuria e difetti di metionina	**2014**
Clinica Pediatrica	Studio osservazionale, non interventistico di follow-up a 5 anni dello studio: 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	**2014**
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	Il passaporto dei lungo-sopravviventi a tumore pediatrico (LSTP). Valutazione dell'impatto psicologico della sua consegna ai guariti o ai loro genitori	**2014**
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	PanCareLIFE (PCL): PanCare Studies in Fertility and Ototoxicity to improve Quality of Life after Cancer during childhood, Adolescence and Young Adulthood	**2014**
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	PanCareSurFup: protocollo di studio osservazionale retrospettivo caso controllo sui soggetti fuori terapia dopo tumore pediatrico	**2014**
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	Protocollo di Studio Osservazionale Retrospettivo sui soggetti fuori terapia dopo tumore pediatrico - Registro Ospedaliero dei Centri della Associazione Italiana Ematologia Oncologica Pediatrica	**2014**

Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	Registro Italiano dei tumori Neuroblastici periferici (RINB) - Registro dei Centri della Associazione Italiana Ematologia Oncologica Pediatrica	2014
Epidemiologia, Biostatistica e Comitati	Studio di registro prospettico di pazienti con tumore neuroblastico periferico e invasione del canale spinale NB-SCI	2014
Laboratorio Analisi	An Open-Label, Multicenter Evaluation of the Safety and Efficacy of Recombinant Coagulation Factor VIII Fc Fusion Protein (rFVIIIFc; BIIB031) in the Prevention and Treatment of Bleeding in Previously Untreated Patients with Severe Hemophilia A	2014
Laboratorio Cellule Staminali post natali e Terapie Cellulari	Trapianto allogenico di cellule staminali con NiCord, cellule staminali e progenitrici, derivate dal sangue del cordone ombelicale, espanse exvivo, in pazienti adolescenti e adulti con neoplasie ematologiche	2014
Laboratorio di Genetica Medica	Sequenziamento di Nuova Generazione (NGS) per l'analisi genetica di malattie caratterizzate da estrema eterogeneità genetica con le finalità di individuarne i geni responsabili e delineare un protocollo diagnostico	2014
Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale	Studio dell'attività immunoregolatoria delle cellule staminali mesenchimali sulle cellule dell'immunità innata	2014
Malattie Infettive	A prospective, multicenter survey of Severe Infection by Gram Negative Bacteria in patients submitted to autologous and allogenic stem cell transplant	2014
Malattie Infettive	Multi-center studies to understand the epidemiology, diagnosis, and treatment of pediatric invasive fungal infections	2014
Malattie Infettive	Studio multicentrico di fase 3, a gruppi paralleli, randomizzato, in cieco per lo sperimentatore, per esaminare la sicurezza e l'efficacia della sospensione orale o delle compresse di fidaxomicina assunte ogni 12 ore e del liquido orale o delle capsule di vancomicina assunte ogni 6 ore, per 10 giorni in soggetti pediatrici con diarrea associata a Clostridium difficile	2014
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Studio osservazionale, multicentrico, multinazionale, con follow-up a lungo termine su pazienti affetti da Sindrome Emolitico-Uremica Atipica (SEU atipica) e trattati con eculizumab in uno studio clinico precedente	2014
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Studio osservazionale, non interventistico, multicentrico, multinazionale su pazienti affetti da Sindrome Emolitico-Uremica Atipica (aHUS Registry)	2014
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Studio randomizzato, controllato, in aperto, volto a valutare l'efficacia e la sicurezza di cinacalcet HCI nei soggetti pediatrici con iperparatiroidismo secondario e malattia renale cronica sottoposti a dialisi	2014
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	La telemedicina in aiuto del bambino e della sua famiglia: progetto pilota multicentrico di tele monitoraggio domiciliare nelle gravi patologie neuromuscolari con ventilazione assistita	2014
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Studio controllato di fase 3, randomizzato, in doppio cieco, con procedura fittizia per valutare l'efficacia e la sicurezza clinica di ISIS 396443 somministrato per via intratecale in pazienti affetti da atrofia muscolare spinale a insorgenza infantile	2014
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Studio di estensione, multicentrico, in aperto, a lungo termine per valutare l'efficacia e la sicurezza di lacosamide come terapia aggiuntiva in soggetti pediatrici affetti da epilessia con crisi ad esordio parziale	2014
Neurologia pediatrica e Malattie Muscolari	Studio multicentrico, in doppio cieco, randomizzato, controllato verso placebo, a gruppi paralleli per valutare l'efficacia e la sicurezza	2014

	di lacosamide come terapia aggiuntiva in soggetti con epilessia di età compresa tra 4 e 17 anni con crisi a insorgenza parziale fase 3	
Neuropsichiatria Infantile	Uno studio in aperto per determinare la sicurezza la tollerabilità e l'efficacia del trattamento a lungo termine con lacosamide (LCM) per via orale, come terapia aggiuntiva in bambini affetti da epilessia	2014
Neuroradiologia	Creazione di un database di studi RM in soggetti in età pediatrica normali e affetti da malattie neurologiche rare	2014
Oculistica	Studio di sorveglianza a lungo termine su latanoprost per il monitoraggio delle alterazioni dell'occhio in termini di iperpigmentazione nelle popolazioni pediatriche	2014
Odontoiatria	Valutazione dell'efficacia di un intervento telefonico proattivo post-procedurale sulla percezione del dolore e sulla collaborazione in pazienti ortodontici con apparecchiatura fissa bondata	2014
Oncologia, Ematologia e Trapianto di midollo	Preservazione della fertilità in pazienti che effettuino terapie gonadotossiche	2014
Patologia Neonatale	Determinazione della Dose di rhIGF-1/rhIGFBP-3, somministrata per infusione continua, necessaria a determinare e mantenere i livelli sierici di IGF-1 longitudinali entro i livelli fisiologici nei neonati prematuri, per prevenire la Retinopatia del Prematuro	2014
Patologia Neonatale	Efficacia e sicurezza di paracetamolo in confronto a ibuprofene nel trattamento del dotto arterioso pervio nei neonati pretermine. Studio randomizzato, in aperto, controllato verso farmaco di confronto, prospettico	2014
Pediatria II Reumatologia	A randomized, double-blind, placebo controlled study of canakinumab in patients with Hereditary Periodic Fevers (TRAPS, HIDS, or crFMF), with subsequent randomized withdrawal/ dosing frequency reduction and open label long term treatment epochs	2014
Pediatria II Reumatologia	An Observational Disease and Clinical Outcomes Registry of Patients with Lysosomal Acid Lipase (LAL) Deficiency (Wolman Disease and Cholesteryl Ester Storage Disease) and Carriers of the Disorder	2014
Pediatria II Reumatologia	ß-SPECIFIC 4 Patients: Study of Pediatric EffiCacy and Safety wIth FIrst-line use of Canakinumab - An open-label canakinumab (ACZ885) dose reduction or dose interval	2014
Pediatria II Reumatologia	Studio di fase 3, multicentrico, in aperto per valutare la farmacocinetica, l'efficacia e la sicurezza di Abatacept somministrato per via sottocutanea (SC) in bambini e adolescenti con Artrite Idiopatica Giovanile Poliarticolare attiva (pJIA) e risposta insufficiente (IR) ai DMARDs (Disease Modifying Anti-Rheumatic Drugs) biologici o non biologici	2014
Pediatria II Reumatologia	Studio in aperto di efficacia e sicurezza sulla riduzione della dose o il prolungamento dell'intervallo di somministrazione di canakinumab (ACZ885) in pazienti con artrite idiopatica giovanile sistemica (SJIA)	2014
Pediatria II Reumatologia	Studio non interventistico sulla storia naturale di soggetti con Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP)	2014
Pediatria III ad indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	Valutazioni farmacocinetiche e farmacogenetiche per ottimizzare la terapia con azatioprina in pazienti pediatrici molto giovani con malattia infiammatoria cronica intestinale	2014
Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	PaIn practicE in italian pediatrRic emeRgency dEpartments) - a PIPER multicenter retrospective study	2014
Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Valutazione dell'efficacia della campagna di prevenzione della Sudden Infant Death Syndrome	2014
Radiologia	Pediatric Diagnostic reference levels In Interventional Radiology	2014

Ricerche e Pubblicazioni Anno 2014

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

Dottoressa Angela Rita Sementa – U.O.C. Anatomia Patologica

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

Dottor Gino Tripodi – U.O.C. Laboratorio Analisi

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

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

Professor Ezio Fulcheri - U.O.S.D. Centro di Diagnostica e Patologia feto placentare

Attività 2014

U.O.C. Anatomia Patologica –Direttore: Dottoressa Angela Rita Sementa

Le attività di ricerca comprese nel programma presentato per l'anno 2014 sono state completate o sono tuttora in corso.

In particolare, la caratterizzazione istologica e biomolecolare dei casi di tumore neuroblastico periferico afferenti alla U.O.C. nell'ambito della centralizzazione nazionale hanno portato, nel corso del 2014, alla raccolta di dati su oltre 100 nuovi pazienti, ed è prevedibile che entro la fine dell'anno i casi centralizzati e indagati raggiungano circa il 95% dei casi diagnosticati sul territorio nazionale. Queste attività hanno consentito di ampliare ll pannello di indagini immunoistochimiche allestite a scopo diagnostico e prognostico, mettendo a punto e validando le indagini immunoistochimiche correlate, quali nuovi markers di possibile aggressività biologica o possibile risposta a nuovi protocolli di trattamento su pazienti selezionati (segnatamente lo studio della amplificazione del gene ALK e le indagini di espressione delle proteine MYCN e c-MYC, correlate alla possibile individuazione di pazienti a rischio prognostico particolarmente grave, nell'ambito della definizione di un protocollo cosiddetto "ultra-hight risk"). Tra i risultati scientifici conseguiti, segnatamente: lo studio della casistica italiana derivata dal registro NB di tumori neuroblastici in una popolazione di 21 pazienti adulti (una delle casistiche più numerose pubblicate in letteratura), in collaborazione con il Dipartimento di emato-oncologia pediatrica è esitato in un lavoro pubblicato. Uno studio analogo su una casistica di neuroblastomi dell'età adolescenziale è esitato in un lavoro 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 ulteriormente arricchito lo studio cooperativo internazionale sulla malattia residua minima nel Neuroblastoma, di cui la casistica italiana costituisce l'apporto più numeroso e qualitativo. L'indagine ha fornito dati importanti per la definizione di linee guida internazionali sulla valutazione della malattia residua minima in pazienti affetti da neuroblastoma su aspirati midollari e su biopsie osteo-midollari, in corso di validazione. Lo studio di correlazione istologica fra biopsie all'esordio e aspetti istologici della chirurgia differita di tumori neuroblastici periferici afferenti al Protocollo Unresectable (2001 - 2006) è tuttora in corso.

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

Abbiamo generato e caratterizzato un nuovo modello murino di glicogenosi 1a (GSD1a) in cui il gene glucoso-6-fosfatasi è stato inattivato soltanto nel fegato, per valutare le conseguenze a lungo termine della malattia nel fegato. Abbiamo dimostrato che questi topi manifestano tutte le caratteristiche patologiche epatiche della glicogenosi 1a, tra cui accumulo epatico di glicogeno, steatosi e infiammazione. Inoltre, dall'età di 10 mesi, sviluppano adenomi epatici e, dai 18 mesi, epatocarcinomi. Nel 2014 abbiamo iniziato ad utilizzare questo modello per studiare selettivamente le alterazioni del tessuto epatico, tra cui la formazione di adenomi, classificandoli con tecniche di immunoistochimica, l'infiammazione, e le caratteristiche di fenomeni di amiloidosi, presenti nel 90% degli animali, con tecniche di proteomica. Stiamo inoltre valutando l'efficienza di trattamento a lungo termine delle disfunzioni epatiche con trapianto di cellule staminali ingegnerizzate con lentivirus.

Abbiamo iniziato un nuovo studio per valutare la capacità prognostica dei microRNA, piccoli RNA che controllano l'espressione genica e riflettono la degenerazione del tessuto da cui originano. Abbiamo cominciato a purificare i miRNA la cui signature sarà poi analizzata per valutarne la loro funzione prognostica in pazienti affetti da Glicogenosi 1, neuroblastoma.

L'unità di Bioinformatica del laboratorio ha sviluppato una rete Grid in grado di aumentare la flessibilità di calcolo per l'analisi dei dati di microarray. L'analisi del profilo di espressione genica in tumori primari di neuroblastoma ha dimostrato l'importanza della valutazione dell'ipossia del tessuto tumorale nella prognosi del neuroblastoma. L'ipossia del neuroblastoma è stata riconosciuta essere un fattore di rischio indipendente in grado di identificare un gruppo di pazienti che non rispondono ai trattamenti correnti e che sono potenziali candidati per la sperimentazione di nuovi protocolli terapeutici.

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

"Identificazione di nuovi marker molecolari con impatto diagnostico e clinico"

Nel corso del 2014, 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 diagnostica microbiologica, lo studio di nuovi biomarcatori e i dosaggi dei range terapeutici di farmaci rilevanti in pediatria, con particolare attenzione alla identificazione eziologica e al trattamento delle malattie infettive.
Per quanto riguarda la diagnostica delle malattie infettive è stato sviluppato, in collaborazione con le Malattie Infettive, una nuova gestione condivisa delle infezioni invasive fungine che ha permesso di migliorare gli esiti nei pazienti oncoematologici sottoposti a chemioterapia e/o a trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche. E' stata inoltre valutata le sensibilità a farmaci antibiotici alternativi in corso di infezioni pediatriche da stafilococchi coagulasi-negativi (CONS) con ridotta sensibilità alla vancomicina.
Per quanto riguarda la medicina molecolare, sono state utilizzate metodiche di Next Generation Sequencing per sviluppare e validare una procedura per la rapida identificazione di cluster responsabili di infezioni nosocomiali ad altissima risoluzione sia per quanto riguarda MRSA che Klebsiella pneumonia. L'analisi dell'intero genoma batterico ha permesso di identificare geni e/o mutazioni che conferiscono resistenza agli antibiotici e determinano la virulenza dei ceppi studiati. La metodica è entrata a tutti gli effetti nello studio delle infezioni nosocomiali dell'istituto. Nel corso del 2014 è stato messo a punto e validato il dosaggio in micrometodo della micafungina, utilizzato per il monitoraggio delle patologie invasive da miceti ed è stato sviluppato il dosaggio di 5 antibiotici su microvolume per il monitoraggio dell'antibioticoterapia in pazienti di basso peso. Abbiamo, infine, definito i valori di riferimento per l'età pediatrica degli analiti implicati nella diagnosi di neuroblastoma. 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.C. Genetica Medica - Direttore: Professor Roberto Ravazzolo

Come per il passato, i ricercatori della Genetica Medica hanno lavorato a ricerche su malattie genetiche rare, ai loro meccanismi di malattia e a possibili approcci terapeutici. Particolare attenzione è stata dedicata alla messa a punto di nuovi metodi di diagnosi basati sulla tecnologia di Next Generation Sequencing.
Molto lavoro è stato dedicato allo studio di una famiglia di proteine, le Anoctamine, in particolare ANO1/TMEM16A la cui funzione è stata studiata in cellule dell'epitelio respiratorio, della tiroide, di alcuni tipi di tumore.
Le ricerche sulla Malattia di Hirschsprung hanno riguardato, da una parte, aspetti legati alla risposta infiammatoria correlata con i livelli di espressione del gene RET in cellule del sistema immunitario, dall'altra la ricerca di meccanismi dipendenti dal coinvolgimento di vari geni e vie funzionali che possano spiegare l'ereditarietà complessa di questa malattia.
Sono continuate le ricerche volte a identificare nuovi farmaci per la correzione del difetto molecolare causativo della Fibrosi Cistica, con approcci di screening ad alta capacità su nuove collezioni di composti chimici.
Con approcci analoghi sono stati condotti screening di collezioni di composti per sviluppare nuovi approcci terapeutici per la Fibrodisplasia Ossificante Progressiva e il Neuroblastoma.
Nell'ambito degli approfondimenti di indagini sulla casistica che si presenta all'osservazione soprattutto per patologie malformative complesse che vengono studiate in collaborazione con altri gruppi dell'Istituto Gaslini o di altre Istituzioni, sono da segnalare le Sindromi Autoinfiammatorie, la Sindrome di Poland, le Cardiopatie Congenite, la Malattia di Alexander, Sindromi con riarrangiamenti cromosomici.
Sono stati condotti studi funzionali originali su canali del Cloruro attivati da pH acido, che sono preliminari all'identificazione della/delle proteina/e che svolge tale funzione.

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

Il filone di ricerca del Centro è principalmente incentrato sullo studio dei meccanismi molecolari alla base delle malattie lisosomiali (ML) e di alcuni disordini della mielina. Tale attività è interconnessa con quella della biobanca genetica (BG), situata presso la UOSD, dove vengono conservati anche campioni di pazienti in attesa di definizione diagnostica.

In particolare è stata avviata (ed è tuttora in corso) la revisione di campioni "biobancati", senza diagnosi, da sottoporre alle nuove tecnologie NGS (Next Generation Sequencing). Parte di questa attività, rivolta a 10 campioni da pazienti con difetti della mielina, ha portato alla definizione diagnostica per 4 di essi. Parallelamente è stata avviata una collaborazione con il TIGEM (Napoli), nell'ambito della quale sono stati selezionati e ripresi dalla biobanca 40 "vecchi" campioni di pazienti non-diagnosticati con sospetta patologia lisosomiale da sottoporre all'analisi-NGS di un pannello che include le sequenze 800 geni codificanti proteine del sistema endo-lisosomiale (risultati in corso di elaborazione).
La malattia di Gaucher (GD), da difetto di glucocerebrosidasi), è stata anche oggetto di vari studi indirizzati a identificare i meccanismi patogenetici che causano le gravi anomalie scheletriche. Tali studi, eseguiti in collaborazione con il Dipartimento di "Medicina Molecolare" dell'Università di Padova, sono stati condotti sia nel modello animale zebrafish, sia "in vitro" in un pannello di fibroblasti da pazienti GD, precedentemente caratterizzati a livello molecolare e conservati nella BG. I risultati hanno dimostrato l'esistenza di un nuovo modello patogenetico in cui appare evidente che un difetto primario nel pattern canonico di Wnt-signaling avvenga prima del difetto osseo.
Inoltre, sono state studiate le basi molecolari in pazienti singoli affetti da forme rarissime di ML: (i) mucolipidosi IV (difetto di mucolipina 1, proteina di membrana appartenente alla famiglia dei canali TRP), (ii) leucodistrofia metacromatica (difetto di prosaposina); (III) femmina con m. di Hunter (X-linked).
Un'altra attività parallela del "biobanking" riguarda la partecipazione della Dr. M. Filocamo (MF) a gruppi di lavoro nazionali (ERIC-BBMRI, per la costituzione del nodo italiano di BBMRI-IT tramite la selezione delle biobanche italiane che avevano espresso la volontà ad aderire; e internazionali (Bioresource Research Impact Factor-GEN2PHEN, per la definizione dei parametri per creare l'Impact Factor delle biorisorse). Infine MF ha coordinato un gruppo di lavoro della Società Italiana Genetica Umana (SIGU) per la stesura finale del "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche".

U.O.S.D. Centro di Diagnostica e Patologia feto placentare – Direttore: Professor Ezio Fulcheri

L'attività di ricerca nell' anno 2014 in corso è stata mirata principalmente allo:

1) **studio delle placente gemellari** monocoroniche (moc-moa o moc-bia) ed in particolare al problema della sindrome da trasfusione feto fetale (TTTS) con la messa a punto di una metodica di perfusione dei circoli arteriosi e venosi mediante coloranti per identificare anastomosi funzionanti AA-VV ed AA-AA nello studio dei casi ove sia stata effettuata la fotocoagulazione laser in utero per la chiusura di tali anastomosi e/o nella diagnosi di lesioni non note al momento del parto.

2) studio delle placente relative a neonati di elevata prematurità (< 33 GW) in ambito di:

a) <u>componente leiomuscolare e miofibroblastica nello stroma e nella parete dei vasi villari</u>. Fino ad ora si riteneva che nei villi intermedi maturi e nei villi terminali non fosse presente alcuna componente contrattile di parete. Il risultato importante consiste nella dimostrazione della presenza della componente contratile (sm-Actin – Desmin) nella parete dei vasi terminali di scambio in ogni settimana (da 22 a 33 GW) con una perdita modesta sepurr progressiva. Rilevante la ricaduta sul piano clinico-terapeutico;

b) <u>attività proliferativa del trofoblasto villare</u> (cito trofoblasto, sincizio trofoblasto e trofoblasto intermedio villare) in casi di sofferenza ipossica come pure di stati reattivi ed adattativi ad uno stato di ipossia o ipo perfusione. La proteina p63 (marker specifico del cito trofoblasto) e il marcatore della proliferazione cellulare Ki67 (espresso prevalentemente nel trofoblasto intermedio villare) hanno consentito di definire pattern di crescita villare ridotti, normali o incrementati per reazione o compensazione ed ancora correlare questi con IUGR o neonati "small for date";

c) <u>condizioni flogistiche del disco coriale. Intervillite linfo plasmacellulare e Intervillite cronica istiocitaria</u>. Quest'ultima condizione è responsabile di aborto spontaneo del primo trimestre ed è associata a morte fetale ed aborto tardivo del secondo trimestre. Lo studio è stato ampliato alle placente a termine ed alle

placente delle alte prematurità con l'impiego di marcatori specifici in particolare degli istiociti (CD 48) e delle membrane basali del trofoblasto (E-caderina, Laminina) per identificare lesioni certe correlabili con decorsi anomali della gravidanza e con il rischio di ricorrenze per gravidanze future.

Elenco pubblicazioni Scientifiche – Anno 2014

Autori	Titolo pubblicazioni 2014 aggiornate al 17 febb. 2015	Rivista	IF Minist.
Buzio R., Repetto L., Giacopelli F., Ravazzolo Roberto, Valbusa U.	Symmetric curvature descriptors for label-free analysis of DNA.	SCI REP-UK 2014; 4: 6459	3
Covone Angela Elvira, Solari N., Malattia Clara, Pop V., Martini Alberto, Ravelli Angelo, Ravazzolo Roberto.	Periostin gene variants are associated with disease course and severity in juvenile idiopathic arthritis.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32: 747-753	4
Amendola R., Cervelli M., Tempera G., Fratini E., Varesio Luigi, Mariottini P., Agostinelli E.	Spermine metabolism and radiation-derived reactive oxygen species for future therapeutic implications in cancer: an additive or adaptive response.	AMINO ACIDS 2014; 46: 487-498	2
Arcieri R., Molinari Angelo C., Farace S., Mazza G., Garnero A., Calizzani G., Giordano P., Oliovecchio E., Mantovani L., Manzoli L., Giangrande P.	Uncovered needs in the management of inherited bleeding disorders in Italy.	BLOOD TRANSFUS-ITALY 2014; 12: s563-566	2
Ricci Rossella, Palmero Candida, Bazurro Gyada, Riccio AM., Garelli V., Di Marco Eddi, Cirillo Carmelina, Braido F., Canonica GW., Melioli Giovanni.	The administration of a polyvalent mechanical bacterial lysate in elderly patients with COPD results in serological signs of an efficient immune response associated with a reduced number of acute episodes.	PULM PHARMACOL THER 2014; 27: 109-113	4
Bachetti Tiziana, Ceccherini Isabella.	Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome as a model linking autophagy and inflammation in protein aggregation diseases.	J MOL MED 2014; 92: 583-594	6
Banov Laura, Pavanello Marco, Piatelli Gianluca, Disma Nicola, Severino Mariasavina, Dufour Carlo, Molinari Angelo C.	Successful urgent neurosugery management with rFVIIa mega doses in a child with haemophilia A and high titre inhibitor.	BLOOD COAGUL FIBRIN 2014; 25: 518-521	1
Barco Sebastiano, Gennai I., Reggiardo G., Galleni B., Barbagallo Laura, Maffia Angelo, Viscardi E., De Leonardis F., Cecinati V., Sorrentino Stefania, Garaventa Alberto, Conte Massimo, Cangemi Giuliana.	Urinary homovanillic and vanillylmandelic acid in the diagnosis of neuroblastoma: Report from the Italian Cooperative Group for Neuroblastoma.	CLIN BIOCHEM 2014; 47: 848-852	4
Baroni D., Zegarra Olga Luisa, Svenson A., Moran O.	Direct interaction of a CFTR potentiator and a CFTR corrector with phospholipid bilayers.	EUR BIOPHYS J BIOPHY 2014; 43: 341-346	4
Cangelosi Davide, Muselli M., Parodi S., Blengio Fabiola, Becherini Pamela, Versteeg R., Conte Massimo, Varesio Luigi.	Use of Attribute Driven Incremental Discretization and Logic Learning Machine to build a prognostic classifier for neuroblastoma patients.	BMC BIOINFORMATICS 2014; 15 (Suppl 5): S4	6
Ognibene M., Vanni Cristina, Blengio Fabiola, Segalerba D., Mancini P., De Marco Patrizia, Torrisi MR., Bosco Maria Carla, Varesio Luigi, Eva Alessandra.	Identification of a novel mouse Dbl proto-oncogene splice variant: evidence that SEC14 domain is involved in GEF activity regulation.	Gene 2014; 537: 220-229	2

Gimelli S., Capra Valeria, Di Rocco Maja, Leoni M., Mirabelli Badenier Marisol, Schiaffino Maria Cristina, Fiorio Patrizia, Cuoco Cristina, Gimelli Giorgio, Tassano Elisa.	Interstitial 7q31.1 copy number variations disrupting IMMP2L gene are associated with a wide spectrum of neurodevelopmental disorders.	MOL CYTOGENET 2014; 7: 54	4
Griseri Paola, Pagès G.	Control of pro-angiogenic cytokine mRNA half-life in cancer: the role of AU-rich elements and associated proteins.	J INTERF CYTOK RES 2014; 34 (4): 242-254	6
Izzo M., Mortola F., Arnulfo G., Fato MM., Varesio Luigi.	A digital repository with an extensible data model for biobanking and genomic analysis management.	BMC GENOMICS 2014; 15 (Suppl 3): S3.	6
Raggi Federica, Blengio Fabiola, Eva Alessandra, Pende D. Varesio Luigi, Bosco Maria Carla.	Identification of CD300a as a new hypoxia-inducible gene and a regulator of CCL20 and VEGF production by human monocytes and macrophages.	INNATE IMMUN-LONDON 2014; 20(7): 721-734	4
Pedemonte Nicoletta, Galietta Luis Juan V.	Structure and function of tmem16 proteins (anoctamins).	PHYSIOL REV 2014; 94 (2): 419-459	15
Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Bandettini Roberto, Castagnola Elio.	Quantification of micafungin in human plasma by liquid chromatography-tandem mass spectrometry.	ANAL BIOANAL CHEM 2014; 406: 1795-1798	6
Resaz Roberta, Vanni Cristina, Segalerba D., Sementa Angela Rita, Mastracci L., Grillo F., Murgia D., Bosco Maria Carla, Barbieri O., Varesio Luigi, Eva Alessandra.	Development of hepatocellular adenomas and carcinomas in mice with liver-specific G6Pase-alpha deficiency.	DIS MODEL MECH 2014; 7 (9): 1083-1091	6
Rusmini Marta., Griseri Paola, Matera Ivana, Pontarini E., Ravazzolo Roberto, Mavilio D., Ceccherini Isabella	Expression Variability and Function of the RET Gene in Adult Peripheral Blood Mononuclear Cells.	J CELL PHYSIOL 2014; 229 (12): 2027-2037	6
Sondo Elvira, Caci Emanuela, Galietta Luis Juan V.	The TMEM16A chloride channel as an alternative therapeutic target in cystic fibrosis.	INT J BIOCHEM CELL B 2014; 52: 73-76	6
Stroppiano Marina, Calevo Maria Grazia, Corsolini, Fabio, Cassanello Michela, Cassinerio E., Lanza F., Stroppiana Giorgia, Cappellini MD, Filocamo Mirella.	Validity of beta-d-glucosidase activity measured in dried blood samples for detection of potential Gaucher disease patients.	CLIN CHEM 2014; 47 (13-14): 1293-1296	4
Tassano Elisa, Accogli A., Panigada Serena, Ronchetto Patrizia, Cuoco Cristina, Gimelli Giorgio.	Phenotypic and genetic characterization of a patient with a de novo interstitial 14q24.1q24.3 deletion.	MOL CYTOGENET 2014; 7: 49	4
Tassano Elisa, Biancheri Roberta, Denegri L., Porta Simona, Novara F., Zuffardi O., Gimelli G., Cuoco Cristina.	Heterozygous deletion of CHL1 gene: detailed array-CGH and clinical characterization of a new case and review of the literature.	EUR J MED GENET 2014; 57: 626-629	1
Lonardo F., Di Natale P., Lualdi Susanna, Acquaviva F., Cuoco Cristina, Scarano F., Maioli M., Pavone LM., Di Gregorio G., Filocamo Mirella, Scarano G.	Mucopolysaccharidosis type II in a female patient with a reciprocal X;9 translocation and skewed X chromosome inactivation.	AM J MED GENET A 2014; 164A: 2627-2632	1
Moroni M., Ghezzi S., Baroli P., Heltai S., De Battista D., Pensieroso S., Cavarelli M., Dispinseri S., Vanni I., Pastori C,, Zerbi P., Tosoni A., Vicenzi E., ..., Biassoni Roberto, et al.	Spontaneous control of HIV-1 viremia in a subject with protective HLA-B plus HLA-C alleles and HLA-C associated single nucleotide polymorphisms.	J TRANSL MED 2014; 12: 335	3

Abbonzio F., Giampaolo A., Coppola A., Molinari Angelo C., Arcieri R., Hassan HJ.	Therapeutic management and costs of severe haemophilia A patients with inhibitors in Italy.	HAEMOPHILIA 2014; 20: e243-e250	2
Lee S., Rahnenfuhrer J., Lang M., De Preter K., Mestdagh P., Koster J., Versteeg R., Stallings RL., Varesio Luigi, et al.	Robust selection of cancer survival signatures from high-throughput genomic data using two-fold subsampling.	PLOS ONE 2014; 9: e108818	3
Capurro V., Gianotti A., Caci Emanuela, Ravazzolo Roberto, Galietta Luis Juan V, Zegarra-Moran Olga.	Functional analysis of acid-activated Cl- channels: properties and mechanisms of regulation.	BBA-BIOMEMBRANES 2014; 1848: 105-114	6
Barco Sebastiano, Risso Francesco Maria, Bruschettini Matteo, Bandettini Roberto, Ramenghi Luca Antonio, Tripodi Gino, Castagnola Elio, Cangemi Giuliana.	A validated LC-MS/MS method for the quantification of piperacillin/tazobactam on dried blood spot.	BIOANALYSIS 2014; 6: 2795-2802	6
Barco Sebastiano, Alpigiani Maria Giovanna, Ghiggeri Gian Marco, Talio M., Maffia Angelo, Tripodi Gino, Cangemi Giuliana.	Amoxicillin-associated interference in an HPLC-EC assay for urinary fractionated metanephrines: potential pitfall in pheochromocytoma biochemical diagnosis.	CLIN BIOCHEM 2014; 47: 119-121	4
Twyffels L., Strickaert A., Virreira M., Massart C., Van Sande J., Wauquier C., Beauwens R., Dumont JE., Galietta Luis Juan V, Boom A., Kruys V.	Anoctamin-1/TMEM16A is the major apical iodide channel of the thyrocyte.	AM J PHYSIOL-CELL PH 2014; 307: C1102-C1112	3
Angelo V., Marzano MD., Ceccherini Isabella, Gattorno Marco, Fanoni D., Caroli Francesco, Rusmini Marta, Grossi A., De Simone C., Borghi OM., Meroni PL., Crosti C., Cugno M.	Association of pyoderma gangrenosum, acne, and suppurative hidradenitis shares genetic and cytokine profiles with other autoinflammatory diseases.	MEDICINE 2014; 93(27): e187	6
Nieddu E., Pollarolo B., Mazzei MT., Anzaldi M., Schenone S., Pedemonte Nicoletta, Pesce E., Galietta Luis Juan V, Mazzei M.	The search for a common structural moiety among selected pharmacological correctors of the mutant CFTR chloride channel.	FUTURE MED CHEM 2014; 6: 1857-1868	3
Gimelli S., Stathaki E., Bena F., Leoni M., Di Rocco Maja, Cuoco Cristina, Tassano Elisa.	Recurrent microdeletion 2q21.1: report on a new patient with neurological disorders.	AM J MED GENET A 2014; 164A: 801-805	2
Vaccari CM., Romanini MV., Musanti I., Tassano Elisa, Gimelli S., Divizia Maria Teresa, Torre Michele, Morovic GM, Lerone Margherita, Ravazzolo Roberto, Puliti Aldamaria.	De novo deletion of chromosome 11q12.3 in monozygotic twins affected by Poland syndrome.	BMC MED GENET 2014; 15: 63	4
Sondo Elvira, Scudieri Paolo, Tomati Valeria, Caci Emanuela, Mazzone A., Farrugia G., Ravazzolo Roberto, Galietta Luis Juan V.	Non-canonical translation start sites in the TMEM16A chloride channel.	BBA-BIOMEMBRANES 2014; 1838: 89-97	6
Milanese M., Giribaldi F., Melone M., Bonifacino T., Musante I., Carminati E., Rossi PIA., Vergani L., Voci A., Conti F., Puliti Aldamaria, Bonanno G.	Knocking down metabotropic glutamate receptor 1 improves survival and disease progression in the SOD1 g93a mouse model of amyotrophic lateral sclerosis.	NEUROBIOL DIS 2014; 64: 48-59	3
Bachetti Tiziana, Di Duca Marco, Della Monica M., Grappone L.,	Recurrence of CCHS associated PHOX2B poly-alanine expansion mutation due to maternal	PEDIATR PULM 2014; 49: E45-E47	6

Scarano G., Ceccherini Isabella.	mosaicism.		
Miele E., Buttarelli FR., Arcella A., Begalli F., Garg N., Silvano M., Po A., Bardi C., Carissimo G., Antonelli M., Spinelli GP., ù, Donofrio V., Morra I., Nozza Paolo, et al.	High-throughput microRNA profiling of pediatric high-grade gliomas.	NEURO-ONCOLOGY 2014; 16: 228-240	3
Zin A., Bertorelle R., Dall'Igna P., Manzitti C., Gambini Claudio, Bisogno G., Rosolen A., Alaggio R.	Epithelioid rhabdomyosarcoma. A clinicopathologic and molecular study.	AM J SURG PATHOL 2014; 38: 273-278	3
Insalaco A., Prencipe G., Buonuomo PS., Ceccherini Isabella, Bracaglia C., Pardeo M., Nicolai R., De Benedetti F.	A novel mutation in the CIAS1/NLRP3 gene associated with an unexpected phenotype of cryopyrin-associated periodic syndromes.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32: 123-125	2
Franchini M., Coppola A., Rocino A., Zanon E., Morfini M., For the AICE Working Group, Molinari Angelo C.	Perceived challenges and attitudes to regimen and product selection from Italian haemophilia treaters: The 2013 AICE survey.	HAEMOPHILIA 2014; 20: e128-e135	0,8

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/anossiemia 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 Occella – 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 pnemologico 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

Dottoressa Paola Barabino – U.O.C. Farmacia

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

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

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

Dottor Salvatore Renna - U.O.S.D. Area Critica della Medicina d'Urgenza

Dottoressa Emanuela Piccotti - U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI

Dottor Dario Palladini - U.O.S.D. Medicina e Chirurgia Fetale

Dottor Pietro Dalmonte - U.O.S.D. Centro Angiomi

Dottoressa Ornella Della Casa Alberighi - Servizio di Farmacologia Clinica e Sperimentazioni Cliniche

Attività 2014

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

Nell'ambito del suddetto progetto, presso il Laboratorio di Diabetologia della Clinica Pediatrica dell' IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova nel 2014 è stata potenziata l'attività di diagnosi molecolare delle forme di diabete mellito non autoimmune, oltre allo studio di geni implicati in altre patologie del metabolismo glucidico quali gli iperinsulinismi congeniti.

In particolare è stata effettuata l'analisi molecolare mediante sequenziamento diretto del DNA genomico di 54 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,* di Sindrome di Wolfram 1 e 2 (gene *WFS1*), di diabete neonatale (geni *GCK/MODY2*, *KCNJ11*). 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*). Degli 54 pazienti analizzati, 21 erano seguiti presso il Centro Regionale di Diabetologia, UO Clinica Pediatrica, IRCCS Istituto Giannina Gaslini e 23 erano seguiti da Enti esterni. In tutti i casi è stato ottenuto il Consenso Informato. Il sequenziamento del gene *GCK* è stato effettuato in 28 casi, 11 risultati mutati. Il sequenziamento del gene

HNF1a è stato effettuato in 3 soggetti e quello del gene *HNF1b* in 4 casi: nessun paziente è risultato mutato. Il sequenziamento del gene *KCNJ11* è stato effettuato in 4 casi. Nessuna variante è stata rilevata. Il sequenziamento del gene *SLC5A2* è stato effettuato in 6 casi, tra questi 5 sono risultati mutati. Il sequenziamento del gene *WFS1* è stato effettuato per 5 casi; 1 pazienti è portatori di una mutazione in eterozigosi composta e 4 parenti sono risultati wild type. Il sequenziamento del gene *INS* è stato effettuato in 4 caso, non mutato.
Ulteriori indagini molecolari sono al momento in corso.

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

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

L'alopecia areata è una patologia autoimmune che colpisce la fase anagen del follicolo pilifero e la cui eziopatogenesi non è ancora del tutto chiara. Recenti studi dimostrano che la suscettibilità allo sviluppo della malattia è associata a mutazioni poligeniche dei geni relativi al sistema immunitario e in particolare alla diminuzione del numero delle cellule CD4+ e CD25+ T regolatorie (Treg).
Le cellule T regolatorie (Treg), mediano la soppressione immunitaria per controllare risposte immuni non favorevoli contro antigeni self o patogeni.
La funzione dei linfociti Treg è regolata dal fattore di trascrizione Foxp3 (forkead box protein 3) e da una proteina costimolatrice ICOS attraverso l'interazione con il relativo ligando ICOSLG.
Nello studio eseguito nel 2014 è stato analizzato, come nell'anno precedente, l'impatto funzionale dei polimorfismi genetici sull'espressione del gene ICOS nei pazienti affetti da alopecia areata. Inoltre, allo scopo di individuare gli antigeni self responsabili della risposta immune contro il follicolo del capello, lo studio si è concentrato anche sull'analisi del gene KRT-17 che codifica per la citocheratina 17, una proteina filamentosa essenziale per il mantenimento della citoarchitettura delle cellule epiteliali, espressa nel follicolo del capello. Tale gene è co localizzato a livello citoplasmatico con la proteina AIRE (autoimmune regulator gene) nelle cellule del follicolo del capello. AIRE è espressa principalmentenel timo dove regola la selezione negativa dei linfociti T self reattivi.
Questa co-localizzazione è di notevole interesse in quanto fa ipotizzare che la citocheratina 17 possa essere uno degli antigeni tessuto specifici regolati da AIRE e che pertanto AIRE possa regolare il repertorio dei linfociti T K17 autoreattivi a livello timico.
Sono stati sequenziati i Dna di 35 pazienti affetti da alopecia areata in chiazze diffuse e universale e i risultati hanno dimostrato che: a) le varianti alleliche rs4404254 e rs4675379 del gene ICOS sono più frequenti nei pazienti affetti con AA che nei controlli sani; b) le varianti alleliche rs4404254 e rs4675379 sono associate con una ridotta espressione del gene ICOS.
Questi dati hanno confermato 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.
Dall'analisi genetica del gene della Citocheratina 17 non risultano invece essere presenti mutazioni a livello della sequenza codificante.

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

- Stesura delle linee guida europee ECCO-ESPGHAN sul trattamento della malattia di Crohn in pediatria, da parte di un board internazionale di cui fa parte il Dr Barabino.
- Studio su modificazioni mucosali in bambini con colite allergica, normali e pazienti con Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali (MICI). I linfociti intraepiteliali eotassina+ contribuiscono all'accumulo eosinofilo tipico delle coliti allergiche. La co-localizzazione di IgE e triptasi con i nervi enterici mucosali potrebbe contribuire alla dismotilità e all'iperalgesia viscerale tipiche delle coliti allergiche.

– Enteroscopia con video capsula seguita da enteroscopia a pallone singolo: un approccio combinato al bambino con sanguinamento intestinale oscuro. Con tale algoritmo si ottiene un alto tasso di positività (95%) e di favorevole outcome terapeutico (82%).
– Fenotipo e decorso di malattia nei bambini affetti da MICI ad esordio precoce: questi bambini presentano malattia più estesa e traggono beneficio da una terapia più aggressiva anche se il rischio di chirurgia non sembra differire rispetto al gruppo con esordio più tardivo.
– Età di introduzione del glutine, stato dell'HLA e rischio di sviluppare la malattia celiaca (MC) nei bambini: né il ritardato inserimento del glutine nella dieta, né l'allattamento al seno modificano il rischio di contrarre la MC nei bambini a rischio, anche se la più tardiva introduzione del glutine è associata ad un esordio ritardato della malattia.
- MICI severe associate ad alterazione congenita del segnale del trasforming growth factor beta (TGF-β) condizione immunologica tipica della sindrome di Loeys Dietz. L'associazione

  di tale sindrome con MICI, riportata in due casi personali, suggerisce che un'alterazione del segnale del TGF-β per sè predispone allo sviluppo di MICI nell'uomo, rappresentando un importante modello per la comprensione della patogenesi delle MICI stesse.
- Descrizione di un caso di duplicazione tubulare completa dell'esofago trattato con successo con endoscopia operativa (1° caso della letteratura operato per via endoscopica mediante la resezione del setto interposto i due lumi esofagei).

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

Sono stati seguiti 4 filoni di ricerca:

1. caratterizzazione di auto-anticorpi implicati nelle malattie auto-immuni primitive e secondarie (nefropatia membranosa, nefrite lupica);
2. meccanismi implicati nella patogenesi della sindrome nefrosica sperimentale ed umana;
3. messa a punto di diagnostica specifica per geni podocitari responsabili della sindrome nefrosica tramite sequenziamento di nuova generazione (NGS);
4. Combinatorial Protein Ligand Library (CPLL) per analisi proteomica di proteine urinarie.

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

"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 89 bambini di età compresa tra i 17 mesi e i 17 anni, 48 maschi e 41 femmine, affetti da affetti da infezioni delle basse vie respiratorie (IBVR), accertate sulla base di evidenze cliniche e radiologiche. Rispetto alla stima del campione previsto nel piano di analisi statistica, è stato raggiunto il 31% della casistica prevista (89 pazienti su 288 stimati).
Quest'anno infatti si è osservata una breve durata dell'epidemia di IBVR di presumibile eziologia micoplasmica. La prevalenza di infezione da micoplasma è stata del 31.5%. Al momento sono state registrate 4 resistenze ai macrolidi con mutazioni la cui caratterizzazione è ancora in fase di studio. La ricerca continuerà anche nel 2015.

"L'anafilassi: percorso diagnostico e terapeutico" attivo anche nel 2015

Per migliorare la gestione dell'anafilassi, dal punto di vista terapeutico mediante il riconoscimento precoce dei casi e un adeguato e rapido trattamento (appropriatezza d'uso dell'adrenalina) e diagnostico con l'individuazione della causa scatenante, mediante diagnostica allergologica di secondo e terzo livello, sono stati valutati longitudinalmente 75 pazienti (49 maschi e 26 femmine) con anafilassi da alimenti afferenti all'U.O. di Pediatria ad ind. Pneumo-Allergologico già trattati in Pronto Soccorso o giunti su indicazione del curante con sospetta anafilassi e/o grave allergia alimentare e/o sospetta anafilassi da imenotteri. Gli alimenti più frequentemente causa di anafilassi sono stati: frutta in guscio (41%), latte (26,7%), uovo

(22,7%), frutta fresca (17,3%), pesce (9,3%), crostacei (5,3%), molluschi (2,7%), semi (2,7%) e grano (1,3%). L'età di esordio dell'anafilassi è in media a 39 mesi, il 62% dei pazienti presenta anche rinite allergica, 44% presentano anche asma ed il 52% anche dermatite atopica. Risultano polisensibilizzati il 33% dei pazienti (con almeno 2 sensibilizzazioni ad alimenti il 22%).
Non abbiamo al momento dati sui follow-up. E' stata stilata una flow chart, già approvata dal comitato DEA, in cui si definisce il percorso diagnostico e terapeutico dell'anafilassi con particolare riferimento alla necessità di una diagnosi appropriata dell'anafilassi, spesso sottostimata e basata sulle indicazioni delle Linee Guida internazionali e al corretto utilizzo dell'adrenalina per via i.m., spesso sottoutilizzata presso i PS ed il territorio (118).

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

Oltre alla collaborazione in campo infettivologico e immunitario, continua, rafforzata dalla nascita della UOSD Medicina Fetale, la trentennale ricerca clinico-scientifica in relazione alla diagnostica precoce e prenatale, e all'individuazione terapia delle patologie feto-neonatali.

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

L'attività di ricerca scientifica ha sviluppato diversi filoni di ricerca. Il più rilevante è senza dubbio la neurologia neonatale, in particolare il *neuroimaging* nei neonati pretermine (ben 4 su 10 delle migliori pubblicazioni dell'ultimo triennio, come elencate al punto 5). L'Istituto Giannina Gaslini accoglie una delle terapie intensive neonatali più grandi a livello nazionale, con oltre 100 neonati di peso inferiore a 1500 grammi alla nascita (VLBW). Questa vulnerabile popolazione di pazienti è estremamente esposta al rischio di lesioni cerebrali, con potenziali implicazioni a lungo termine sulla sviluppo neurologico. Nell'ultimo trienno tutti i neonati VLBW sono stati sottoposti a risonanza magnetica cerebrale, grazie ad una sinergia ormai consolidata con la Neuroradiologia diretta dal prof. Andrea Rossi. Alcuni di questi dati sono stati recentemente riportati in articoli scientifici, attualmente in corso di referaggio. Parallelamente sono stati messi in correlazione gli aspetti cerebrali con dati prenatali, in collaborazione con il Prof. Dario Paladini per le immagini ecografiche in gravidanza e il Prof. Ezio Fulcheri per l'esame istologico della placenta.

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

1. Whole body MRI con seq. STIR/DWIBS e imaging funzionale nella diagnosi e follow up delle malattie reumatiche e oncologiche: definitiva validazione per diagnosi e monitoring di malattia nella CRMO e nella JDM, con buona correlazione tra attività di malattia e alterazione/distribuzione del segnale patologico. I risultati saranno oggetto di relazione all'ESPR Congress 2015.
2. URO RM con valutazione funzionale. Nel 2014 sono stati acquisiti circa 90 esami Continua (con Università di Rouen) la valutazione comparativa per validare la fMRU versus scintigrafia renale sequenziale.
3. RM con seq DWI nelle IVU continua l'arruolamento pazienti (prevalentemente lattanti) Definitivamente ottimizzata la tecnica "feed and wrap" per evitare gli esami in narcosi
4. MD Paedigree: abbiamo definito i protocolli RM e attualmente è in corso l'arruolamento dei pazienti.
5. RM Cardiovascolare in alternativa alla TC nel pectus excavatum: è in corso l' arruolamento dei pazienti e i risultai preliminari molto positivi, saranno presentati all'ESPR e ECR congress del 2015/16.

6. Ottimizzazione della dose. E' stata completata la survey nazionale sulla dose in TC i risultati sono pubblicati su European Radiology.

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. 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.
- Fluidoterapia in età pediatrica. Confronto fra sterofundin e soluzione fisiologica. L'obiettivo della ricerca è stato raggiunto con un RCT multicentrico italiano, di cui il Gaslini è stato centro coordinatore.
- Saline vs Albumin Fluid Evaluation Extrapolation to Paediatric Intensive Care SAFE-EPIC: si tratta del primo studio per la valutazione su scala mondiale delle pratiche di rianimazione di volume in bambini ricoverati in terapia intensiva nell'era post studio SAFE. Valutera` la tipologia di paziente, di terapia intensiva ed i fattori geografici che possono influire sulle pratiche di somministrazione di fluidi. E` stata realizzata una rete internazionale di cui la UOSD Rianimazione Neonatale e Pediatrica fa parte, che potrà essere utilizzata per futuri studi collaborativi nell'ambito della terapia intensiva pediatrica. The George Institute for Global Health, Sydney, Australia. E` in corso l'analisi dei dati raccolti.
- Descrizione di tecniche di cannulazione percutanea eco-guidata in neonati candidati ad ECMO. Articolo inviato per pubblicazione.

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

Studio RASopatie

Nel corso dell'ultimo hanno abbiamo partecipato uno studio internazionale sulla Sindrome di Noonan. Scopo di tale studio stabilire se esiste una CORRELAZIONE GENOTIPO PROGNOSI CARDIOLOGICA A BREVE E MEDIO TERMINE NEI PAZIENTI AFFETTI DA RASopathy SYNDROMES (Noonan and Noonan-like Syndromes). Le RASopatie rappresentano un gruppo eterogeneo di sindromi cliniche (Sindrome di Noonan, LEOPARD, cardiofaciocutanea, Costello) che condividono un meccanismo patogenetico comune con mutazioni nei geni che codificano per trasduttori del segnale della cascata di RAS (PTPN11, SOS1, RAF 1, KRAS, SHOC2, NRAS, CBL, HRAS, BRAF, MEK1, MEK2). La sindrome di Noonan è causata in circa il 40% dei casi da una mutazione a carico di un gene denominato PTPN11, che mappa lungo il cromosoma 12 e che regola la trasmissione dei messaggi intracellulari relativi a fattori di crescita.
Esistono tuttavia anche altre mutazioni genetiche che, sia pure in maniera meno frequente, correlano con tale sindrome (SOS1, RAF 1, KRAS, SHOC2, NRAS, CBL). Oltre la sindrome di Noonan, sono state identificate altri sindromi in cui l'espressione di mutazioni genetiche riconduce sempre ad un meccanismo di non-regolazione nella espressione di messaggi intracellulari. Ad esempio la sindrome di Costello (mutazione del gene HRAS), la sindrome cardiofaciocutanea (mutazioni dei geni BRAF. MEK1, MEK2) e la sindrome di LEOPARD (mutazioni di esoni differenti dei geni PTPN11, RAF1 e BRAF) sono delle sindromi cliniche con fenotipo simile alla Noonan e meccanismo patogenetico analogo. Tutti questi geni appartengono alla famiglia dei geni RAS e per tale motivo in letteratura questo gruppo di sindromi vengono accomunate nella definizione di "RASopathy syndrome".
In letteratura è già nota la relazione tra specifiche cardiopatie e mutazioni genetiche. Tuttavia lo studio della prognosi dei diversi difetti cardiaci in relazione alla specifica mutazione genetica, in termini di morbidità e mortalità per la cardiopatia non è stata ancora riportata. Scopo di nostro lavoro è quello di riportare i dati relativi alla mortalità e morbidità per specifica cardiopatia congenita in tale gruppo di pazienti con

mutazione nota per geni della cascata RAS. Ciò potrà pertanto consentire di individualizzare al meglio il counseling cardiologico alla diagnosi e ottimizzare il trattamento medico, interventistico e chirurgico nel corso della storia clinica del paziente.

Obiettivi dello studio

L'obiettivo principale dello studio è quello di studiare la correlazione tra mutazione specifica e prognosi cardiologica in termini di mortalità a breve termine (entro un mese dalla procedura o entro la dimissione dall'ospedale) e a medio termine (2 anni dalla procedura) nei pazienti affetti da RASopathy (sindrome di Noonan e Noonan-like) sottoposti a procedure di emodinamica interventistica o di cardiochirurgia seguiti presso centri italiani (Istituto Giannina Gaslini, Ospedale Bambino Gesù di Roma Cattedra di Cardiologia Pediatrica dell' Università La Sapienza di Roma, Centro di Cardiologia e Cardiochirurgia Pediatrica dell'Università di Padova, Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, Cardiologia Pediatrica Ospedale Monaldi – Università Federico II di Napoli) ed europei (Great Ormond Street Hospital for Children London). L'Ospedale Bambino Gesù di Roma è il centro coordinatore. Si tratta di uno studio retrospettivo. Per quanto riguarda i nostri pazienti, attraverso l'analisi dell'archivio cardiologico-genetico del nostro centro abbiamo raccolto informazioni cliniche sui pazienti affetti da mutazione documentata dei geni RAS sottoposti a follow-up medico, a procedura emodinamica e/o ad intervento cardochirurgico. Abbiamo individuato 34 pazienti affetti dalla Sindrome di Noonan o Noonan like e cardiopatia, seguiti presso il nostro centro tra 1986 ed il 2012. In accordo con i criteri di selezione dello studio di seguito riportati

Soggetti seguiti presso:

- Dipartimento Medico Chirurgico di Cardiologia e Cardiochirurgia pediatrica - Ospedale Bambino Gesù
- Cardiologia Pediatrica Istituto Giannina Gaslini, Ge.
- Unità operativa di Cardiologia Pediatrica Università La Sapienza – Roma
- Istituto di Clinica Pediatrica, Cardiologia Pediatrica, Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
- Cardiologia Pediatrica Ospedale Monaldi di Napoli - Università Federico II
- Cardiologia e cardiochirurgia Pediatrica Università degli Studi di Padova

  con
  - Mutazione specifica di uno dei geni della catena RAS
  - Cardiopatia congenita seguita in follow-up da almeno 2 anni o sottoposta a procedura emodinamica o chirurgica entro il mese di giugno 2013.

Abbiamo selezionato 15/34 pazienti che sono staiti arruolati nello studio, i restanti 19/34 pazienti seguiti attualmente od in passato presso il nostro centro sono stati esclusi dallo studio in quanto non è stato possibile recuperare il dato genetico, si tratta di pazienti seguiti altrove e arrivati al nostro centro solo per effettuare la procedura di cardiologia intervenzionale o per essere sottoposti ad intervento chirurgico o pazienti operati in cui l'indagine genetica non è stata eseguita.
Non è stato in alcun modo necessario alcun contatto diretto con le famiglie per l'acquisizione del consenso informato poiché verranno gestiti in maniera esclusivamente retrospettiva dati ospedalieri già noti.
Al termine della raccolta dei dati gli stessi sono stati inviati al centro cordinatore, tutti gli sperimentatori si sono impegnati a mantenere confidenziali tutte le informazioni che verranno raccolte. A tale scopo tutti i dati saranno conservati in file informatici protetti, non accessibili a chi non sia a conoscenza dei codici di accesso. Attualmente la raccolta dei dati nei diversi centri è terminata, e si sta procedendo all'analisi dei dati.

U.O.C. Cardiochirurgia e chirurgia vascolare– *Direttore: Dottor Lucio Zannini*

Valutazione della "rigenerazione autologa" del patch Cor-Matrix (extracellular matrix graft) in cardiochirurgia pediatrica

Obiettivo

Valutare la rigenerazione cellulare e la "crescita" del patch di matrice extracellulare Cor-Matrix utilizzato per la correzione di cardiopatie congenite e per la sostituzione vascolare in pazienti pediatrici.

Si tratta di un nuovo materiale in commercio da alcuni anni con tutte le certificazioni ed autorizzazioni all'uso in cardiochirurgia pediatrica, costituito da matrice extracellulare decellularizzata di provenienza dall'intestino bovino, che dovrebbe fornire all'ospite il substrato per una ricellularizzazione, garantendo la capacità plastica e la potenzialità di una crescita dimensionale.
Descrizione valutazione clinica e strumentale dei pazienti in cui è stato utilizzato il patch di "matrice extracellulare" ed analisi istologica dei frammenti di patch espiantati nel caso questa opportunità si renda disponibile (per esempio nel caso di interventi stadiati e palliativi in attesa di correzione).

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". Studio in corso - Durante il 2014 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 30/09/2013, sono strati arruolati 174 pazienti, di cui 132 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 su questi pazienti ha permesso di confermare la sottostima dell'incidenza delle anomalie associate alla malattia di Hirschsprung, con particolare riferimento all'ipoacusia, alle problematiche renali ed alle cardiopatie congenite.

"L'approccio mini-invasivo in chirurgia pediatria: audit clinici, risk management e linee guida". Studio in corso - 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 146 pazienti trattati dalle 53 U.O. di Chirurgia Pediatrica attive sul suolo nazionale, rappresentative della totalità dei casi arruolabili. I dati così ottenuti, durante il 2014 sono stati incrociati con quelli del dbase ufficiale del Ministero della Salute, derivato dalla codifica di dimissione di tutti i presidi ospedalieri attivi sul territorio nazionale. Sono stati conseguentemente identificati un totale di 178 pazienti con Atresia Esofagea nati nel 2012. Tale dato ha consentito di calcolare un'incidenza di circa 1:3000 a conferma della relativa frequenza di tale malattia rara. Un *paper* riassuntivo degli outstanding risultati è in fase di revisione alla rivista Orphanet Journal of Rare Diseases.
Lo stesso dbase, adattato ad altra affezione (**Colite Ulcerosa**), viene attualmente utilizzato per la raccolta dei dati riguardanti i pazienti sottoposti a trattamento chirurgico, anche in questo caso estendendo la raccolta dati a numerosi centri attivi sul territorio nazionale.
Progetto di ricerca intitolato: "*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 30/11/2014 sarà completato il 4° ed ultimo anno del progetto di ricerca. Dal 01/12/2010, anno di attivazione, abbiamo arruolato un totale di 174 pazienti, di cui 56 sottoposti a prelievo di tassello di intestino per studio immunologico, 137 a prelievo di sangue periferico per estrazione del DNA (76 trios = probando +

entrambi i genitori) e 112 a prelievo di sangue periferico per lo studio dell'espressione genica sulle cellule immunitarie circolanti. Tale studio ci ha permesso di studiare l'espressione del proto-oncogene Ret nelle cellule immunitarie circolanti, nelle cellule immunitarie del MALT e di definire l'effetto della stimolazione di RET su determinati gruppi di geni coinvolti nel processo dell'infiammazione. Quanto detto ha consentito di incrementare il background scientifico e la conoscenza alla base delle ipotesi eziologiche per le temibili ENTEROCOLITI.
E' stato finanziato il progetto di ricerca dal titolo "*Interactions of genotype, phenotype, local immune system and microbiologic environment in the pathogenesis of Hirschsprung's disease associated enterocolitis*". La data di inizio del progetto è 01/11/2014 per una durata complessiva di 36 mesi. Tale progetto mira ad ampliare i risultati del precedente (di cui rappresenta naturale evoluzione) ed ottimizzarne la traslazione clinica.

***"Rischio oncologico dei pazienti affetti da malattia di hirschsprung"*. Studio in corso -** Lo studio, approvato dal Comitato Etico dell'Istituto Gaslini nel novembre 2013, è stato attivato a partire dal gennaio 2014.
Sono state intervistate 135 famiglie di pazienti affetti da malattia di Hirschsprung e 126 famiglie di casi controllo (pazienti non affetti da aganglia intestinale e ricoverati presso il nostro Istituto in merito ad altra affezione). Contrariamente alle attese, l'incidenza anamnestica di K colon-retto è stata di 13/1254 (1.04%) nei familiari dei pazienti e di 14/1163 (1.2%) nei casi controllo. Il confronto fra le incidenze (p =0.5470) dimostra la non evidenza di predisposizione genetica allo sviluppo dei tumori del colon retto nei pazienti affetti da aganglia intestinale. Anzi sembrerebbe suggerire la presenza di una sorta di effetto "protettivo".
E' attualmente in corso un'analisi multivariata per identificare eventuali sottopopolazioni a maggior rischio su base genetica (i.e. soggetti con o senza mutazione RET). I risultati preliminari del nostro lavoro verranno presentati al congresso.

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

Viene concluso lo studio sulle manifestazioni retiniche della Neurofibromatosi 1 che ha permesso l'identificazione di un nuovo parametro diagnostico precoce, sensibile e facilmente rilevabile: la presenza di noduli coroideali evidenziabili anche nel bambino di 2-3 anni mediante la Retinoscopia IR. I risultati sono in corso di pubblicazione.
Analogamente in collaborazione con l'U.O. di Diabetologia sono stati approfonditi e pubblicati i risultati dell'indagine di screening della retinopatia diabetica in ambito pediatrico mediante un sistema di acquisizione delle immagini retiniche ad opera di personale non medico e la valutazione da parte dello specialista mediante un sistema di teleconsulto.
In collaborazione con l'U.O. Reumatologia sono stati definiti i fattori di rischio nella popolazione italiana affetta da Artrite Idiopatica Giovanile di sviluppare l'interessamento oculare (Uveite) come pure la sicurezza e l'efficacia della terapia con farmaci antiTNF biologici (infliximab and adalimumab) per il trattamento dell'uveite refrattaria alla terapia convenzionale. Ciò crea importanti risvolti terapeutici in una malattia gravemente invalidante.
Sono stati pubblicati i risultati del trattamento chirurgico di pazienti affetti da una grave e rara malformazione delle vie lacrimali (dacriocistocele) sottoposti a intervento presso il nostro Istituto per i quali viene proposta la tecnica chirurgica adottata con la completa risoluzione di una affezione con grave rischio di danno anatomico e funzionale per la visione.
E' tuttora in corso lo studio multicentrico internazionale sugli effetti indesiderati dell'utilizzazione di un farmaco ad uso topico (Latanoprost collirio) per il trattamento del glaucoma congenito e in età pediatrica.
È stato concluso uno studio sull'accuratezza e precisione della misurazione della refrazione (e presenza di difetti visivi) in età preverbale mediante un Videorefrattometro che ha confermato la possibilità di una affidabile diagnosi di difetti refrattivi (miopia, ipermetropia elevata e astigmatismo) in una popolazione pediatrica.
Nell'ambito di uno studio multicentrico italiano sono stati identificati i fattori di rischio della Retinopatia del Prematuro, grave affezione che se non tempestivamente diagnosticata e trattata conduce a gravi livelli di

ipovisione o cecità e la cui incidenza ha tuttora un notevole impatto sulla società. L'identificazione dei fattori di rischio rappresenta un importante ausilio per prevenzione e la precocità del trattamento.

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

Sindrome di Lesch-Nyhan, descritta nel 1964 da Lesch Nyhan , è una malattia recessiva legata al cromosoma X, che si verifica in 1: 100000-1: 380000 nati vivi. LNS è caratterizzata da una diminuzione dell'attività di ipoxantina guanina fosforibosil transferasi, un enzima coinvolto nel metabolismo delle purine, con conseguente sovrapproduzione di acido urico.
L'iperuricemia e funzioni neurologiche, automutilazione, e ritardo mentale caratterizzano clinicamente questa sindrome. In LNS pazienti la caratteristica tipica è la perdita di tessuto da loro stessi mordere con l'amputazione parziale o totale delle dita, labbra e lingua. L'auto-mutilazione correla con l'eruzione dei denti decidui. Sono stati somministrati farmaci per migliorare il comportamento auto-distruttivo e sono state suggeriti con efficacia variabile approcci terapeutici invasivi come le estrazioni dentali e chirurgia ortognatica, . Oggi giorno la prevenzione è, quindi, lo standard di cura. Il ruolo dell'odontoiatria è essenziale nella gestione del comportamento automutilante, perché i denti rappresentano lo strumento autoaggressività principale.
Questo rapporto presenta una revisione di diversi approcci terapeutici per la gestione dell'autodistruzione, mettendo in evidenza l'efficacia di un trattamento preventivo. Esso descrive una nuova tecnica: un paradenti in resina, realizzati all' Istituto Giannina Gaslini, per ottenere la guarigione immediata delle lesioni orali, confermato nel periodo di follow-up.

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

L'attività di ricerca presso l'U.O. di Ortopedia si è indirizzata: nel campo della microchirurgia e chirurgia ricostruttiva della mano ed arto superiore. E' stato principalmente portato avanti il tema delle microchirurgia nervosa ricostruttiva con particolare attenzione alla possibilità di estendere le tempistiche per la riparazione delle paralisi ostetriche del plesso brachiale. In particolare i dottori Senes e Catena si sono concentrati sull'applicazione delle tecniche di neurotizzazione selettiva di specifici distretti neuro muscolari, con lo scopo di rianimare elementi muscolari che non abbiano avuto un recupero spontaneo: i risultati ottenuti sono oggetto di due articoli in corso di revisione presso il Journal of Brachial Plexus and Peripheral Nerve Injuries and il Canadian Journal of Plastic Surgery.
E' stata poi messa a punto una tecnica chirurgica originale per la correzione del gomito flesso in esiti di paralisi ostetrica la cui pubblicazione è attualmente al vaglio del Journal of Pediatric Orthopaedics. In ultimo è stata eseguita una revisione critica dell'uso della tubulizzazione per la ricostruzione delle perdite di sostanza nervose in età pediatrica: tale articolo è in atto sotto revisione presso l'Indian Journal of Orthopaedics.
Nel campo della chirurgia ricostruttiva degli arti inferiori con l'utilizzazione di nuovi fissatori esterni circolari computer assistiti che hanno permesso di correggere gravissime deformità e di organizzare un convegno su questo tipo di fissatori con la partecipazione di numerosi relatori provenienti da tutta Italia. Inoltre, siamo entrati a far parte di un ristretto gruppo di chirurghi internazionali che stanno sviluppando questo fissatore e le sue applicazioni.
Nel campo della chirurgia oncologica è stata iniziata una collaborazione con l'Ospedale Careggi per il trattamento ricostruttivo ("limb salvage") dei casi affetti da neoplasie maligne degli arti. Inoltre l'UO ha avuto l'incarico di raccogliere i casi nazionali di cisti ossee solitarie per cercare di stilare delle linee guida nazionali in base ai dati raccolti.
Nel campo della chirurgia ricostruttiva dell'anca è stata approfondita la tecnica per la soluzione dell'impingement femoro acetabolare con la metodica di Ganz.

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

Il Tumore miofibroblastico infiammatorio (IMT) è stato scelto per rappresentare un processo patologico post-infettivo o post-infiammatorio benigno curato da resezione chirurgica. Il trattamento di scelta è una

resezione chirurgica completa. La terapia con corticosteroidi è stato utilizzata con un certo successo in lesioni non operabile.
Tuttavia, la rapida progressione di IMT polmonare dopo il trattamento con prednisone è stata riportata, sollevando l'ipotesi che i corticosteroidi possono favorire una importante proliferazione di questa lesione, possibilmente attraverso un meccanismo di immunosoppressione. Abbiamo quindi riscontrato che altri meccanismi possono essere coinvolti. Inoltre è' stato dimostrato che il prednisone può avere un effetto nel favorire la proliferazione cellulare del tumore stesso, attraverso colture cellulari del IMT.

U.O.C. Farmacia – *Direttore: Dottoressa Paola Barabino*

La attività svolta è mirata alla stima del 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.

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

Lo studio si è proposto di affrontare il tema della sicurezza in quattro aree tematiche:

1. la gestione dei farmaci;
2. il percorso del paziente sottoposto a procedure invasive/intervento chirurgico;
3. il percorso in urgenza ed il trasporto intra ospedaliero;
4. gli strumenti per la prevenzione e la gestione del rischio clinico.

La ricerca è stata articolata in fasi successive:

1. revisione della letteratura nazionale e internazionale degli ultimi dieci anni con riferimento alle aree tematiche individuate, effettuata in collaborazione con il Dipartimento del Farmaco dell'Istituto Superiore di Sanità;

2. indagine conoscitiva su politiche e procedure attinenti alle aree tematiche selezionate presso un campione rappresentativo di ospedali pediatrici / divisioni di pediatria del Sistema Sanitario Nazionale, attuata mediante questionari accessibili in WEB su piattaforma predisposta dal Consorzio Interuniversitario del CINECA di Bologna;

3. costituzione di focus group per la predisposizione degli standard in ciascuna area tematica individuata;

4. sperimentazione e validazione del modello operativo, negli ospedali partecipanti al progetto.

Il set di standard è stato predisposto facendo riferimento a :

- linee guida, ove disponibili;
- dati della letteratura nazionale ed internazionale;
- esperienza consolidata degli esperti partecipanti.

Una delle principali difficoltà che le organizzazioni sanitarie incontrano quando vengono avviati percorsi di miglioramento in tema di qualità delle cure e sicurezza dei pazienti attiene alle modalità in ordine alle quali vengono individuate le priorità di intervento.
Ciò è correlato anche alle risorse umane e finanziarie necessarie per sostenere i relativi programmi di miglioramento.
Il processo di miglioramento per il soddisfacimento degli standard è stato pensato come un percorso progressivo, cui l'organizzazione deve tendere nel rispetto della tipologia dei requisiti richiesti per presidiare la sicurezza del paziente.
L'articolazione in tre fasi contribuisce inoltre a rendere l'approccio più schematico.
Preso atto degli esiti dell'indagine conoscitiva condotta negli ospedali che hanno aderito al questionario, gli standard sono stati aggregati in ciascuna fascia secondo una gerarchia di priorità. Sono stati individuati sulla base delle buone pratiche riportate in letteratura e tenendo conto dell'esperienza e delle politiche e procedure sviluppate negli ospedali partecipanti al programma.

Ciascuna fascia esprime quindi un "livello di sforzo", incrementale e progressivo, he l'organizzazione deve compiere per traguardare al conseguimento compiuto degli obiettivi di sicurezza:
Fase A rappresenta la soglia minima di accettabilità.
Gli standard debbono essere sempre soddisfatti in qualunque contesto organizzativo vengano erogate le cure a pazienti pediatrici.
E' costituita da politiche e procedure ritenute irrinunciabili.
Fase B soddisfatti i requisiti minimi di base, gli standard attestano lo sviluppo di percorsi di miglioramento che garantiscono elevati livelli di sicurezza.
Fase C gli standard rappresentano il gold standard riferimento secondo le buone pratiche cliniche attestate dalle evidenze della letteratura internazionale.

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

- L'attività di **epidemiologia clinica**, è principalmente consistita nella collaborazione con diverse UO dell'istituto (principalmente Pediatria II, Ematologia ed Oncologia, e Malattie infettive) per il disegno di studi scientifici, gestione, ed analisi dei dati. Personale della UOSD ha anche avuto un ruolo principale in qualità di coordinatore su progetti internazionali che hanno dato luogo a pubblicazioni scientifiche.

  In termini di risultati di questa attività, il personale della UOSD è stato autore o co-autore, nel corso dell'anno 2014, di 31 lavori scientifici su riviste internazionali per un Impact Factor (IF) di 98,736. In termini di media, si è ottenuto un IF medio per lavoro di 3,185 e un numero medio di lavori per ricercatore di 3,444.

- L'attività di **gestione dei Registri di Malattia** è continuata regolarmente e in particolare per il: 1) Registro Italiano neuroblastoma (RINB), 2) Registro Italiano fuori terapia (ROT), 3) Registro Italiano tumori del sistema nervoso centrale (RI-TSNC).

  Questa attività si mantiene per lo più grazie a progetti di ricerca per i quali si è ottenuto finanziamento specifico. In particolare, all'interno del progetto quinquennale europeo ENCCA (European Network for Research in Cancer in Children and Adolescents), personale del SEBC sta coordinando il progetto "Survivorship Passport" che ha ottenuto un grande rilevo internazionale. All'interno di un altro progetto europeo (PanCareSurFup), è stata conclusa l'analisi della sopravvivenza a lungo termine (oltre 40 anni di follow-up max) dei soggetti italiani inseriti nel registro Italiano fuori terapia dell'AIEOP. Inoltre, personale del SEBC, in collaborazione con il dipartimento di Ematologia ed Oncologia sta portando avanti 2 progetti: PancareLIFE, finanziato dalla comunità Europea per lo studio della ototossicità e tossicità gonadica (fertilità femminile) nei lungo sopravviventi da tumore pediatrico.

Si è inoltre continuato alla stesura di linee guida per il follow-up a distanza e il Dott. Haupt ha coordinato il gruppo internazionale per la stesura delle linee guida per la sorveglianza a lungo termine per la insufficienza ovarica precoce in donne lungo-sopravviventi da tumore pediatrico

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

Prosecuzione dei seguenti protocolli approvati da comitato etico:

1) Efficacia e tollerabilità di due terapie sostitutive in casi di amenorrea successiva a trattamento antiblastico in età pediatrica (Prot. n. IGG MOMA 001), RCT
   I dati preliminari mostrano un diverso outcome delle 2 diverse formulazioni estrogeniche sul profilo lipidico e sulla resistenza all'IGF1. Tali dati devono essere però confermati da una numerosità statisticamente significativa, non ancora raggiunta; 11 pazienti hanno concluso il protocollo di 4 anni raggiungendo perfettamente gli obiettivi di estrogenizzazione e di soddisfazione al trattamento.
2) Ipogonadismo ipogonadotropo maschile a presentazione neonatale (Prot IGG MOMA 002), RCT
   I dati preliminari sembrano mostrare una buona risposta al trattamento con gonadotropine durante la minipurtà in termini di incremento del volume gonadico e della risposta ematica al tattamento; al momento sono stati arruolati 2 pazienti.

3) Studio della massa ossea e composizione corporea in neonati e lattanti con diverse tipologie di crescita intrauterine(Prot. n. IGG MOMA 006), osservazionale.
   I dati preliminari su 16 neonati pretermine e 7 neonati a termine sembrano mostrare dimensioni scheletriche ridotte e ridotta BMC mediante DXA a parità di età cronlogica nei neonati pretermine.
4) I fattori prognostici coinvolti nelle recidive della malattia di Graves-Basedow. Questo studio retrospettivo ha coinvolto 5 Centri di endocrinologia pediatrica a livello nazionale. Sono state individuate in particolare due condizioni che possono essere considerate predisponenti la recidiva. I risultati preliminari sono stati stati presentati in forma di abstract al Congresso Congiunto delle Società Europea ed Americana di Endocrinologia Pediatrica lo scorso anno. Il lavoro completo è stato pubblicato su "The Journal of Pediatrics" nell'anno in corso.
5) Follow up auxologico e neuro cognitivo dei neonati affetti da ipotiroidismo congenito trattati con due regimi terapeutici di levo tiroxina. Questo studio multicentrico nazionale promosso dall'AIFA approvato dal Comitato di Etica del nostro Istituto ha visto il termine del reclutamento dei pazienti durante l'anno in corso. Attualmente i neonati inseriti sono in fase di follow up auxologico e neurocognitivo, vi è già stata la prima visita di monitoraggio e siamo in fase di raccolta dati.

U.O.S.D. Area Critica della Medicina d'Urgenza – Direttore: Dottor Salvatore Renna

Nell'ambito di studi multicentrici sono stati pubblicati nel 2014 i risultati di una ricerca sull'efficacia dell'impiego della vaccinazione antinfluenzale in età pediatrica: la nostra U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica, insieme ad altre 10 in 7 regioni italiane, ha partecipato ad uno studio test-negativo caso-controllo durante le stagioni influenzali 2011-2012 e 2012-2013. Erano eleggibili per lo studio bambino che accedevano al Pronto Soccorso con una ILI (influenza-like-illness), diagnosticata dal curante secondo la definizione dell'European Centre for Disease Control. I dati sono stati raccolti da farmacisti o medici formati al riguardo mediante un'intervista ai genitori durante la visita in Pronto Soccorso (o il ricovero ospedaliero) del loro bambino. In tutti i bambini è stato effettuato un test microbiologico (RT-PCR) per l'influenza.
704 bambini dai 6 mesi ai 16 anni sono stati arruolati: 362 sono risultati positivi per uno dei tipi di virus influenzale (casi) e 442 negativi (casi controllo). I casi avevano un'età superiore rispetto ai controlli (età mediana di 46 mesi vs 29 mesi), sebbene con una similare prevalenza di condizioni croniche. Soltanto 25 bambini (4%) risultavano vaccinati nel periodo di studio. L'efficacia del vaccino corretta in base all'età (VE) è risultata del 38% (intervallo di confidenza del 95% - dal 52 al 75%). Una VE superiore è stata stimata per i bambini ospedalizzati (53%; intervallo di confidenza del 95% - dal 45 all'85%).
Lo studio supporta l'efficacia della vaccinazione antiinfluenzale nel prevenire accessi in Pronto Soccorso e nell'ospedalizzazione per ILI nei bambini, sebbene le stime non siano risultate statisticamente significative e con ampi intervalli di confidenza. Future revisioni sistematiche dei dati disponibili potranno fornire prove più robuste per raccomandare l'impiego della vaccinazione nei bambini.
Altri studi multicentrici, i cui risultati sono stati pubblicati nel 2013, riguardavano le complicanze a carico del tratto gastroenterico superiore (UGIC: Upper GastroIntestinal Complications) in seguito ad uso di farmaci in età pediatrica, la 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 l'impiego di farmaci antiemetici off-label (ondansetron) nel trattamento della gastroenterite (in collaborazione con Farmacologia dell'IRCSS Burlo Garofalo di Trieste).

U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI – Direttore: Dottoressa Emanuela Piccotti

Nel 2014 si è svolto a Genova (16 e 17 maggio) il Convegno nazionale "La sorveglianza ospedaliera degli incidenti in Italia e in Europa", nel corso del quale sono stati illustrati i risultati del sistema SINIACA-IDB (Sistema Informativo Nazionale Incidenti in Ambienti di Civile Abitazione – Injury DataBase) del Centro Nazionale per la Prevenzione ed il Controllo delle Malattie (CCM) del Ministero della Salute. Il sistema SINIACA (ex art. 4 Legge 493/99) è stato integrato sia con i sistemi attivi a livello territoriale, sia con il sistema europeo IDB nell'ambito dell'Azione Congiunta Unione Europea – Stati Membri JAMIE (Joint Action on Monitoring Injuries in Europe): il progetto multiregionale, condotto dall'Istituto Superiore di Sanità, prevede la sorveglianza di PS ospedaliero degli incidenti, secondo lo standard europeo IDB, in 11 regioni italiane.

Sono stati osservati in formato sintetico (Minimum Data Set, MDS) oltre un milione e 200 mila casi di accessi in PS nel 2011 per traumatismi ed avvelenamenti – con una stima di oltre 7 milioni e 350 mila accessi in PS per incidenti e violenza in Italia. Sono stati osservati, invece, in formato analitico (Full Data Set, FDS) oltre 51 mila 500 casi di accesso in PS nel 2012, per una stima di circa 1 milione e 825 accessi in PS/anno per incidente domestico in Italia.
L'esperienza acquisita negli anni dalla nostra Unità Operativa è risultata preziosa nel fornire dati relativamente alla fascia pediatrica, una quota importante della popolazione coinvolta in incidenti nel nostro paese (basti pensare che, se il tasso medio di accesso in PS per infortunio domestico è di 3.75 pazienti/anno per 100.000 abitanti, questo sale a 8.137 casi per bambini < 5 anni).

U.O.S.D. Medicina e Chirurgia Fetale – Direttore: Dottor Dario Palladini

La nostra ricerca ha come fulcro lo studio delle malformazioni fetali, in special modo quelle cerebrali, cardiache, i quadri sindromici e le anomalie delle gravidanze monocoriali. Nello scorso anno, i filoni di ricerca principali hanno riguardato:

1) Caratterizzazione ecografica tridimensionale ed MRI (in collaborazione con A.Rossi, Neuroradiologia) delle malformazioni fetali cerebrali e spinali;
2) Studio ecografico 3D dello sviluppo cerebrale precoce embriofetale a 8-15 settimane di gravidanza;
3) Studio delle displasie linfatiche fetali (in collaborazione con C.Bellini, Patologia Neonatale);
4) Valutazione del ruolo della valutazione del DNA fetale su sangue materno tra gli screening prenatali (in collaborazione con: ISUOG, International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology);
5) Studio della placentazione nella gravidanza monocoriale patologica (in collaborazione con E.Fulcheri, Anatomia Patologica)
6) Diagnosi e caratterizzazione precoce delle malformazioni congenite fetali.

U.O.S.D. Centro Angiomi – Direttore: Dottor Pietro Dalmonte

Studio multicentrico a carattere epidemiologico della sindrome dell'osso fantasma (Sindrome di Gorham Stout).

Obiettivo:

L'obiettivo dello studio è di pervenire alla formulazione di un Protocollo diagnostico-terapeutico di questa malattia "rara" il cui trattamento è ancora controversio.

Descrizione:

La SGS è una malformazione vascolare rara e complessa caratterizzata da un'osteolisi spontanea e massiva associata a proliferazione locale intraossea di piccoli vasi di natura
prevalentemente linfatica, che determina la distruzione progressiva e riassorbimento dell'osso. Nelle sedi colpite, la lesione si estende anche ad infiltrare i tessuti molli (cute, sottocute, muscoli); nella localizzazione toracica si associa a chilotorace.
Si tratta di una condizione rara, sporadica, ad eziologia sconosciuta, che di solito colpisce bambini e adolescenti, senza differenza tra i sessi, ad evoluzione progressiva e con carattere invalidante. Sono stati descritti meno di 300 casi nella letteratura internazionale.
La gestione di questi malati è complessa e necessariamente di tipo multidisciplinare.

Servizio di Farmacologia Clinica e Sperimentazioni Cliniche – Direttore: Dottoressa Ornella Della Casa Alberighi

1. **Preparazione e gestione di proposte di ricerca clinica** (inclusa finalizzazione di protocollo di studio/sinossi in extenso) per applicazione a bandi di ricerca indipendente:
   - *Proof-of-Concept (PoC), MC, prospective, open-label, Gehan two-stage design study to evaluate the efficacy and safety of retigabine in infants, children and adolescents with genetic Epileptic Encephalopathy*. Principal Investigator (PI) Dr. P. Striano, Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Università di Genova.

- *PoC, prospective RCT on early treatment with either high or standard-dose caffeine in very preterm infants to evaluate its effects on brain MR, visual function and respiratory morbidity.* PI Dr. M. Bruschettini, UOC Neonatologia.
- *The Pharmacometrics (Integrated Systems Biology and Quantitative Analyses) for NeuroBlastoma_P4NB Project.* PI Dr. A. Garaventa, UO Emato-Oncologia Pediatrica.
- Progetto IMAJIA (*IMAging in Juvenile Idiopathic Arthritis*): La gestione terapeutica dell'artrite idiopatica giovanile mediante inclusione dei parametri ecografici nella valutazione dell'efficacia delle terapie antireumatiche. PI Dr.ssa C. Malattia, Pediatria 2^.

2. **Preparazione di piano di sviluppo clinico di farmaci/dispositivi** per l'applicazione a bandi di ricerca indipendente internazionali (Horizon 2020): ETHACA Project – *Enhancing the effectiveness of anticancer treatments in metastatic cancer through a fasting–mimicking diet*. PI Prof. Alessio Nencioni, Università di Genova.

3. **Conduzione e reporting di studi clinici collaborativi**:

- **Studio GRIPO_AIFA_FARM8MR2J7**: *Biphasic insulin metabolic control and QoL in paediatric T1DM: a multicenter (MC) cluster randomized trial*. PI Dr. G. d'Annunzio, Clinica Pediatrica, Diabetologia.
- **Progetto ALLEGRIA_AIFA_FARM94793N**: *Sublingual immunotherapy in paediatric asthma.* PI Dr.ssa MA Tosca, UOC di Pediatria a Indirizzo Pneumologico e Allergologico.
- **Studio AIFA/Regione Liguria PdP_SR_IGG01_Progetto MAREA**: Sorveglianza della sicurezza d'uso degli antibiotici nei bambini con broncopolmonite, faringotonsillite e otite media acuta della Regione Liguria. PI Dr. P. Di Pietro, UOC di P.S. Medico e Medicina d'Urgenza, DEA Pediatrico.
- **RaDiCEA Project No. 40-41800-98-007_ERA-NET PrioMedchild**: *New drugs for rare diseases: cost-effectiveness modelling in cryopyrin associated periodic syndromes (CAPS)* Coordinatore del Consorzio IT, F, NL Prof. A. Martini, Pediatria 2.
- **HEAD-US Project_ODCA_ACM_CM_IGG1**: *Haemophilic arthropathy and Ultrasound: development and 1st validation steps of the simplified Haemophilia Early Arthropathy Detection with UltraSound (HEAD-US) score*. PI Prof. C. Martinoli, Università Genova.

4. **Studi di dose/concentrazione/risposta (farmacocinetica/dinamica–PK/PD)** e messa a punto di micrometodi di monitoraggio terapeutico (TDM) in collaborazione con il Settore Chimica Clinica, Tossicologia-Cromatografia dell'UO Laboratorio Centrale di Analisi:

- **Studio Caffeina_MB_GC_ODCA–IGG 01-2014**: *Validation of a microextraction technique for the TDM of caffeine in preterm infants*.PI Dr. M. Bruschettini, UOC Neonatologia.
- **Studio Cinacalcet_IGG_ev_003; EudraCT Number 2009-016797-32**: *Cinacalcet in paediatric secondary hyperparathyroidism due to chronic kidney disease on dialysis*. PI Dr. EE Verrina, UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti.

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2014

Autori	Titolo pubblicazioni 2014 aggiornate al 17 febb. 2015	Rivista	IF Minist.
Baban A., Postma AV., Marini M., Trocchio Gianluca, Santilli A., Pelegrini M., Sirleto P., Lerone Margherita, Albanese AB., Barnett P., Boogerd CJ., Dallapiccola B., Digilio MC., Ravazzolo Roberto, Pongiglione G.	Identification of TBX5 mutations in a series of 94 patients with tetralogy of Fallot.	AM J MED GENET A 2014; 9999: 1-8	2

Aloi M., Lionetti P., Barabino Arrigo, Guariso G., Costa S., Fontana M., Romano C., Lombardi G., Miele E., Alvisi P., Diaferia P., Baldi M., Romagnoli V., Gasparetto M., Di Paola M., Muraca Monica,	Phenotype and Disease Course of Early-onset Pediatric Inflammatory Bowel Disease.	INFLAMM BOWEL DIS 2014; 20: 597-605	6
Bellini Carlo, Villa G., Sambuceti G., Traggiai Cristina, Campisi C., Bellini T., Morcaldi G., Massocco D., Bonioli E., Boccardo F.	Lymphoscintigraphy patterns in newborns and children with congenital lymphatic dysplasia.	LYMPHOLOGY 2014; 47: 28-39	1
Bellini Carlo.	God Was Born Prematurely.	JAMA PEDIATR 2014; 168: 599-600	0,1
Renna Salvatore, Bergamino L., Pirlo Daniela, Rossi Andrea, Furione M., Piralla A., Mascaretti M., Cristina Emilio, Marazzi MG., Di Pietro Pasquale.	A case of neonatal human parechovirus encephalitis with a favourable outcome.	BRAIN DEV-JPN 2014; 36: 70-73	2
Bonthuis M., van Stralen KJ., Jager KJ., Baiko S., Jahnukainen T., Laube GF., Podracka L., Seeman T., Tyerman K., Ulinski T., Groothoff JW., Schaefer F., Verrina Enrico.	Dyslipidaemia in children on renal replacement therapy.	NEPHROL DIAL TRANSPL 2014; 29: 594-603	6
Bronco A., Pietrini D., Lamperti M., Somaini M., Tosi F., Minguel del Lungo L., Zeimantz E., Tumolo Miriam, Lampugnani Elisabetta, Astuto M., Perna F., Zadra N., Meneghini L., Benucci V., Bussolin L., Scolari A., Savioli A., Locatelli BG., Prussiani V., C	Incidence of pain after craniotomy in children.	PEDIATR ANESTH 2014; 24: 781-787	2
Caridi Gianluca, Lugani Francesca, Dagnino Monica, Gigante M., Iolascon A., Falco M., Graziano C., Benetti E., Dugo M., Del Prete D., Granata A., Borracelli D., Moggia E., Quaglia M., Rinaldi R., Gesualdo L., Ghiggeri Gian Marco.	Novel INF2 mutations in an Italian cohort of patients with focal segmental glomerulosclerosis, renal failure and Charcot-Marie-Tooth neuropathy.	NEPHROL DIAL TRANSPL 2014; 29: 80-86	6
Malini E., Grossi Serena Maria, Deganuto M., Rosano C., Parini R., Dominisini S., Cariati R., Zampieri S., Bembi B., Filocamo Mirella, Dardis A.	Functional analysis of 11 novel GBA alleles.	EUR J HUM GENET 2014; 22: 511-516	6
D'Annunzio Giuseppe, Gialetti S., Carducci C., Rabbone I., Lo Presti D., Toni S., Zito E., Bolloli S., Lorini Renata, Della Casa Alberighi Ornella.	Italian translation, cultural adaptation and validation of the PedsQL (TM) 3.0 Diabetes Module questionnaire in children with type 1 diabetes and their parents.	HEALTH QUAL LIFE OUT 2014; 12: 115	4
De Caro Enrico, Bondanza Sara, Calevo Maria Grazia, Trocchio Gianluca, Lupi G., Domenicucci S., Marasini Maurizio Francesco.	Tricuspid Annular Plane Systolic Excursion for the Assessment of Ventricular Function in Adults Operated on with Mustard Procedure for Complete Transposition of the Great Arteries.	CONGENIT HEART DIS 2014; 9: 252-258	2
Disma Nicola, Mameli Leila, Pistorio Angela, Davidson A., Barabino Paola, Locatelli BG, Sonzogni V., Montobbio Giovanni.	A novel balanced isotonic sodium solution vs normal saline during major surgery in children up to 36 months: a multicenter RCT.	PEDIATR ANESTH 2014; 24: 980-986	4
Fallerini C., Dosa L., Tita R., Del Prete D., Feriozzi S., Gai G., Clementi M., La Manna A., Miglietti N., Mancini R., Mandrile G., Ghiggeri Gian Marco, Piaggio Giorgio, Brancati F., Diano L., Frate E., Pinciaroli AR., Giani M., Castorina P., Bresin E., G	Unbiased next generation sequencing analysis confirms the existence of autosomal dominant Alport syndrome in a relevant fraction of cases.	CLIN GENET 2014; 86: 252-257	3

Gaggero R., Pistorio Angela, Pignatelli S., Rossi A., Mancardi Maria Margherita, Baglietto Maria Giuseppina, Striano Pasquale, Verrotti A.	Early classification of childhood focal idiopathic epilepsies: Is it possible at the first seizure?	EUR J PAEDIATR NEURO 2014; 18: 376-380	4
Gentili C., Torre Michele, Cancedda R.	Tissue Engineering Approaches in Skeletal Pediatric Disorders.	EUR J PEDIATR SURG 2014; 24: 263-269	2
Buzzetti R., Cirilli N., Minicucci Laura, Raia V., Salvatore D., Maffeis P.	Cystic Fibrosis Database (CFDB): A new web-based tool for cystic fibrosis specialists.	PEDIATR PULM 2014; 49: 938-940	3
Harambat J., van Stralen KJ., Verrina Enrico, Groothoff JW., Schaefer F., Jager KJ., ESPN/ERA-EDTA Registry.	Likelihood of children with end-stage kidney disease in Europe to live with a functioning kidney transplant is mainly explained by nonmedical factors.	PEDIATR NEPHROL 2014; 29: 453-459	3
Tuo Giulia,	Assessment of the Ductus Arteriosus in Fetuses with Tetralogy of Fallot and the Implication for Postnatal Management.	CONGENIT HEART DIS 2014; 9: 382-390	2
Lambert-Messerlian G., Kloza EM., Williams III J., Loucky J., O'Brien B., Wilkins-Haug L., Mahoney MJ., De Biasio Pierangelo, Borrell A., Ehrich M., Van Den Boom D., Bombard AT., Deciu C., Palomaki GE.	Maternal plasma DNA testing for aneuploidy in pregnancies achieved by assisted reproductive technologies.	GENET MED 2014; 16 (5): 419-422	3
Libri DV., Kleinau G., Vezzoli V., Busnelli M., Guizzardi F., Sinisi AA., Pincelli AI., Mancini A., Russo G., Beck-Peccoz P., Loche S., Crivellaro C., Maghnie Mohamad, Krausz C., Persani L., Bonomi M.	Germline Prokineticin Receptor 2 (PROKR2) Variants Associated With Central Hypogonadism Cause Differental Modulation of Distinct Intracellular Pathways.	J CLIN ENDOCR METAB 2014; 99 (3): E458-E463	3
Lipska BS., Ranchin B., Iatropoulos P., Gellermann J., Melk A., Ozaltin F., Caridi Gianluca, Seeman T., Tory K., Jankauskiene A. Zurowska A., Szczepanska M., Wasilewska A., Harambat J., Trautmann A., Peco-Antic A., Borzecka H., Moczulska A., Saeed B., Bog	Genotype-phenotype associations in WT1 glomerulopathy.	KIDNEY INT 2014; 85: 1169-1178	4
Littooij AS., Kwee TC., Barber I., Granata Claudio, Vermoolen MA., Enríquez G., Zsíros J., Soh SY., De Keizer B., Beek FJA., Hobbelink MG., Bierings MB., Stoker J., Nievelstein RAJ.	Whole-body MRI for initial staging of paediatric lymphoma: prospective comparison to an FDG-PET/CT-based reference standard.	EUR RADIOL 2014; 24 (5): 1153-1165	3
Caridi Gianluca, Dagnino Monica, Erdeve O., Di Duca Marco, Yildiz D., Alan S., Atasay B., Arsan S., Campagnoli M., Galliano M., Minchiotti L.	Congenital analbuminemia caused by a novel aberrant splicing in the albumin gene.	BIOCHEM MEDICA 2014; 24: 151-158	4
Mattioli Girolamo.; Guida E., Pio L., Viacava R., Montobbio Giovanni, Jasonni Vincenzo, Buffa Piero	Role in mini-invasive surgery in children. Il ruolo della chiurgia ad approccio mini-invasivo in età pediatrica.	MINERVA PEDIATR 2014; 66 (3): 161-167	1
Menniti-Ippolito F., Da Cas R.,Traversa G., Santuccio C., Felicetti P., Tartaglia L., Trotta F., Di Pietro Pasquale, Barabino Paola, Renna Salvatore, Riceputi Laura, Tovo P., Gabiano C., Urbino A., Baroero L., Le Serre D., et al, ..., Arrigo T., Italian	Vaccine effectiveness against severe laboratory-confirmed influenza in children: Results of two consecutive seasons in Italy.	VACCINE 2014; 32: 4466-4470	6
Micale L., Augello B., Maffeo C., Selicorni A., Zucchetti F, Fusco C., De Nittis P., Pellico MT., Mandriani B., Fischetto R., Boccone L., Silengo M., Biamino E., Perria C., Sotgiu S.,	Molecular Analysis, Pathogenic Mechanisms, and Readthrough Therapy on a Large Cohort of Kabuki Syndrome	HUM MUTAT 2014; 35 (7): 841-850	3

Serra G., Lapi E, Neri M., Ferlini A., Cavaliere ML., Chiurazzi P., et al.	Patients.		
Minniti Giuseppe, Calevo Maria Grazia, Giannattasio A., Camicione Paola, Armani U., Lorini Renata, Piana G.	Plasma homocysteine in patients with retinal vein occlusion.	EUR J OPHTHALMOL 2014; 24 (5): 735-43	1
Mozzillo E., Delvecchio M., Carella M., Grandone E., Palumbo P., Salina Alessandro, Aloi Concetta, Buono P., Izzo A., D'Annunzio Giuseppe, Vecchione G., Orrico A., Genesio R., Simonelli F., Franzese A.	A novel CISD2 intragenic deletion, optic neuropathy and platelet aggregation defect in Wolfram syndrome type 2.	BMC MED GENET 2014; 15: 88	2
Naviglio S., Arrigo Serena, Martelossi S., Villanacci V., Tommasini A., Loganes C., Fabretto A., Vignola Silvia, Lonardi S., Ventura A.	Severe inflammatory bowel disease associated with congenital alteration of transforming growth factor beta signaling.	J CROHNS COLITIS 2014; 8: 770-774	6
Paladini Dario, Quarantelli M., Sglavo, G., Pastore G., Cavallaro A., D'Armiento MR., Salvatore M., Nappi C.	Accuracy of neurosonography and MRI in clinical management of fetuses referred with central nervous system abnormalities.	ULTRASOUND OBST GYN 2014; 44 (2): 188-196	6
Paladini Dario, Tiesi Marco, Buffi Davide, Tuo Giulia, Marasini Maurizio Francesco	Unexplained right atrial enlargement may be a sign of Holt-Oram syndrome in the fetus.	ULTRASOUND OBST GYN 2014; 43 (4): 475-476	6
Panfoli I., Bruschi Maurizio, Santucci Laura, Calzia D., Ravera S., Petretto Andrea, Candiano Giovanni	Myelin proteomics: the past, the unexpected and the future.	EXPERT REV PROTEOMIC 2014; 11 (3): 345-354	6
Chinazzo C., De Alessandri Alessandra, Menoni S., Romanisio G., Rebora A., Rongioletti F.	Aquagenic wrinkling of the palms and cystic fibrosis: an Italian study with controls and genotype-phenotype correlations.	DERMATOLOGY 2014; 228: 60-65	4
Piccinno E., Ortolani F., Vendemiale M., Tummolo A., Masciopinto M., Natale M., De Luca A., Agolini E., Aloi Concetta, Salina Alessandro, D'Annunzio Giuseppe, Fischetto R., Papadia F.	Novel homozygous mutation in exon 5 of WFS1 gene in an Apulian family with mild phenotypic expression of Wolfram syndrome. (Letter).	CLIN GENET 2014; 86 (2): 197-198	3
Poulton CJ., Schot, R., Seufert K., Lequin MH., Accogli A., D'Annunzio Giuseppe, Villard L., Philip N., de Coo R., Catsman-Berrevoets C., Grasshoff U., Kattenatidt-Mouravieva A., Calf H., de Vreugt-Gronloh E., van Unen L., Verheijen FW., Galljart N., Morr	Severe Presentation of WDR62 Mutation: Is There a Role for Modifying Genetic Factors?.	AM J MED GENET A 2014; 164A (9): 2161-2171	1
Terenziani M., Spinelli M., Jankovic M., Bardi E., Hjorth L., Haupt Riccardo, Michel G., Byrne J., on behalf of the PanCare Network.	Practices of Pediatric Oncology and Hematology Providers Regarding Fertility Issues: A European Survey.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 2054-2058	3
Ros M., Casciaro Rosaria, Lucca F., Troiani P., Salonini E., Favilli F., Quattrucci S., Sher D., Assael BM.	Hyaluronic Acid Improves the Tolerability of Hypertonic Saline in the Chronic Treatment of Cystic Fibrosis Patients: A Multicenter, Randomized, Controlled Clinical Trial.	J AEROSOL MED PULM D 2014; 27 (2): 133-137	4
Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Silvestri Michela.	Measuring the perception of symptom, drug use and allergen immunotherapy efficacy using the Visual Analogue Scale.	EXPERT REV CLIN IMMU 2014; 10(2): 179-182	4
Sala P., Gaggero CR., De Biasio Pierangela.	Fetal blood sampling or follow up and postnatal treatment: a matter of time. (Letter)	AM J OBSTET GYNECOL 2014; 210 (6): 590	3

Sala P., Prefumo F., Pastorino Daniela, Buffi D., Gaggero CR., Foppiano Marilena, De Biasio Pierangela.	Fetal Surgery: An Overview.	OBSTET GYNECOL SURV 2014; 69 (4): 218-228	4
Scaramuzza A., Cherubini V., Tumini S., Bonfanti R., Buono P., Cardella F., D'Annunzio Giuseppe, Frongia A., Lombardo F., Monciotti A., Rabbone I., Schiaffini R., Toni S., Zucchini S., Frontino G, Iafusco D.	Recommendations for self-monitoring in pediatric diabetes: a consensus statement by the ISPED.	ACTA DIABETOL 2014; 51 (2): 173-184	2
Serafini G., Ingelmo P., Astuto M., Baroncini S., Borrometi F., Bortone L., Ceschin C., Gentili A., Lampugnani Elisabetta, Mangia A., Meneghini L., Minardi C., Montobbio Giovanni, Pinzoni F., Rosina B., Rossi C., Sahillioglu E., Sammartino M., Sonzogni R.	Preoperative evaluation in infants and children: recommendations of the Italian Society of Pediatric and Neonatal Anesthesia and Intensive Care (SARNePI).	MINERVA ANESTESIOL 2014; 80 (4): 461-469	2
Tagliamacco A., Cioni Michela, Comoli P., Ramondetta M., Brambilla C., Trivelli Antonella, Magnasco Alberto, Biticchi R., Fontana I., Dulbecco P., Palombo D., Klersy C., Ghiggeri Gian Marco, Ginevri Fabrizio, Cardillo M., Nocera A.	DQ molecules are the principal stimulators of de novo donor-specific antibodies in nonsensitized pediatric recipients receiving a first kidney transplant.	TRANSPL INT 2014; 27 (7): 667-673	6
Harambat J., Bonthuis M., van Stralen KJ., Ariceta G., Battelino N., Bjerre A., Jahnukainen T., Leroy V., Reusz G., Sandes AR., Sinha MD., Groothoff JW., Combe C., Jager KJ., Verrina Enrico, Schaefer F., for the ESPN-EDTA Registry.	Adult height in patients with advanced CKD requiring renal replacement therapy during childhood.	CLIN J AM SOC NEPHRO 2014; 9 (1): 92-99	6
Torrente F., Barabino Arrigo, Bellini T., Murch S.	Intraepithelial Lymphocyte Eotaxin-2 Expression and Perineural Mast Cell Degranulation Differentiate Allergic/Eosinophilic Colitis From Classic IBD.	J PEDIATR GASTR NUTR 2014; 59 (3): 300-307	6
Tosca Maria Angela, Sivestri Michela , Accogli A., Rossi Giovanni, Ciprandi G.	Serum-specific IgE and allergen immunotherapy in allergic children.	IMMUNOTHERAPY-UK 2014; 6 (1): 29-33	2
Westland R., Bodria M., Carrea Alba Maria, Lata S., Scolari F., Fremeaux-Bacchi V., D'Agati VD., Lifton RP., Gharavi AG., Ghiggeri Gian Marco, Sanna-Cherchi S.	Phenotypic Expansion of DGKE-Associated Diseases.	J AM SOC NEPHROL 2014; 25 (7): 1408-1414	4
Izzi C., Dellera N., Manenti C., Caridi Gianluca, Ghiggeri Gian Marco, Rampoldi L., Scolari F.	The Case: Cystic renal disease, nephrogenic diabetes insipidus, and polycytemia	KIDNEY INT 2014; 86: 863-864	4
Lionetti E., Castellaneta S., Francavilla S., Pulvirenti A., Tonutti E., Amarri S., Barbato M., Barbera C., Barera G., Bellantoni A., Castellano Emanuela, Guariso G., Limongelli Mg., Pellegrino S., Polloni C., Ughi C., Zuin G., Fasano A., for the SIGENP W	Introduction of Gluten, HLA Status, and the Risk of Celiac Disease in Children.	NEW ENGL J MED 2014; 371: 1295-1302	15
Gagliardi L., Rusconi F., Bellù R., Zanini R., Risso Francesco Maria, for Neonatal ICU.	Association of maternal hypertension and chorioamnionitis with preterm outcomes.	PEDIATRICS 2014; 134: e154	1,2
Hirsch HH., Babel N., Comoli P., Friman V., Ginevri Fabrizio, Jardine A., Leutenschlager I., Legendre C., Midtvedt K., Munoz P., Randhawa P., Rinaldo CH., Wieszek A., on behalf of the ESCMID Study Group of Infection in Compromised Hosts.	European perspective on human polyomavirus infection, replication and disease in solid organ transplantation.	CLIN MICROBIOL INFEC 2014; 20: 74-88	3

Haupt J., Deichsel A., Stange K., Ast C., Bocciardi Renata, Ravazzolo Roberto, Di Rocco Maja, Ferrari P., Landi A., Kaplan FS., Shore EM., Reissner C., Seemann P.	ACVR1 p.Q207E causes classic fibrodysplasia ossificans progressiva and is functionally distinct from the engineered constitutively active ACVR1 p.Q207D variant.	HUM MOL GENET 2014; 23: 5364-5377	6
Di Iorgi Natascia, Allegri Anna Elsa Maria, Napoli Flavia, Calcagno A, Calandra E, Fratangeli N, Vannati M, Rossi Andrea, Bagnasco Francesca, Haupt Riccardo, Maghnie Mohamad.	Central Diabetes Insipidus in children and young adults: etiological diagnosis and long-term outcomes of idiopathic cases.	J CLIN ENDOCR METAB 2014; 99: 1264-1272	6
Bertelli Roberta, Di Donato Armando, Cioni Michela, Grassi F., Ikehata M., Bonanni A., Rastaldi MP., Ghiggeri Gian Marco.	LPS Nephropathy in Mice Is Ameliorated by IL-2 Independently of Regulatory T Cells Activity.	PLOS ONE 2014; 9: e111285	6
Quaglia M., Musetti C., Ghiggeri Gian Marco, Fogazzi GB., Settanni F., Boldorini RL, Lazzarich E., Airoldi A., Izzo C., Giordano M., Stratta P.	Unexpectedly high prevalence of rare genetic disorders in kidney transplant recipients with an unknown causal nephropathy	CLIN TRANSPLANT 2014; 28: 995-1003	2
Lombardi C., Fiocchi A., Raffetti E., Donato F., Canonica GW., Passalacqua G., for the P-IGRAM study group, Tosca Maria Angela.	Cross-sectional comparison of the characteristics of respiratory allergy in immigrants and Italian children.	PEDIAT ALLERG IMM-UK 2014; 25: 473-480	1,2
Bruschi Maurizio, Sinico RA., Moroni G., Pratesi F., Migliorini P., Galetti M., Murtas Corrado, Tincani A., Midaio M., Radice A., Franceschini F., Trezzi B., Bianchi L., ..., Barbano Giancarlo, Bianco B., Bonanni A., Scolari F., Ghiggeri Gian Marco.	Glomerular autoimmune multicomponents of human lupus nephritis in vivo: alpha-enolase and annexin AI.	J AM SOC NEPHROL 2014; 25: 2483-2498	8
Napoli Flavia, Di Iorgi Natascia, Bagnasco Francesca, Cangemi Giuliana, D'Amico B., Boschetti M., Allegri Anna Elsa Maria, Bruzzone I., Traggiai Cristina, Allodi A., Perucchin PP., Ghezzi M., Noli S., Giaccardi M., ..., , Lorini R., Maghnie Mohamad.	Growth factors and metabolic markers in cord blood: Relationship to birth weight and length.	J BIOL REG HOMEOS AG 2014; 28: 237-249	4
Parodi S., Merlo DF., Ranucci A., Miligi L., Benvenuti A., Rondelli R., Magnani C., Haupt Riccardo.	Risk of neuroblastoma, maternal characteristics and perinatal exposures: the SETIL study.	CANCER EPIDEMIOL 2014; 38: 686-694	6
Romantsik O., Bruschettini Matteo, Tosca Maria Angela, Zappetini S., Della Casa Alberighi Ornella, Calevo Maria Grazia.	Oral and sublingual immunotherapy for egg allergy.	COCHRANE DB SYST REV 2014; 18: 11	6
Luciani GB., Lucchese G., Carotti A., Brancaccio G., Abbruzzese P., Caianiello G., Galletti L., Gargiulo GD., Marianeschi SM., Mazzucco A., Faggian G., Murzi B., Napoleone CP., Pozzi M., Zannini Lucio Valerio, Frigiola A.	Two decades of experience with the Ross operation in neonates, infants and children from the Italian Paediatric Ross Registry.	HEART 2014; 100: 1954-1959	3
Bagnasco A., Tubino B., Piccotti E., Rosa F., Aleo G., Di Pietro P., Sasso L., Passalacqua Donatella, Gambino Laura.	Identifying and correcting communication failures among health professionals working in the Emergency Department.	INT EMERG NURS 2013; 21 (3):: 168-172	2
Riccabona M., Pierr-Hughes V., Ntoulia A., Darge K., Avni F., Papadopoulou F., Damasio Maria Beatrice, Ording-Muller LS., Blickman J., Lobo ML., Willi U.	ESPR uroradiology task force imaging recommendations in paediatric uroradiology, part VII: standardised terminology, impact of existing recommendations, and update on contrast-enhanced ultrasound of the paediatric urogenital tract.	EUR RADIOL 2014; 44: 1478-1484	3

Sala A., Gaggero CR., Foppiano M., De Biasio Pierangela.	Noninvasive prenatal testing for trisomy 21: when counselling is needed before responding to a survey.	BJOG-INT J OBSTET GY 2014; 121: 1443-1444	6
Pio L., Piatelli gianluca, Rossi Andrea, Scarsi P., Merello Elisa, Capra Valeria, Cama Armando, Buffa Piero, Torre Michele.	Urological outcome in patients with Currarino syndrome.	J PEDIATR SURG 2014; 49: 1643-1646	2
Naselli A., Pala G., Cresta F., Finetti M., Biancheri Roberta, Renna Salvatore.	Acute post-infectious cerebellar ataxia due to co-infection of human herpesvirus-6 and adenovirus mimicking myositis.	ITAL J PEDIATR 2014; 40: 98	2
Mondardini MC., Vasile B., Amigoni A., Baroncini S., Conio A., Mantovani A., Corolli E., Ferrero F., Stoppa F., Vigna G., Lampugnani Elisabetta, L'Erario M.	Update of recommendations for analgosedation in pediatric intensive care unit.	MINERVA ANESTESIOL 2014; 80: 1018-1029	2
Chesnaye N., Bonthuis M., Schaefer F., Groothoff JW., Verrina Enrico, Heaf JG., Jankauskiene A., Lukosiene V., Molchanova EA., Mota C., Peco-Antic A., Ratsch IM., Bjerre A., Roussinov DL., Sukalo A., on behalf of theESPN/ERA-EDTA registry.	Demographics of paediatric renal replacement therapy in Europe: a report of the ESPN/ERA-EDTA registry.	PEDIATR NEPHROL 2014; 29: 2403-2410	6
Kiryluk K., Li Y., Scolari F., Sanna-Cherchi S., Choi M., Verbitsky M., Fasel D., Lata S., Prakash S., Shapiro S., Ghiggeri Gian Marco, Caridi Gianluca, Bodria M., Lugani Francesca, et al.	Discovery of new risk loci for IgA nephropathy implicates genes involved in immunity against intestinal pathogens.	NAT GENET 2014; 46(11): 1187	15
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 2014; 48: 74-80	6
van Stralen KJ, Borzych-Duzalka D, Hataya H, Kennedy SE, Jager KJ, Verrina Enrico, Inward C, Ronholm K, Vondrak K, et al.	Survival and clinical outcomes of children starting renal replacement therapy in the neonatal period.	KIDNEY INT 2014; 86: 168-174	8
Piccolo P, Mithboaokar P, Sabatino V, Tolmie J, Melis D, Schiaffino Maria Cristina, Filocamo Mirella, Andria G, Brunetti-Pierri N.	SMAD4 mutations causing Myhre syndrome result in disorganization of extracellular matrix improved by losartan.	EUR J HUM GENET 2014; 18: 72-74	3
Ressia Laura, Calevo Maria Grazia, Lerzo Franco, Carleo Anna Maria, Petrucci Lara, Montobbio Giovanni.	Beneficial effect of fenoldopam mesylate in preventing peak blood lactate level during cardiopulmonary bypass for paediatric cardiac surgery.	INTERACT CARDIOV TH 2014; 19: 178-182	2
Barabino Arrigo, Nardi F., Arrigo Serena, Gandullia Paolo, Vignola Silvia, Muraca M., Montobbio Giovanni, Pini Prato Alessio.	Tubular esophageal duplication: further evidence of a possible endoscopic treatment.	J PEDIATR GASTR NUTR 2014; e58: e53	4
Casciaro Rosaria, Cresta F., Favilli F., Naselli A., De Alessandri Alessandra, Minicucci Laura.	Macrophage activation syndrome induced by A/H1N1 influenza in cystic fibrosis.	PEDIATR PULM 2014; 49: E10-E12	6
Dolce D., Cariani L., Campana S., Ravenni N., Mergni G., Biffi A., Colombo C., Gagliardini R., Cirilli N., Padoan R., Soncini E., Forte RF., D'Aprile A., Amboni M., Casciaro Rosaria, Minicucci Laura, et al.	Evaluation of specific immune response in early P. aeruginosa infection in cystic fibrosis patients. (Letter)	J CYST FIBROS 2014; 13: 116-117	2
Catena Nunzio, Senes Filippo, Riganti S., Boero Silvio.	Diaphyseal femoral fractures below the age of six years: results of plaster application and long term followup.	INDIAN J ORTHOP 2014; 48: 30-34	2

Panigada Serena, Sacco Oliviero, Girosi Donata, Magnano Gian Michele, Tuo Pietro, Tarantino Vincenzo, Gambini Claudio, Petecchia Loredana, Silvestri Michela, Rossi Giovanni A.	Corticosteroids may favor proliferation of thoracic inflammatory myofibroblastic tumors.	PEDIATR PULM 2014; 49: E109-E111	6
Palorini F., Origgi D., Granata Claudio, Matranga D., Salerno S.	Adult exposures from MDCT including multiphase studies: first Italian nationwide survey.	EUR RADIOL 2014; 24 (2): 469-483	3
Gipponi M., Solari N., Giovinazzo D., Queirolo P., Bertoglio S., Villa G., Gualco M., Bleidl Dario, Cafiero F.	The role of sentinel lymph node biopsy in patients with local recurrence or in-transit metastasis of melanoma.	ANTICANCER RES 2014; 34: 3197-3204	1
Mattioli Girolamo, Avanzini Stefano, Pini Prato Alessio, Pio L., Granata Claudio, Garaventa Alberto, Conte Massimo, Manzitti Carla, Montobbio Giovanni, Buffa Piero.	Laparoscopic resection of adrenal neuroblastoma without image-defined risk factors: a prospective study on 21 consecutive pediatric patients.	PEDIATR SURG INT 2014; 30: 387-394	2
Siri L., Rossi Andrea, Lanza F., Mazzotti Raffaella, Costa A., Stroppiano Marina, Gaiero A., Cohen A, Biancheri Roberta, Filocamo Mirella.	A novel homozygous splicing mutation in PSAP gene causes metachromatic leukodystrophy in two Moroccan brothers.	NEUROGENETICS 2014; 15: 101-106	6
Gastaldi Roberto, Poggi E., Mussa A., Weber G., Vigone MC., Salerno M., Delvecchio M., Peroni E., Pistorio Angela, Corrias A.	Graves disease in children: thyroid-stimulating hormone receptor antibodies as remission markers.	J PEDIATR-US 2014; 164: 1189-1194	6
Riccabona M., Lobo ML., Willi U., Avni F., Damasio Maria Beatrice, Ording-Mueller LS., et al.	ESPR uroradiology task force and ESUR paediatric work group - imaging recommendations in paediatric uroradiology, part VI: childhood renal biopsy and imaging of neonatal and infant genital tract.	PEDIATR RADIOL 2014; 44: 496-502	2
Ciprandi G., Pistorio Angela, Silvestri Michela, Rossi Giovanni A, Tosca Maria Angela.	Walnut anaphylaxis: the usefulness of molecular-based allergy diagnostics.	IMMUNOL LETT 2014; 161: 138-139	1
Ciprandi G., Tosca Maria Angela, Silvestri Michela.	The practical role of serum allergen-specific IgE as potential biomarker for predicting responder to allergen immunotherapy.	EXPERT REV CLIN IMMU 2014; 10: 321-324	4
Ciprandi G., Silvestri Michela.	Serum specific IgE: a biomarker of response to allergen immunotherapy.	J INVEST ALLERG CLIN 2014; 24: 35-39	2
Stringari G., Tripodi S., Caffarelli C., Dondi A., Asero R., Tosca Maria Angela, et al.	The effect of component-resolved diagnosis on specific immunotherapy prescription in children with hay fever.	J ALLERGY CLIN IMMUN 2014; 134: 75-81	10
Tosca Maria Angela, Ruffoni S., Canonica GW., Ciprandi G.	Asthma exacerbation in children: relationship among pollens, weather, and air pollution.	ALLERGOL IMMUNOPATH 2014; 42: 362-368	2
Tosca Maria Angela, Pistorio Angela, Accogli A., Silvestri Michela, Rossi Giovanni A, Ciprandi G.	Egg allergy: the relevance of molecular-based allergy diagnostics.	CLIN EXP ALLERGY 2014; 44: 1094-1095	6
Tosca Maria Angela, Olcese Roberta, Solari N., Girosi Donata, Rossi Giovanni A.	What is the role of allergy in upper and lower airway disease.	PEDIATR PULM 2014; 37: S6-S8	6
Lorioli L., Cesani M., Regis Stefano, Morena F., Grossi Serena Maria, Fumagalli F., Acquati S., Redaelli D., Pini A., Sessa M., Martino S., Filocamo Mirella, Biffi A.	Critical issues for the proper diagnosis of Metachromatic Leukodystrophy.	Gene 2014; 537: 348-351	2

Albanese SB., Zannini Lucio Valerio, Perri G., Crupi G., Turinetto B., Pongiglione G., The Baby Heart Committee.	"Baby Heart Project": The Italian Project for Accreditation and Quality Management in Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery	PEDIATR CARDIOL 2014; 35: 1162-1173	1
Ferraresso M., Belingheri M., Ginevri Fabrizio, Murer L., Dello Strologo L., Cardillo M., Parodi A., Ghirardo G., Guzzo I., Innocente A, Ghio L.	Three-yr safety and efficacy of everolimus and low-dose cyclosporine in de novo pediatric kidney transplant patients.	PEDIATR TRANSPLANT 2014; 18: 350-356	2
Dall'Igna P., Virgone C., De Salvo GL., Bertorelle R., Indolfi P., De Paoli A., Buffa Piero, Conte Massimo, et al.	Adrenocortical tumors in Italian children: Analysis of clinical characteristics and P53 status. Data from the national registries.	J PEDIATR SURG 2014; 49: 1367-1371	1
Fischer S., Huemer M., Baumgartner M., Deodato F., Ballhausen D., Boneh A., Burlina A., Cerone Roberto, Garcia P., Gokcay G., et al.	Clinical presentation and outcome in a series of 88 patients with the cblC defect.	J INHERIT METAB DIS 2014; 37: 831-840	3
Zucchini S., Iafusco D., Vannelli S., Rabbone I., Salzano G., Pozzobon G., Maghnie Mohamad, Cherubini V., Bizzarri C., Bonfanti R., D'Annunzio Giuseppe, et al.	Combined Therapy with Insulin and Growth Hormone in 17 Patients with Type-1 Diabetes and Growth Disorders.	HORM RES PAEDIAT 2014; 82: 53-58	2
Ruemmele FM., Vedes G., Kolho KL., Griffiths A., Levine A., Escher JC., Dias JA., Barabino Arrigo, Braegger CP., Bronsky J., et al.	Consensus guidelines of ECCO/ESPGHAN on the medical management of pediatric Crohn's disease.	J CROHNS COLITIS 2014; 8: 1179-1207	6
Rodrigues-Nunez A., Lopz-Herce J., del Castillo J., Bellon JM., for the Iberian-American Paediatric Cardiac Arrest Study Network RIBEPCI, Di Pietro Pasquale.	Shockable rhythms and defibrillation during in-hospital pediatric cardiac arrest.	RESUSCITATION 2014; 85: 387-391	1,2

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 aploidentici 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 utilizzano 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 verrano 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 2014

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

Abbiamo studiato i meccanismi alla base del riconoscimento del neuroblastoma da parte delle cellule Natural Killer (NK) e identificato alcuni meccanismi di evasione dalla risposta immunitaria ("tumor escape").

Abbiamo analizzato la distribuzione delle NK negli organi linfoidi secondari e in vari tessuti sani o neoplastici. Abbiamo dimostrato come macrofagi associati a tumore (TAM) con funzione immunomodulatoria/pro-tumorale possano essere riprogrammati a macrofagi classici con funzione immunostimolatoria/anti-tumorale. Nell'ambito del trapianto aploidentico di cellule staminali (aplo-HSCT) in pazienti leucemici abbiamo dimostrato come l'infezione/riattivazione di citomegalovirus (HCMV) induca, durante la ricostituzione post-trapianto, un'accelerata maturazione delle NK e la generazione di cellule che esprimono recettori KIR attivatori. Abbiamo inoltre dimostrato l'efficacia e la sicurezza di una nuova tecnica di trapianto aplo-HSCT basata sulla rimozione ex-vivo delle cellule T (αβ+) e B CD19(+). Abbiamo dimostrato che in pazienti affetti da X-linked lymphoproliferative disease 1 (XLP1, MIM#308240), una rara immunodeficienza congenita dovuta a mutazioni del gene *SH2D1A* (Xq25), l'assenza (o il deficit funzionale) della molecola adattatrice SAP altera la funzione di recettori attivatori DAP12-dipendenti (inclusi i KIR attivatori) ma non DAP-12-indipendenti quali NKG2D e DNAM-1. Abbiamo inoltre descritto un nuovo algoritmo diagnostico per identificare casi XLP1 tra i pazienti affetti da Hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH), una pericolosa malattia iperinfiammatoria a eziopatogenesi eterogenea. Abbiamo evidenziato che nelle cellule infettate da herpes virus (PRV e HSV-2) glicoproteine virali gD inducono la degradazione di CD112, un ligando di superficie di DNAM-1. Abbiamo dimostrato la necessità di un'analisi genetica ed enzimatica combinata per la diagnosi corretta di Metachromatic Leukodystrophy (MIM#250100). Abbiamo analizzato gli effetti dell'infusione e.v di Ig (IVIg) in pazienti con common variable immunodeficiency (CVID) dimostrando come IVIg induca non solo ricostituzione del repertorio Ig ma anche modificazioni dell'espressione genica nelle cellule del sistema immunitario. Abbiamo dimostrato la presenza di alte quantità di CD30L solubile (sCD30L) nel siero e liquido sinoviale di pazienti con Artrite Reumatoide (RA) e dimostrato che esso altera l'effetto immunomodulatorio e induce apoptosi delle cellule T CD30(+).

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 2014 ha portato avanti diversi progetti di ricerca accademici e con sponsor esterni (case farmaceutiche o enti governativi). In particolare nel corso del 2014 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, ad oggi, oltre 7000 pazienti raccolti. Oltre alla gestione di diverse sperimentazioni di fase III di farmaci biologici (tocilizumab, canakinumab) in collaborazione con case farmaceutiche, si è dato inizio alla fase di rinnovo e aggiornamento di un sito web diretto alle famiglie e contenente in oltre 50 lingue informazioni sulle malattie reumatiche.

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. É stato sviluppato e validato uno score per la valutazione dell'attività di malattia mediante impiego della RMN total body nei pazienti affetti da dermatomiosite giovanile. Il potenziale impiego di questa tecnica per identificare perditori di una evoluzione sfavorevole è tutt'ora in corso. Negli ultimi mesi del 2014 si è concluso inoltre uno studio che ha mostrato il valore predittivo dei markers del turnover cartilagineo nella valutazione della progressione del danno strutturale nei pazienti affetti da AIG.

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 obbiettivo è lo sviluppo di un registro delle malattie auto infiammatorie. Da marzo del 2009 ad oggi sono stati raccolti campioni e informazioni cliniche di oltre 3000 pazienti con malattie autoinfiammatorie. Le attività di laboratorio si sono invece concentrate nel 2014 soprattutto sulla patogenesi delle malattie legate al CIAS1 e alle sindromi periodiche legate ai recettori TNF (TRAPS).

Attraverso un ampio sforzo collaborativo multinazionale e multidisciplinare, sono stati messi a punto i nuovi criteri di classificazione della sindrome da attivazione macrofagica nell'artrite idiopatica giovanile sistemica. E' stata inoltre completata la traduzione del questionario multidimensionale per l'artrite idiopatica giovanile in 50 lingue e sono stati arruolati 8074 pazienti da parte di 137 centri di reumatologia pediatrica in 54 paesi nell'ambito dello studio multinazionale EPOCA.

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

Nel corso del 2014 gli studi sui meccanismi di crescita e targeting tumorale a fini terapeutici hanno riguardato le aree del neuroblastoma (NB) e delle malattie linfoproliferative. Cellule NB possono transdifferenziare in cellule endoteliali funzionanti; il tentativo di eliminarle mediante targeting selettivo con anti-CD31 è fallito a causa dello sviluppo di una reazione epiteliale-mesenchimale. In un modello murini singenico di NB sono state caratterizzate le cellule myeloid derived suppressor dimostrando che esprimono P2XR e che l'ATP ne modula la funzione. TRAIL solubile è stato targettato in immunoliposomi al NB, sinergizzando con bortezomib nell'inibirne la crescita. E' stato dimostrato che la citochina IL-31 ed il suo recettore sono implicati nella crescita del linfoma follicolare umano.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2014)

Autori	Titolo pubblicazioni 2014 aggiornate al 17 febb. 2015	Rivista	IF Minist.
Loi Monica, Becherini Pamela, Emionite L., Emionite L., Cossu Irene, Destefanis E., Brignole Chiara, Di Paolo Daniela, Piaggio Francesca, Perri Patrizia, Cilli M., Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco.	sTRAIL coupled to liposomes improves its pharmacokinetic profile and overcomes neuroblastoma tumour resistance in combination with Bortezomib.	J CONTROL RELEASE 2014; 192: 157-166	8
Bellora F., Castriconi R., Dondero A., Carrega Paolo, Mantovani A., Ferlazzo G., Moretta A., Bottino Cristina.	Human NK cells and NK receptors.	IMMUNOL LETT 2014; 161: 168-173	2
Moretta Lorenzo, Montaldo E., Vacca P., Del Zotto Genny, Moretta F., Merli P., Locatelli F., Mingari MC.	Human natural killer cells: origin, receptors, function, and clinical applications.	INT ARCH ALLERGY IMM 2014; 164: 253-264	2
Assereto Stefania, Robbiano Angela, Di Rocco Maja, Rossi Andrea, Cassandrini D., Panicucci C., Brigata G., Biancheri Roberta, Bruno Claudio, Minetti Carlo, Trucks H., Sander T., Zara Federico, Gazzerro Elisabetta.	Functional characterization of the c.462delA mutation in the NDUFS4 subunit gene of mitochondrial complex I. (Letter).	CLIN GENET 2014; 86: 99-101	3
Bellora F., Castriconi R., Dondero A., Pessino A., Nencioni A., Liggieri G., Moretta Lorenzo, Mantovani A., Moretta A., Bottino Cristina.	TLR activation of tumor-associated macrophages from ovarian cancer patients triggers cytolytic activity of NK cells.	EUR J IMMUNOL 2014; 44: 1814-1822	6
Bertaina A., Merli P., Rutella S., Pagliara D., Bernardo ME., Falco Michela, Handgretinger R., Moretta F., Lucarelli B., Brescia LP., Li Pira G., Testi M., Cancrini C., Kabbara N., Carsetti R., Finocchi A., Moretta A., Moretta Lorenzo, Locatelli F.	HLA-haploidentical stem cell transplantation after removal of aß+ T and B cells in children with nonmalignant disorders.	BLOOD 2014; 124: 822-826	4
Bianchi G., Vuerich M., Pellegatti P., Marimpietri Danilo, Emionite L., Marigo I., Bronte V., Di Virgilio F., Pistoia Vito, Raffaghello Lizzia.	ATP/P2X7 axis modulates myeloid-derived suppressor cell functions in neuroblastoma microenvironment.	CELL DEATH DIS 2014; 5: e1135	6
Carrega Paolo, Bonaccorsi I., Di Carlo E., Morandi B., Paul P., Rizzello V., Cipollone G., Navarra G., Mingari MC., Moretta Lorenzo, Ferlazzo G.	CD56(bright)Perforin(low) Noncytotoxic Human NK Cells Are Abundant in Both Healthy and Neoplastic Solid Tissues and Recirculate to Secondary Lymphoid Organs via Afferent Lymph.	J IMMUNOL 2014; 192: 3805-3815	6
Montaldo E., Vacca P., Moretta Lorenzo, Mingari MC.	Development of human natural killer cells and other innate lymphoid cells.	SEMIN IMMUNOL 2014; 26: 107-113	3
Malattia Clara, Damasio Maria Beatrice, Madeo A., Pistorio Angela, Providenti A., Pederzoli Silvia Maria, Viola Stefania, Buoncompagni Antonella, Mattiuz Chiara, Beltramo A., Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo, Ruperto	Whole-body MRI in the assessment of disease activity in juvenile dermatomyositis.	ANN RHEUM DIS 2014; 73: 1083-1090	8

Nicolino, Picco Paolo Pietro, Magn			
Chillemi A., Zaccarello G., Quarona V., Lazzaretti M., Martella E., Giuliani N., Ferracini R., Pistoia Vito, Horestein AL., Malavasi F.	CD38 and bone marrow microenvironment.	FRONT BIOSCI-LANDMRK 2014; 19: 152-162	3
Chiossone Laura, Vacca P., Orecchia P., Croxatto D., Damonte P., Astigiano S., Barbieri O., Bottino Cristina, Moretta Lorenzo, Mingari MC.	In vivo generation of decidual natural killer cells from resident hematopoietic progenitors.	HAEMATOLOGICA 2014; 99(3): 448-457	6
Consolaro Alessandro, Ruperto Nicolino, Bracciolini G., Frisina A., Gallo MC., Pistorio Angela, Verazza S., Negro G., Gerloni V., Goldenstein-Schainberg C., Sztajnbok F., Wulffraat NM., Martini Alberto, Ravelli Angelo, for the Pediatric Rheumatology Inter	Defining criteria for high disease activity in juvenile idiopathic arthritis based on the Juvenile Arthritis Disease Activity Score.	ANN RHEUM DIS 2014; 73: 1380-1383	8
Consolaro Alessandro, Schiappapietra B., Dalpra' S., Calandra S., Martini Alberto, Ravelli Angelo.	Optimisation of disease assessments in juvenile idiopathic arthritis.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32(5 Suppl. 85): S126-S130	4
Croxatto D., Vacca P., Canegallo Francesca, Conte R., Venturini PL., Moretta Lorenzo, Mingari MC.	Stromal Cells from Human Decidua Exert a Strong Inhibitory Effect on NK Cell Function and Dendritic Cell Differentiation.	PLOS ONE 2014; 9: e89006	3
Michot C., Le Goff C., Mahaut C., Afenjar A., Brooks AS., Campeau PM., Destree A., Di Rocco Maja, Donnai D., Hennekam R., et al.	Myhre and LAPS syndromes: clinical and molecular review of 32 patients.	EUR J HUM GENET 2014; 22: 1272-1277	3
D'Alessandro M., Buoncompagni Antonella, Minoia Francesca, Coccia Maria Cristina, Martini Alberto, Picco Paolo Pietro.	Cytomegalovirus-related necrotising vasculitis mimicking Henoch-Schonlein syndrome.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32: S73-S75	4
Della Chiesa M., Falco Michela, Bertaina A., Muccio L., Alicata C., Frassoni Francesco, Locatelli F., Moretta Lorenzo, Moretta A.	Human Cytomegalovirus Infection Promotes Rapid Maturation of NK Cells Expressing Activating Killer Ig- like Receptor in Patients Transplanted with NKG2C(-/-) Umbilical Cord Blood.	J IMMUNOL 2014; 192: 1471-1479	6
Di Meo S., Airoldi Irma, Sorrentino C., Zorzoli A., Esposito S., Di Carlo E.	Interleukin-30 Expression in Prostate Cancer and Its Draining Lymph Nodes Correlates with Advanced Grade and Stage.	CLIN CANCER RES 2014; 20: 585-594	8
Dolcino Marzia, Patuzzo G., Barbieri A., Tinazzi E., Rizzi M., Beri R., Argentino G., Ottria A., Lunardi C., Puccetti Antonio.	Gene Expression Profiling in Peripheral Blood Mononuclear Cells of Patients with Common Variable Immunodeficiency: Modulation of Adaptive Immune Response following Intravenous Immunoglobulin Therapy.	PLOS ONE 2014; 9: e97571	6

Falcini F., La Torre F., Vittadello F., Rigante D., Martini G., Corona F., Buoncompagni Antonella, Alessio M., Cortis E., Insalaco A., Magni-Manzoni S., Breda L., Matucci-Cerinic M., Zulian F.	Clinical overview and outcome in a cohort of children with polyarteritis nodosa.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32: S134-S137	2
Federici Silvia, Gattorno Marco	A practical approach to the diagnosis of autoinflammatory diseases in childhood.	BEST PRACT RES CL RH 2014; 28: 263-276	4
Fidanci BE., Demirkaya E., Acikel C., Fidanci K., Karaman D., Yildiz D., Konukbay D., Polat A., Basbozkurt G., Topaloglu R., Cimaz R., Ravelli Angelo, Ozen S., for the FAVOR.	The invisible part of the iceberg: qualitative aspects of childhood vasculitis.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32: S122-S127	4
Finetti M., Insalaco A., Cantarini L., Meini A., Breda L., Alessio M., D'Alessandro M., Picco Paolo Pietro, Martini Alberto, Gattorno Marco.	Long-Term Efficacy of Interleukin-1 Receptor Antagonist (Anakinra) in Corticosteroid-Dependent and Colchicine-Resistant Recurrent Pericarditis.	J PEDIATR-US 2014; 164: 1425-1431	6
Hofer M., Pillet P., Cochard M., Berg S., Krol P., Kone-paut I., Rigante D., Hentgen V., Anton J., Brik R., Neven B., Touitou I., Kaiser D., Duquesne A., Wouters C., Gattorno Marco	International periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis, cervical adenitis syndrome cohort: description of distinct phenotypes in 301 patients.	RHEUMATOLOGY 2014; 53 (6): 1125-1129	6
Horneff G., Burgos-Vargas R., Constantin T., Foeldvari I., Vojinovic J., Chasnyk V., Dehoorne J., Panaviene V., Susic G., Stanevica V., Kobusinska K., Zuber Z., Mouy R., Rumba-Rozenfelde I., Breda L., Dolezalova P., Job-Deslandre C., Wulffraat N., Alvare	Efficacy and safety of open-label etanercept on extended oligoarticular juvenile idiopathic arthritis, enthesitis-related arthritis and psoriatic arthritis: part 1 (week 12) of the CLIPPER study.	ANN RHEUM DIS 2014; 73 (6): 1114-1122	8
Lanni Stefano, Martini Alberto, Malattia Clara.	Heading Toward a Modern Imaging Approach in Juvenile Idiopathic Arthritis.	CURR RHEUMATOL REP 2014; 16 (5): 416	4
Malattia, Clara; Martini, Alberto	Glucocorticoids in juvenile idiopathic arthritis.	ANN NY ACAD SCI 2014; 1318: 65-70	6
Ciullini Mannurita S., Vignoli M., Bianchi L., Kondi A., Gerloni V., Breda L., ten Cate R., Alessio M., Ravelli Angelo, Falcini F., Gambineri E.	CACP syndrome: identification of five novel mutations and of the first case of UPD in the largest European cohort.	EUR J HUM GENET 2014; 22 (2): 197-201	3
McCann LJ., Arnold K., Pilkington C., Huber AM., Huber AM., Ravelli Angelo, Beard L., Beresford MW., Wedderburn LR., and the UK Juvenile Dermatomyositis Research Group (JDRG)	Developing a provisional, international Minimal Dataset for Juvenile Dermatomyositis: for use in clinical practice to inform research.	PEDIATR RHEUMATOL 2014; 12: Article Number: 31	2
Meazza R., Tuberosa C., Cetica V., Falco Michela, Loiacono Fabrizio, Parolini S., Micalizzi Concetta, Moretta A., Mingari MC., Moretta Lorenzo, Bottino Cristina, Aricò M., Pende D.	XLP1 inhibitory effect by 2B4 does not affect DNAM-1 and NKG2D activating pathways in NK cells.	EUR J IMMUNOL 2014; 44 (5): 1526-1534	6

Mina R., Klein-Gitelman MS., Nelson S., Eberhard A., Higgins G., Singer NG., Onel K., Tucker L., O'Neil KM., Punaro M., Levy DM., Haines K., Martini Alberto, Ruperto Nicolino, Lovell D., Brunner HI.	Validation of the systemic lupus erythematosus responder index for use in juvenile-onset systemic lupus erythematosus.	ANN RHEUM DIS 2014; 73 (2): 401-406	4
Caorsi Roberta, Picco Paolo Pietro, Buoncompagni Antonella, Martini Alberto, Gattorno Marco.	Osteolytic lesion in PAPA syndrome responding to anti-interleukin 1 treatment.	J RHEUMATOL 2013; 155: 2-5	4
Morandi Fabio, Rouas-Freiss N., Pistoia Vito.	The emerging role of soluble HLA-G in the control of chemotaxis.	CYTOKINE GROWTH F R 2014; 25 (3): 327-335	6
Morandi Fabio, Di Carlo E., Ferrone, S., Petretto Andrea, Pistoia Vito, Airoldi Irma.	IL-27 in human secondary lymphoid organs attracts myeloid dendritic cells and impairs HLA class I-restricted antigen presentation.	J IMMUNOL 2014; 192 (6): 2634-2642	6
Naji A., Menier C., Morandi Fabio, Agaugué S., Maki G., Ferretti Elisa, Bruel S., Pistoia Vito, Carosella E., Rouas-Freiss N.	Binding of HLA-G to ITIM-Bearing Ig-like Transcript 2 Receptor Suppresses B Cell Responses.	J IMMUNOL 2014; 192 (4): 1536-1546	6
Ozen S., Demirkaya E., Amaryan G., Koné-Paut I., Polat A., Woo P., Uziel Y., Modesto C., Finetti M., Quartier P., Papadopoulou-Alataki E., Al-Mayouf S., Fabio G., Gallizzi R., Cantarini L., Frenkel J., Nielsen S., Hofer M., et al	Results from a multicentre international registry of familial Mediterranean fever: impact of environment on the expression of a monogenic disease in children.	ANN RHEUM DIS 2014; 73 (4): 662-667	8
Palmieri D., Cafueri G., Mongelli F., Pezzolo Annalisa, Pistoia Vito, Palombo D.	Telomere shortening and increased oxidative stress are restricted to venous tissue in patients with varicose veins: A merely local disease?	VASC MED 2014; 19 (2): 125-130	1
Rigo V., Corrias Maria Valeria, Orengo A., Brizzolara A., Emionite L., Fenoglio D., Filaci G., Croce M., Ferrini S.	Recombinant IL-21 and anti-CD4 antibodies cooperate in syngeneic neuroblastoma immunotherapy and mediate long-lasting immunity.	CANCER IMMUNOL IMMUN 2014; 63: 501-511	6
Rizzo R., Audrito V., Vacca P., Rossi D., Brusa D., Stignani M., Bortolotti D., D'Arena G., Coscia M., Laurenti L., Forconi F., Gaidano F., Mingari M., Moretta Lorenzo, Malavasi F., Deaglio S.	HLA-G is a component of the chronic lymphocytic leukemia escape repertoire to generate immune suppression: impact of the HLA-G 14 base pair (rs66554220).	HAEMATOLOGICA 2014; 99 (5): 888-896	3
Rodriguez-Lozano A., Giancane G., Pignataro R., Viola Stefania, Valle Maura Maria, Gregorio Sandro, Norambuena X., Ioseliani M., Pistorio Angela, Magnaguagno Francesca, Riganti S., Martini Alberto, Ravelli Angelo	Agreement Among Musculoskeletal Pediatric Specialists in the Assessment of Radiographic Joint Damage in Juvenile Idiopathic Arthritis.	ARTHRIT CARE RES 2014; 66 (1): 34-39	6
Rothmund F., Gerss J., Ruperto Nicolino, Däbritz J., Wittkowski H., Frosch M., Wulffraat NM., Wedderburn L., Holzinger D., Gohar F., Vastert S., Brik R., Job Deslandre C., Melo-Gomes JA.,	Validation of Relapse Risk Biomarkers for Routine Use in Patients With Juvenile Idiopathic Arthritis.	ARTHRIT CARE RES 2014; 66 (6): 949-955	6

Saad Magalhães C., Barcellona R., Russo R., Gattorno Marco, Martin			
Ruperto Nicolino, Martini Alberto	Juvenile idiopathic arthritis and malignancy.	RHEUMATOLOGY 2014; 53 (6): 968-974	6
Sag E.,Tartaglione A. Batu ED., Ravelli Angelo, Khalil SMA., Marks SD., Ozen S.	Performance of the new SLICC classification criteria in childhood systemic lupus erythematosus: a multicentre study.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32 (3): 440-444	2
Vitale M., Cantoni Claudia, Pietra G., Mingari MC., Moretta Lorenzo.	Effect of tumor cells and tumor microenvironment on NK-cell function.	EUR J IMMUNOL 2014; 44 (6): 1582-1592	6
Wilson CL., Mann J., Walsh M., Perrugoria M., Oakley F., Wright MC., Brignole Chiara, Di Paolo Daniela, Perri Patrizia, Ponzoni Mirco, Karin M., Mann DA.	Quiescent Hepatic Stellate Cells Functionally Contribute to the Hepatic Innate Immune Response via TLR3.	PLOS ONE 2014; 9 (1): e83391	6
Ferretti Elisa, Pistoia Vito, Corcione Anna.	Role of fractalkine/CX3CL1 and its receptor in the pathogenesis of inflammatory and malignant diseases with emphasis on B cell malignancies.	MEDIAT INFLAMM 2014; ID: 480941	6
G. Wilson, J. Sunley, K. Smith, K. Pope, C. Bromhead, E. Fitzpatrick, M. Di Rocco, M. Van Steensel, D. Coman, R. Leventer, M. Delatycki, D. Amor, M. Bahlo, P. Lockhart	Mutations in SH3PXD2B cause Borrone dermato-cardio-skeletal syndrome.	EUR J HUM GENET 2014; 22 (6): 741-747	3
Dolcino Marzia, Puccetti Antonio, Ottria A., Barbieri A., Patuzzo G., Lunardi C.	Modulation of adaptive immune response following intravenous immunoglobulin therapy in common variable immunodeficiency.	ISR MED ASSOC J 2014; 16: 648-650	2
Minoia Francesca, Davì S., Horne AC., Demirkaya E., Bovis Francesca, Caifeng L., Lehmberg K., Weitzman S., Insalaco A., ..., Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Cron RQ., Ravelli Angelo, on behalf of the Pediatric Rheumatology International Trials Organiz	Clinical features, treatment, and outcome of macrophage activation syndrome complicating systemic juvenile idiopathic arthritis: a multinational, multicenter study of 362 patients.	ARTHRITIS RHEUM-US 2014; 66: 3160-3169	8
Di Rocco Maja, Andria G., Deodato F., Giona F., Micalizzi Concetta, Pession A.	Early Diagnosis of Gaucher Disease in Pediatric Patients: Proposal for a Diagnostic Algorithm.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 1905-1909	6
Davì S., Minoia F., Pistorio Angela, Horne AC., Consolaro Alessandro, Rosina S., Bovis F., Cimaz R., Gamir ML., Ilowite NT., Kone-Paut I., Feitosa de Oliveira SK., McCurdy D., Silva CA., Szttajnbok F., Tsitsami E., Unsal E., Weiss JE., Wulffraat N., Abinu	Performance of Current Guidelines for Diagnosis of Macrophage Activation Syndrome Complicating Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis.	ARTHRITIS RHEUM-US 2014; 66: 2871-1880	8
Consolaro Alessandro, Negro G., Gallo MC., Bracciolini G., Ferrari C., Schiappapietra B., Pistorio Angela, Bovis	Defining criteria for disease activity states in nonsystemic juvenile idiopathic arthritis based on a three-	ARTHRIT CARE RES 2014; 66: 1703-1709	6

Francesca, Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Ravelli Angelo.	variable juvenile arthritis disease activity score.		
Dentone C., Fenoglio D., Signori A., Cenderello G., Parodi A., Bozzano F., Guerra M., De Leo P., Bartolacci V., Mantia E., Orofino G., Kalli F., Marras Francesco, et al.	Relationship between innate immunity, soluble markers and metabolic-clinical parameters in HIV+ patients ART treated with HIV-RNA<50 cp/mL.	J INT AIDS SOC 2014; 17: 19718	3
Pistoia Vito, Raffaghello Lizzia.	Unveiling the role of TNF-alpha in mesenchymal stromal cell-mediated immunosuppression.	EUR J IMMUNOL 2014; 44: 352-356	6
Pastore S., Paloni G., Caorsi Roberta, Ronfani L., Taddio A., Lepore L., for the CAPS Italian Register.	Serum amyloid protein A concentration in cryopyrin-associated periodic syndromes patients treated with interleukin-1 beta antagonist.	CLIN EXP RHEUMATOL 2014; 32 (Suppl. 84): S63-S66.	2
Montaldo E., Teixera-Alves LG., Glatzer T., Durek P., Stervbo U., Hamann W., Babic M., Paclik D., Stolzen K., Lozza L., Juelke K., Matzmohr N., Loiacono F., Petronelli F., Huntington ND., Moretta Lorenzo, Mingari MC., Romagnani C.	Human ROR gamma t+CD34+ cells are lineage-specified progenitors of group 3 RORgamma t+ innate lymphoid cells.	IMMUNITY 2014; 41: 988-1000	7,5
Pezzolo Annalisa, Marimpietri Danilo, Raffaghello Lizzia, Cocco C., Pistorio Angela, Gambini Claudio, Cilli M., Horenstein A., Malavasi F., Pistoia Vito.	Failure of anti tumor-derived endothelial cell immunotherapy depends on augmentation of tumor hypoxia.	ONCOTARGET 2014; 5: 10368-10381	6
Di Carlo E., Sorrentino C., Zorzoli A., Di Meo S., Tupone MG., Ognio E., Mincione G., Airoldi Irma.	The antitumor potential of Interleukin-27 in prostate cancer.	Oncotarget 2014; 5: 10332	6
Meazza R., Tuberosa C., Cetica V., Falco Michela, Parolini S., Grieve S., Griffiths GM., Sieni E., Marcenaro Stefania, Micalizzi Concetta, Montin D., Fagioli F., Moretta A., Mingari MC., Moretta Lorenzo, Notarangelo LD., Bottino Cristina, Aricò M., Pende	Diagnosing XLP1 in patients with hemophagocytic lymphohistiocytosis.	J ALLERGY CLIN IMMUN 2014; 134: 1381-1387	8
Martinengo C., Poggio T., Menotti M., Scalzo MS., Mastini C., Ambrogio C., Pellegrino E., Riera R., Piva R., Ribatti D., Pastorino Fabio, Perri Patrizia, Ponzoni Mirco, Wang Q., Voena C., Chiarle R.	ALK-dependent control of hypoxia-inducible factors mediates tumor growth and metastasis.	CANCER RES 2014; 74(21): 6094-6106	8
Oevermann L., Michaelis SU., Mezger M., Lang P., Toporski J., Bertaina A., Zecca M., Moretta Lorenzo, Locatelli F., Handgretinger R.	KIR B haplotype donors confer a reduced risk for relapse after haploidentical transplantation in children with ALL.	Blood 2014; 124: 2744-2747	4
Pellicci DG., Uldrich AP., Le Nours J., Ross F., Chabrol E., Eckle SBG., de Boer R., Lim RT., McPherson K., Besra G., Howell AR., Moretta Lorenzo, et al.	The molecular bases of delta/alpha beta T cell-mediated antigen recognition.	J EXP MED 2014; 211: 2599-2615	5
Galluzzi L., Vacchelli E., Bravo-San Pedro JM., Buqué A., Senovilla L., Baracco EE., Bloy N., Castoldi F., Abastado JP.,	Classification of current anticancer immunotherapies	ONCOTARGET 2014; 5: 12472-12508	3

Moretta Lorenzo, et al.			
Moretta Lorenzo, Pistoia Vito	Anti-IgE treatment in asthma: Galectin-3 as a predictive marker.	IMMUNOL LETT 2014; 162: 1	1
Dolcino Marzia, Lunardi C., Ottria A., Tinazzi E., Patuzzo G., Puccetti Antonio.	Crossreactive autoantibodies directed against cutaneous and joint antigens are present in psoriatic arthritis.	PLOS ONE 2014; 9(12): e115424	6
Piram M., Koné-Paut I., Lachmann HL., Frenkel J., Ozen S., Kuemmerle-Deschner J., Stojanov S., Simon A., Finetti M., Sormani MP., Martini Alberto, Gattorno Marco, Ruperto Nicolino, on the behalf of EUROFEVER, EUROTRAPS and PRINTO.	Validation of the auto-inflammatory diseases activity index for hereditary recurrent fever syndromes.	ANN RHEUM DIS 2014; 73: 2168-2173	8
Lachmann HJ., Papa R., Gerhold K., Obici L., Touitou I., Cantarini L., Frenkel J., Anton J., Kone-Paut I., Cattalini M., Bader Maunier B., Insalaco A., Hentgen V., Merino R., Modesto C., Toplak N., Berendes R., Ozen S., Cimaz R., Jansson A., Brogan PA., H	The phenotype of TNF receptor-associated autoinflammatory syndrome at presentation: a series of 158 cases from the Eurofever/EUROTRAPS international registry.	ANN RHEUM DIS 2014; 73: 2160-2167	8
Grauwet K., Cantoni Claudia, Parodi M., De Maria A., Devriendt B., Pende D., Moretta Lorenzo, Vitale M., Favoreel HW.	Modulation of CD112 by the alphaherpesvirus dD protein suppresses DNAM-1-dependent NK cell-mediated lysis of infected cells.	P NATL ACAD SCI USA 2014; 111: 16118-16123	8
Valgardsdottir R., Capitanio C., Texido G., Pende D., Cantoni Claudia, Pesenti E., Rambaldi A., Golay J., Introna M.	Direct involvement of CD56 in cytokine-induced killer-mediated lysis of CD56+ hematopoietic target cells.	EXP HEMATOL 2014; 42: 1013-1021	2
Giuffrida G., Cappellini MD., Carubbi F., Di Rocco Maja, Iolascon G.	Management of bone disease in Gaucher disease type 1: clinical practice.	ADV THER 2014; 31: 1197-1212	2
Rutella S., Filippini P., Bertaina V., Li Pira G., Altomare L., Ceccarelli S., Brescia LP., Lucarelli B., Girolami E., Conflitti G., Cefalo MG., Bertaina A., Corsetti T., Moretta Lorenzo, Locatelli F.	Mobilization of healthy donors with plerixafor affects the cellular composition of T-cell receptor (TCR)-alpha/CD19-depleted haploidentical stem cell grafts.	J TRANSL MED 2014; 12: 240	3
Moorthy LN., Roy E., Kurra V., Peterson MGE., Hassett AL., Lehman TJA., Ravelli Angelo, et al.	Health related quality of life measure in systemic pediatric rheumatic diseases and its translation to different languages: an international collaboration.	PEDIATR RHEUMATOL 2014; 12: 49	2
Saroufim A., Messai Y., Hasmim M., Rioux N., Iacovelli R., Verhoest G., Bensalah K., Patard JJ., Albiges L., Azzarone Bruno, Escudier B., Chouaib S.	Tumoral CD105 is a novel independent prognostic marker for prognosis in clear-cell renal cell carcinoma.	BRIT J CANCER 2014; 110: 1778-1784	3
Omenetti Alessia, Carta S., Delfino L., Martini Alberto, Gattorno Marco, Rubartelli A.	Increased NLRP3-dependent interleukin 1 beta secretion in patients with familial Mediterranean fever: correlation with MEFV genotype.	ANN RHEUM DIS 2014; 73: 462-469	8

Giancane G., Pederzoli Silvia Maria, Norambuena X., Ioseliani M., Sato J., Gallo MC., Negro G., Pistorio Angela, Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Ravelli Angelo.	Frequency of radiographic damage and progression in individual joints in children with juvenile idiopathic arthritis.	ARTHRIT CARE RES 2014; 66: 27-33	6
Calandra S., Gallo MC., Consolaro Alessandro, Pistorio Angela, Lattanzi B., Bovis Francesca, Muratore V., De Marco R., Martini Alberto, Ravelli Angelo.	Female sex and oligoarthritis category are not risk factors for uveitis in Italian children with juvenile idiopatic arthritis.	J RHEUMATOL 2014; 41: 7	4
Bohm M., Gonzalez Fernandez MI., Ozen S., Pistorio Angela, Dolezalova P., Brogan P., Barbano Giancarlo, Sengler C., Kleingitelman M., Quartier P., Fasth A., Herlin T., Terreri MT., Nielsen S., van Rossum MA., Avcin T., Castell ER., Foeldvari I., Foell D.,	Clinical features of childhood granulomatosis with polyangiitis (Weagener's granulomatosis).	PEDIATR RHEUMATOL 2014; 12: 18	4
Furfaro AL., Piras S., Passalacqua M., Domenicotti C., Parodi A., Fenoglio D., Pronzato MA., Marinari UM., Moretta Lorenzo, Traverso N., Nitti M.	HO-1 up-regulation: A key point in high-risk neuroblastoma resistance to bortezomib.	BIOCHEM BIOPH RES CO 2014; 1842: 613-622	2
Tinazzi E., Barbieri A., Rigo A., Patuzzo G., Beri R., Gerli R., Argentino G., Puccetti Antonio, Lunardi C.	In rheumatoid arthritis soluble CD30 ligand is present at high levels and induces apoptosis of CD30+T cells.	IMMUNOL LETT 2014; 161: 236-240	1
Piard J., Aral B., Vabres P., Holder-Espinasse M., Gauthier S., Capra Valeria, Pierquin G., Callier P., Baumann C., Pasquier L., et al.	Search for ReCQL4 mutations in 39 patients genotyped for suspected Rothmund-Thomson/Baller-Gerold syndromes.	CLIN GENET 2014; xxx: xxx	3
Torelli GF., Peragine N., Raponi S., Pagliara D., De Propis MS., Vitale A., Bertaina A., Barbieri W., Moretta Lorenzo, et al.	Recognition of adult and pediatric acute lymphoblastic leukemia blasts by natural killer cells.	HAEMATOLOGICA 2014; 99(7): 1248-1254	3
Moretta Lorenzo.	Preface.	SEMIN IMMUNOL 2014; 26: 105-106	3

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 verteranno sullo sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici nei tumori solidi pediatrici (in particolare per quanto riguada 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 verranno implementati anche registri di patologia. Nel campo del trapianto di cellule staminali emopoietiche verra'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,fotoaferesi extracorporee)e la produzione di linfociti patogeno-specifici ad uso terapeutico nell'uomo. Nei soggetti sottoposti a trapianto verranno 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-radioterpico e/o immunosoppressivo sono soggetti ad una elevata incidenza di complicanze infettive che possono essere particolarente gravi e richiedere intense terapie di supporto per cui verra'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 eta'pediatrica va'rapidamente aumentando per cui verra'posta particicolare 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 verranno fatte oggetto di studi dei marcatori di invecchiamento e predisposizione a secondi tumori, dell'assetto immunologico e della ricostituzione ematologica . Infine,verrano valutate nuove modalità assistenziali in pazienti affetti da coagulopatie congenite e la possibilita'di estendere a patologie non emato-oncologiche nuove modalità assistenziali, quali l'assistenza domiciliare.

Responsabili Scientifici del Progetto

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

Dottor Edoardo Lanino - U.O.S. 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

Dottor Carlo Dufour - U.O.S.D. Ematologia Clinica e Sperimentale

Dottor Alberto Garaventa - U.O.S.D. Oncologia Clinica

Dottor Sandro Dallorso - U.O.S.D. Assistenza domiciliare emato-oncologica e continuità delle cure

Dottoressa Maria Luisa Garrè – U.O.S.D. Neuroncologia

Attività 2014

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

U.O.S. Trapianto di Midollo – *Direttore: Dottor Edoardo Lanino*

Nell'ambito del progetto sulle nuove piattaforme trapiantologiche da donatore alternativo/aploidentico è stato avviato il programma che utilizza la metodica di selezione negativa linfociti TCRαβ-CD19 (4 trapianti, sia in patologie neoplastiche che genetiche) ed è proseguito l'arruolamento nel protocollo Ciclofosfamide-post (8 pazienti arruolati). Nel contesto del programma di terapia cellulare, in attesa della formale certificazione della cell factory istituzionale, previo parere favorevole del CE Regionale, sono stati trattati con successo 2 pazienti (1 staminali mesenchimali, 1 CTL adenovirus specifiche, entrambi da donatore third party) che presentavano complicanze post trapianto a rischio di vita. Il protocollo di ricerca clinica sulla terapia della GvHD acuta refrattaria allo steroide con anticorpo monoclonale anti-TNF ha proseguito l'arruolamento, è prossimo alla chiusura ed una analisi interinale verrà presentata al prossimo meeting EBMT. Sono stati completati studi retrospettivi e prospettici in ambito AIEOP, GITMO ed EBMT, relativi sia al trattamento trapiantologico con diverse fonti di CSE, che a complicanze acute e tardive del trapianto.
Sono state promosse e gestite iniziative di aggiornamento interno all'Istituto relativamente alle principali criticità del paziente emato-oncologico sottoposto a TCSE.
La collaborazione con il CHU Mohammed VI di Marrakech – Marocco, volto alla implementazione del programma trapiantologico, che nel 2013 aveva incluso la supervisione in loco di 2 medici di ruolo del nostro staff, è stato formalizzata istituzionalmente ed ha consentito stage formativi di personale sia medico che infermieristico marocchino.

E' stata formalizzato un protocollo di intesa con Lifeline-Italia che consentirà l' accesso al trapianto presso il nostro Istituto di pazienti provenienti dell'est Europa.
Conseguita formale certificazione CNT e SIMTI del Programma Trapianto.

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

Sono stati proseguiti gli studi epidemiologici: per quanto riguarda le batteriemie nei pazienti emato-oncologici è stata completata l'analisi dei dati raccolti fino al 2013. I dati ottenuti sono stati confrontati con le raccomandazioni di letteratura ed è stato modificato lo schema terapeutico dell'Istituto. Su questo aspetto specifico è stato scritto un articolo attualmente in corso di valutazione da parte di rivista. Sullo stesso tema si è partecipato ad uno studio multicentrico italiano i cui risultati sono stati presentati a congressi nazionali ed attualmente sottoposti a rivista scientifica per la pubblicazione. Per quanto riguarda le micosi invasive si è proseguito lo studio multicentrico internazionale (IPFN) per le candide ed è iniziata la collaborazione con un gruppo europeo per valutare le infezioni da altri funghi. Infine è iniziata una stretta collaborazione con il laboratorio analisi del Gaslini per la valutazione dei livelli ematici di antibiotici a scopo terapeutico. Data la scarsità di dati di farmacocinetica pediatrica questi dati potranno essere analizzati allo scopo di identificare le migliori strategie terapeutiche. Queste analisi verranno effettuate in collaborazione con l'Università di Genova e l'Università di Firenze. Al momento comunque si tratta di una fase ancora molto preliminare, che verrà sviluppata nel 2015. La UO ha inoltre partecipato alla raccolta dati nazionale riguardante le infezioni da Klebsiella multiresistente e la tubercolosi in età pediatrica. Le analisi dei dati sono al momento in corso da parte del centro coordinatore.

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

"Immunomodulazione da procedure aferetiche e TRIM (Transfusion Related ImmunoModulation): studio degli effetti del contatto tra sangue e materiali plastici biocompatibili (circuiti plastici per separatori cellulari)"

Obiettivo: Analogamente a quanto dimostrato per molti emoderivati e alcuni emocomponente, il contatto prolungato tra il sangue umano ed i materiali plastici biocompatibili che compongono i circuiti monouso dei separatori cellulari per aferesi determina importanti incrementi di sFasL e sHLA-I. Scopo dello studio è verificare se anche in questo modello si verifica il coinvolgimento di CD8 solubile (sCD8).

Risultati: 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 se trasfusi/infusi per via endovenosa. Nei pazienti con patologie autoimmuni e/o infiammatorie si osserva l'aumento di sHLA-I nel sangue dopo prolungato contatto, a cui corrispondono elevati livelli di sHLA-I adesi alla parete interna dei circuiti plastici. Analogamente a quanto osservato dopo trasfusione di concentrati eritrocitari, abbiamo rilevato l'aumento del sCD8 e l'aumento della concentrazione della molecola attivatoria CD25 sulla membrana dei linfociti CD8+ e la mancanza di effetti biologici nei linfociti CD4+. Inoltre si osserva un aumento della concentrazione di membrana del CD11b nei neutrofili. Tutti gli effetti sono ancora presenti dopo 21 giorni dalla procedura.

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

E' stata valutata l'espressione dei geni che presiedono alla staminalità prima e dopo trapianto allogenico effettuato con fonti diverse (sangue midollare, sangue periferico stimolato con citochine e sangue cordonale) in soggetti adulti e pediatrici.

Lo studio ha dimostrato che le cellule CD34+ ottenute dal BM dei pazienti trapiantati con sangue cordonale mostrano un'over-espressione dei geni considerati essenziali per la riprogrammazione cellulare (DPPA2, NANOG, PTEN, OCT4, NES, SOX1, SOX2, LIN28). Inoltre, il livello proteico di tali geni risulta più alto nelle cellule CD34+dei pazienti adulti trapiantati con CB (benché la quantità sia modulata, a conferma

dell'eterogeneità funzionale della popolazione CD34+) in confronto con le CD34 isolate da sangue cordonale fresco dove la quantità di proteina corrispondente è irrilevante. L' over-espressione di questi geni viene mantenuta per anni dopo il trapianto e non sembra espressione della fase espansiva dei progenitori infusi. I pazienti trapiantati con altre fonti (BM e PBSC) non presentano questo pattern genico. Poiché i geni overespressi sono quelli utilizzati in ambito scientifico per produrre cellule iPS da cellule differenziate abbiamo paragonato l'espressione dei geni dei pazienti con quelli delle suddette cellule ed abbiamo rilevato un livello di espressione paragonabile di alcuni geni "stemness" (Sox2, OCT4, Lin28, DPP2, Nanog) ma non di altri (Nestin, PTEN, Sox1).

Poiché noi abbiamo studiato l'espressione genica delle cellule CD34+ durante la fase rigenerativa del sistema emopoietico, questo studio ci ha dato informazioni sulle modifiche di espressione di alcuni geni in grado di supportare un'enorme proliferazione /espansione senza dare luogo ad errori e quindi a trasformazioni neoplastiche. Inoltre, l'identificazione dei geni che aumentato il loro livello di espressione durante la rigenerazione emopoietica può essere un'informazione utile per la produzione di progenitori emopoietici a partire da cellule iPS.

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

Complessivamente tali attività hanno significativamente migliorato l'efficienza e la qualità della diagnosi di tale malattie rare con indiretto beneficio del trattamento.

Tali attività sono state realizzate con i fondi raccolti dalla UOSD Ematologia.

- Sottomesso il lavoro di analisi geno-fenotipica (cellulare, somatica ed ematologica) di 97 pazienti italiani con Anemia di Fanconi (dati afferenti al DB nazionale che ha sede presso la nostra UOSD).
- Completi e pubblicati gli studi sul difetto ossidativo dell'Anemia di Fanconi. 3.Sottomesso il lavoro sugli effetti degli inibitori di MAPK38 nell'Anemia di Fanconi.
- Proseguto DB clinico pazienti con citopenie autoimmuni
- Proseguita attività Registro Italiano delle Neutropenie che ha sede presso la nostra UOSD).
- Avviato in collaborazione con il Sick Children di Cincinnati, programma di diagnostica NGD dei pazineti con citopenie autoimmuni.
- Completato lo studio di fase II sull uso di Midostaurina nelle LMA/LLA resistenti
- Avviato studio di fase II su Nilotinib nelle LMC resistenti o refrattarie.

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

Stiamo conducendo diversi protocolli cooperativi internazionali e nazionali per il trattamento delle principali neoplasie dell'età pediatrica ed in particolare per il Neuroblastoma, i Sarcomi dei Tessuti Molli, i Sarcomi Ossei, i Linfomi di Hodgkin e i Linfomi non Hodgkin. Stiamo portando avanti alcuni progetti sul Neuroblastoma miranti a individuare nuovi fattori prognostici e modalità diagnostiche e terapeutiche innovative. In collaborazione europea con il consorzio ITCC e la società scientifica SIOPEN stiamo svolgendo studi di Fase I e II su nuovi farmaci antiblastici e su nuovi farmaci anti-emetici in Oncologia Pediatrica. Stiamo partecipando al progetto DOPO relativo ai pazienti sopravviventi 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,progetto tuttora in corso e portato avanti in collaborazione con le altre UO dell'area Dipartimentale di Emato-Oncologia Pediatrica.

U.O.S.D. Assistenza domiciliare e continuità delle cure – Direttore: Dottor Sandro Dallorso

Estensione della gestione del dolore cronico e delle cure palliative a tutti i reparti dell'Ospedale.

Attivazione studio Progetto Europeo: GAbepentin in Paediatric Pain" – GAPP. Grant Agreement n. FP7 – HEALTH – 2013 – 1 – 602962-2.

U.O.S.D. Neuroncologia – Direttore: Dottoressa Maria Luisa Garrè

Il centro è referente Nazionale nell'ambito della Società Internazionale di Oncologia Pediatrica-SIOP, 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. Nel 2014, in collaborazione con l'UOC Neuropsichiatria infantile, sono stati condotti trials clinici sperimentali sull'impiego di farmaci mirati al difetto genetico, nei tumori associati a facomatosi come la Sclerosi Tuberosa e la Neurofibromatosi 2. Nel 2014 il centro ha contribuito come 2° centro più importante in Italia al reclutamento dei casi dello studio Internazionale per la sperimentazione del farmaco Bevacizumab nei gliomi maligni pediatrici (Studio "Herby"). Il servizio, accanto all'attività clinica, affianca il laboratorio di Neurochirurgia per lo studio degli Ependimomi, dei Gliomi ad alto e basso grado e del Medulloblastoma nel bambino molto piccolo alla diagnosi e con predisposizione genetica (sindrome di Gorlin in collaborazione con Genetica Medica, Università di Genova, ed IST).
Inoltre è in corso lo studio della 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 è stata 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. Nel 2014 il centro ha accolto per 2 volte stages dei colleghi di Trento e per contro una nostra delegazione ha visitato ripetutamente il centro di Trento stabilendo una fruttuosa collaborazione.
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).

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2014)

Autori	Titolo pubblicazioni 2014 aggiornate al 17 febb. 2015	Rivista	IF Minist.
Ghio M, Contini P, Ansaldi F, Ubezio G, Setti M, Risso M, Tripodi G.	A possible role of soluble HLA-I molecule in the immunomodulatory effects of therapeutic apheresis. (Letter)	BLOOD TRANSFUS-ITALY 2014; 12: S167-S169	1
Angelino G., Caruso R., D'Argenio P., Calò Carducci FI., Pascone R., Lanciotti Marina, Cancrini C., Palma P., Aiuti A., Rossi P., Finocchi A.	Etiology, clinical outcome, and laboratory features in children with neutropenia: Analysis of 104 cases.	PEDIAT ALLERG IMM-UK 2014; 25: 283-289	3
Cefalo G., Massimino M., Ruggiero A., Barone G., Ridola V., Spreafico F., Potepan P., Abate ME., Mascarin M., Garre' Maria Luisa, Perilongo G., Madon E., Colosimo C., Riccardi R.	Temozolomide is an active agent in children with recurrent medulloblastoma/primitive neuroectodermal tumor: an Italian multi-institutional phase II trial.	NEURO-ONCOLOGY 2014; 16: 748-753	3
Cesaro S., Giacchino M., Fioredda Francesca, Barone A., Battisti L., Bezzio S., Frenos S., De Santis R., Livadiotti S., Marinello S., Zanazzo AG., Caselli D.	Guidelines on vaccinations in paediatric haematology and oncology patients.	BIOMED RES INT 2014; (on line journal):: 707691	0,05

Columbaro M., Ravera S., Capanni C., Panfoli I., Cuccarolo P., Stroppiana Giorgia, Degan P., Cappelli Enrico.	Treatment of FANCA Cells with Resveratrol and N-Acetylcysteine: A Comparative Study.	PLOS ONE 2014; 9: e104857	6
Conter V., Valsecchi MG., Parasole R., Putti MC., Locatelli F., Barisone E., Lo Nigro L., Santoro N., Aricò M., Ziino O., Pession A., Tesi AM., Micalizzi Concetta, et al.	Childhood high-risk acute lymphoblastic leukemia in first remission: results after chemotherapy or transplant from the AIEOP ALL 2000 study.	BLOOD 2014; 123: 1470-1478	4
De Bernardi B., Quaglietta L., Haupt Riccardo, Castellano A., Tirtei E., Luksch R., Mastrangelo S., Viscardi E., Indolfi P., Cellini M., Tamburini A., Erminio G., Gandolfo Carlo, Sorrentino S., Vetrella S., Gigliotti Anna Rita.	Neuroblastoma with symptomatic epidural compression in the infant: The AIEOP experience.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 1369-1375	6
Economou M., Banov Laura, Ljung R.	Perinatal aspects of haemophilia. (Review article)	EUR J HAEMATOL 2014; 93: 21-25	4
Di Giannatale A, Morana G, Rossi A, Cama A, Bertoluzzo L, Barra S, Nozza P, Milanaccio C, Consales A, Garrè ML.	Natural history of cavernous malformations in children with brain tumors treated with radiotherapy and chemotherapy.	J NEURO-ONCOL 2014; 117: 311-320	4
Fagioli F., Quarello P., Zecca M., Lanino Edoardo, Corti P., Favre C., Ripaldi M., Ramenghi U., Locatelli F., Prete A.	Haematopoietic stem cell transplantation for Diamond Blackfan anaemia: a report from the Italian Association of Paediatric Haematology and Oncology Registry.	BRIT J HAEMATOL 2014; 165: 673-681	3
Fiz F., Marini C., Piva R., Miglino M., Massollo M., Bongioanni F., Morbelli S., Bottoni G., Campi C., Bacigalupo A., Bruzzi P.,Frassoni Francesco, Piana M., Sambuceti G.	Adult Advanced Chronic Lymphocytic Leukemia: Computational Analysis of Whole-Body CT Documents a Bone Structure Alteration.	RADIOLOGY 2014; 271: 805-813	3
Garaventa Alberto.	High Risk Neuroblastoma: Small Steps Towards Cure.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 964-965	3
Girmenia C., Barosi G., Piciocchi A., Arcese W., Aversa F., Bacigalupo A., Bandini G., Bosi A., Busca A., Castagnola Elio, Caselli D., Cesaro S., Ciceri F., Locasciulli A., Locatelli F., Mikulska M., Pagano L., Prete A., Raiola AM., Rambaldi A.	Primary Prophylaxis of Invasive Fungal Diseases in Allogeneic Stem Cell Transplantation: Revised Recommendations from a Consensus Process by Gruppo Italiano Trapianto Midollo Osseo (GITMO).	BIOL BLOOD MARROW TR 2014; 20: 1080-1088	2
Girmenia C., Raiola AM., Piciocchi A., Algarotti A., Stanzani M., Cudillo L., Pecoraro C., Guidi S., Iori AP., Montante B., Chiusolo P., Lanino Edoardo, Carella AM., Zucchetti E., Bruno B., Irrera G., Patriarca F., Baronciani D., Musso M., Prete A., Risit	Incidence and Outcome of Invasive Fungal Diseases after Allogeneic Stem Cell Transplantation: A Prospective Study of the Gruppo Italiano Trapianto Midollo Osseo (GITMO).	BIOL BLOOD MARROW TR 2014; 20: 872-880	2
Groll AH., Castagnola Elio, Cesaro S., Dalle J., Engelhard D., Hope W., Roilides E., Styczynski J., Warris A., Lehrnbecher T., EBMT-IDWP, EORTC-IDG- ICHS, ELN.	Fourth European Conference on Infections in Leukaemia (ECIL-4): guidelines for diagnosis, prevention, and treatment of invasive fungal diseases in paediatric patients with cancer or allogeneic haemopoietic stem-cell transplantation.	LANCET ONCOL 2014; 15: e327-e340	15
A. Hussein, C. Halkes, G. Socié, A. Tichelli, P. von dem Borne, M. Schaap, R. Foa, A. Ganser, Dufour Carlo, A. Bacigalupo, A. Locasciulli, M. Aljurf, C. Peters, M. Robin, A. van Biezen, L. Volin, T. De Witte, J. Marsh, J. Passweg, N. Kröger.	Outcome of Allogeneic Stem Cell Transplantation for Patients Transformed to Myelodysplastic Syndrome or Leukemia from Severe Aplastic Anemia: A Report from the MDS Subcommittee of the Chronic Malignancies Working Party and the Severe Aplastic Anemia	BIOL BLOOD MARROW TR 2014; 20 (9): 1448-1450	2

	Worki		
Kirsch M., Berben L., Johansson E., Calza Simona, Eeltink C. , Stringer J., Liptrott S., De Geest S.	Nurses' practice patterns in relation to adherence-enhancing interventions in stem cell transplant care: a survey from the Nurses Group of the European Group for Blood and Marrow Transplantation.	EUR J CANCER CARE 2014; 23 (5): 607-615	3
Liu GH., Suzuki K., Li M., Qu J., Montserrat N., Tarantino C., Gu Y., Yi F., Xu X., Zhang W., Ruiz S., Plongthongkum N., Zhang K., Masuda S., Nivet E., Tsunekawa Y., Soligalla RD., Goebl A., Aizawa E., Kim NY., Kim J., Dubova I., Li Y., Ren R., Benner C.,	Modelling Fanconi anemia pathogenesis and therapeutics using integration-free patient-derived iPSCs.	NAT COMMUN 2014; 5: 4330	4
Manara E., Bisio V., Masetti R., Beqiri V., Rondelli R., Menna G., Micalizzi Concetta, Santoro N., Locatelli F., Basso G., Pigazzi M.	Core-binding factor acute myeloid leukemia in pediatric patients enrolled in the AIEOP AML 2002/01 trial: screening and prognostic impact of c-KIT mutations. (Letter).	LEUKEMIA 2014; 28: 1132-1134	4
Faraci Maura, Bagnasco Francesca, Giardino S., Conte Massimo, Micalizzi Concetta, Castagnola Elio, Lampugnani Elisabetta, Moscatelli Andrea, Franceschi A., Carcillo JA, Haupt Riccardo.	Intensive Care Unit Admission in Children With Malignant or Nonmalignant Disease: Incidence, Outcome, and Prognostic Factors: A Single-Center Experience.	J PEDIAT HEMATOL ONC 2014; 36: e403-e409	2
Sorrentino Stefania, Gigliotti Anna Rita, Sementa Angela Rita, Morsellino V., Conte Massimo, Erminio G., Buffa Piero, Granata Claudio, Mazzocco Katia, Garaventa Alberto, De Bernardi B.	Neuroblastoma in the adult: The Italian experience with 21 patients.	J PEDIAT HEMATOL ONC 2014; 36(8): e499-e505	2
Mattioli C., Pianigiani G., De Rocco D., Bianco AMR., Cappelli Enrico, Savoia A., Pagani F.	Unusual splice site mutations disrupt FANCA exon 8 definition.	BIOACOUSTICS 2014; : 1052-1058	3
Miano Maurizio, Poggi V., Banov Laura, Fioredda Francesca, Micalizzi Concetta, Svahn Johanna, Montobbio Giovanni, Gallicola F., Molinari Angelo C., Parasole R., Petruzziello F., Fisher A., Calvillo Michaela, Dufour Carlo.	Sirolimus as Maintenance Treatment in an Infant With Life-threatening Multiresistant Pure Red Cell Anemia/Autoimmune Hemolytic Anemia.	J PEDIAT HEMATOL ONC 2014; 36 (3): E145-E148	2
Olivieri J., Pierelli L., Introna M., Accorsi P., Bosi A., Perseghin P., Risso Marco, et al.	Kinetics of the use of cryopreserved autologous stem cell grafts: a GITMO-SIDEM survey.	CYTOTHERAPY 2014; 16: 101-110	3
Li Pira G., Ivaldi F., Starc N., Landi F., Rutella S., Locatelli F., Sacchi N., Tripodi Gino, Manca F.	A registry of HLA-typed donors for production of virus-specific CD4 and CD8 T lymphocytes for adoptive reconstruction of immune-compromised patients.	TRANSFUSION 2014; 54: 3145-3154	3
Piccardo A., Puntoni M., Lopci E., Conte Massimo, Foppiani L., Sorrentino Stefania, Morana Giovanni, Naseri M., Cistaro A. Villavecchia G., Fanti S., Garaventa Alberto.	Prognostic value of F-18-DOPA PET/CT at the time of recurrence in patients affected by neuroblastoma.	EUR J NUCL MED MOL I 2014; 41 (6): 1046-1056	6
Piccardo A., Lopci E., Foppiani L., Morana Giovanni, Conte Massimo.	F-18-DOPA PET/CT for assessment of response to induction chemotherapy in a child with high-risk neuroblastoma.	PEDIATR RADIOL 2014; 44 (3): 355-361	4

Piccardo A., Lopci E., Conte Massimo, Cabria M., Cistaro A., Garaventa Alberto, Villavecchia G.	Bone and Lymph Node Metastases From Neuroblastoma Detected by F-18-DOPA-PET/CT and Confirmed by Posttherapy I-131-MIBG but Negative on Diagnostic I-123-MIBG Scan.	CLIN NUCL MED 2014; 39 (1): E80-E83	3
Ragazzini G., Delucchi A., Calcagno Enrico, Servetto Roberto, Denotti G.	Mediastinal Burkitt Lymphoma in Childhood.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 2127-2128	3
Samarasinghe S., Marsh J., Dufour Carlo.	Immune suppression for childhood acquired aplastic anemia and myelodysplastic syndrome: where next?	HAEMATOLOGICA 2014; 99 (4): 597-599	6
Timeus F., Crescenzio N., Longoni D., Doria A., Foglia L., Pagliano S., Vallero S., Decimi V., Svahn J., Palumbo G., Ruggiero A., Martire B., Pillon M., Marra N., Dufour C., Ramenghi U., Saracco P.	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Clones in Children with Acquired Aplastic Anemia: A Multicentre Study.	PLOS ONE 2014; 9 (7): e101948	3
Viprey VF., Gregory WM., Corrias Maria V., Tchirkov A., Swerts K., Vicha A., Dallorso Sandro, Brock P., Luksch R., Valteau-Couanet D., Papadakis V., Laureys G., Pearson AD., Ladenstein R., Burchill SA.	Neuroblastoma mRNAs Predict Outcome in Children With Stage 4 Neuroblastoma: A European HR-NBL1/SIOPEN Study.	J CLIN ONCOL 2014; 32 (10): 1074-1083	7,5
Virgone C., Cecchetto G., Alaggio R., Ferrari A., Bisogno G., Conte Massimo, Inserra A., Fagnani AM., Indolfi P., Salfi N., Dall'igna P.	Appendiceal Neuroendocrine Tumours in Childhood: Italian TREP Project.	J PEDIATR GASTR NUTR 2014; 35 (8): 1586-1592	3
Miano Maurizio, Calvillo Michaela, Palmisani Elena, Fioredda Francesca, Micalizzi Concetta, Svahn Johanna, Banov Laura, Russo G., Lanza Tiziana, Dufour Carlo.	Sirolimus for the treatment of multi-resistant autoimmune haemolytic anaemia in children.	BRIT J HAEMATOL 2014; 167: 563-583	3
Meany HJ., London WB., Ambros PF., Matthay KK., Monclair T., Simon T., Garaventa Alberto, Berthold F., Nakagawara A., Cohn SL., Pearson ADJ., Park JR.	Significance of Clinical and Biologic Features in Stage 3 Neuroblastoma: A Report from the International Neuroblastoma Risk Group Project.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 1932-1939	3
Castagnola Elio, Amoroso Loredana, Banov Laura, Faraci Maura, Loy Anna, Moscatelli Andrea, Risso Francesco Maria, Barabino Paola, Ciucci Antonella, Bandettini Roberto.	Activity of linezolid and daptomycin against methicillin-resistant coagulase-negative staphylococci with increased MIC for vancomycin isolated from blood cultures in pediatric patients.	J CHEMOMETR 2014; 26: 273-275	1
Castagnola Elio, Dufour Carlo.	Role of G-CSF and GM-CSF in the management of infections in preterm newborns: an update.	EARLY HUM DEV 2014; 90S2: S15-S17	4
Dufour Carlo, Pillon M., Passweg J., Socié G., Bacigalupo A., Franceschetto G., Carraro E., Oneto R., et al.	Outcome of aplastic anemia in adolescence: a survey of the Severe Aplastic Anemia Working Party of the European Group for Blood and Marrow Transplantation.	HAEMATOLOGICA 2014; 99: 1574-1581	6
Lanza F., Dallorso Sandro, Milone G., Spedini P., Viganò C., Johnsen H.	Quality assessment of autologous haematopoietic blood progenitor cell grafting.	ANN HEMATOL. 2015 Apr;94(4):705-6. doi: 10.1007/s00277-014-2235-5. Epub 2014 Oct 16	2
Castagnola Elio, Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Bandettini Roberto, Dallorso Sandro, Virga F., Dufour Carlo.	Maintenance of therapeutic concentrations of micafungin administered 5 days/week in a leukemic adolescent with invasive candidiasis.	CLIN MICROBIOL INFEC 2014; 20: 975-976	3

Palazzi DL., Arrieta A., Castagnola Elio, Halasa N., Hubbard S., Brozovich AA., Fischer BT., Steinbach WJ.	Candida speciation, antifungal treatment, and adverse events in pediatric invasive candidiasis: Results from 441 infections in a prospective, multi-national study.	PEDIATR INFECT DIS J 2014; 33: 1294-1296	3
Massimo L., Caprino Daniela.	Il consenso informato ottenuto ma non condiviso: un problema culturale per i pazienti stranieri.	MINERVA PEDIATR 2014; 66: 341-342	0,5
Ubezio G., Ghio M., Contini P., Bertorello R., Marino G.,Tomasini A.	Bio-modulators in platelet-rich plasma: a comparison of the amounts in products from healthy donors and patients produced with three different techniques.	BLOOD TRANSFUS-ITALY 2014; 12: S214-S220	2
Pio L., Milanaccio Claudia, Maschelli Samantha, Raso Alessandro, Nozza Paolo, Sementa Angela Rita, Cama Armando, Buffa Piero, Avanzini Stefano, Vannati M., Capra Valeria, Lanino Edoardo, Rossi Andrea, Morana Giovanni, Magnano Gian Michele, Severino Marias	Congenital multifocal rhabdoid tumor: a case with peculiar biological behavior and different response to treatment according to location (central nervous system and kidney).	CANCER GENET-NY 2014; 207: 441-444	2
Ghio M., Contini P., Ansaldi F., Ubezio G., Setti M., Risso Marco, Tripodi Gino.	Donor neutrophil activation and transforming growth factor-Beta1 modulation induced by donor apheresis procedures.	BLOOD TRANSFUS-ITALY 2014; 12: 615-617	1
Taramasso L., Boisson-Dupuis S., Garre' Maria Luisa, Bondi Elisabetta, Cama Armando, Nozza Paolo, Morana Giovanni, Casanova JL., Marazzi MG.	Pineal germinoma in a child with Interferon-gamma receptor 1 deficiency. Case report and literature review.	J CLIN IMMUNOL 2014; 34: 922-927	4
Rocino A., Coppola A., Franchini M., Castaman G., Santoro C., Zanon E., Santagostino E., Morfini M., on behalf of the AICE, Molinari Angelo C.	Principles of treatment and update of recommendations for the management of haemophilia and congenital bleeding disorders in Italy.	BLOOD TRANSFUS-ITALY 2014; 12: 575-598	0,4
Caselli D, Petris MG, Rondelli R, Carraro F, Colombini A, Muggeo P, Ziino O, Melchionda F, Russo G, Pierani P, Soncini E, DeSantis R., Zanazzo G, Barone A, Cesaro S, Castagnola Elio, Infectious Diseases Working Group of the Associazione Italiana Ematologia	Single-day trimethoprim/sulfamethoxazole prophylaxis for pneumocystis pneumonia in children with cancer.	J PEDIAT HEMATOL ONC 2014; 164: 389-392	6
Faraci Maura, Zecca M, Pillon M, Rovelli A, Menconi MC, Ripaldi M, Fagioli F, Rabusin M, Ziino O, Lanino Edoardo, Locatelli F, Daikeler T, Prete A, on behalf of Italian Association of Paediatric Haematology and Oncology.	Autoimmune hematological diseases after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in children: an Italian multicenter experience.	BIOL BLOOD MARROW TR 2014; 20: 272-278	6
Naselli A., Losurdo Giuseppe, Castagnola Elio, Granata Claudio, Garaventa Alberto, Conte Massimo.	Tuberculosis diagnosed after chemotherapy for presumed mediastinal malignant neoplasia.	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 1897-1898	3
Castagnola Elio, Bagnasco Francesca, Bandettini Roberto, Caviglia Ilaria, Morreale Giuseppe, Lanino Edoardo, Giardino Stefano, Moroni Cristina, Haupt Riccardo, Faraci Maura.	Role of acute graft-versus-host disease in the risk of bacteremia and invasive fungal disease after allogeneic hemopoietic stem cell transplantation in children. Results from a single-center observational study.	BIOL BLOOD MARROW TR 2014; 20: 1056-1073	6
Ghio M., Contini P., Ubezio G., Ansaldi F., Setti M., Tripodi Gino.	Blood transfusions with high levels of contaminating soluble HLA-I correlate with levels of soluble CD8 in recipients' plasma; a new control factor in soluble HLA-I-mediated transfusion-modulated immunomodulation?	BLOOD TRANSFUS-ITALY 2014; 12: S105-S108	2

Di Giannatale A., Dias-Gastellier N., Devos A., Mc Hugh K., Boubaker A., Courbon F., Verschuur A., Ducassoul S., Malekzadeh K., Casanova M., Amoroso Loredana, et al.	Phase II study of temozolomide in combination with topotecan (TOTEM) in relapsed or refractory neuroblastoma: a European innovative therapies for children with cancer-SIOP-European neuroblastoma study.	Eur J Cancer 2014; 50: 170-177	6
Farruggia P., Indaco S., Dufour Carlo, Lanza Tiziana, Mosa C., Macaluso A., Milioto M., D'Angelo P., Lanciotti Marina.	Poikiloderma with neutropenia: a case report and review of the literature.	J PEDIAT HEMATOL ONC 2014; 36: 297-300	2
Castagnola Elio, Bagnasco Francesca, Amoroso Loredana, Caviglia Ilaria, Caruso Silvia, Faraci Maura, Calvillo Michaela, Moroni Cristina, Bandettini Roberto, Cangemi Giuliana, Magnano Gian Michele, Buffa Piero, Moscatelli Andrea, Haupt Riccardo.	Role of management strategies in reducing mortality from invasive fungal disease in children with cancer or receiving hemopoietic stem cell transplant.	PEDIATR INFECT DIS J 2014; 33: 233-237	6
Li Pira G., Ivaldi F., Starc N., Landi F., Locatelli F., Rutella S., Tripodi Gino, Manca F.	Miniaturized and high-throughput assay for analysis of T-cell immunity specific for opportunistic pathogens and HIV.	CLIN VACCINE IMMUNOL 2014; 21: 488-495	2
Castagnola Elio, Dallorso Sandro, Haupt Riccardo.	Administration schedule and ototoxicity of Amikacin in children with cancer. (Letter).	PEDIATR BLOOD CANCER 2014; 61: 192	3
Giordano P., Lassandro G., Valente M., Molinari Angelo C, Ieranò P., Coppola A.	Current management of the hemophilic child: a demanding interlocutor. Quality of life and adequate cost-efficacy analysis.	PEDIATR HEMAT ONCOL 2014; 31: 687-702	1
De Rocco D., Bottega R., Cappelli Enrico, Cavani S., Criscuolo M., Nicchia E., Corsolini Fabio, Greco C., Borriello A., Svahn Johanna, Pillon M., Mecucci C., Casazza G., Verzegnassi F., Cugno C., Locasciulli A., Farruggia P., Longoni D., Ramenghi U., Barb	Molecular analysis of Fanconi anemia: The experience of the bone marrow failure study group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology.	HAEMATOLOGICA 2014; 99(6): 1031	6
Caselli D., Rosati A., Faraci Maura, Podda M., Ripaldi M., Longoni D., Cesaro S., Lo Nigro L., Paolicchi O., Maximova N., Menconi MC., Ziino O., Cicalese MP., Santarone S., Nesi F., Aricò M., Locatelli F., Prete A., on behalf of the Bone Marrow Transplant	Risk of seizures in children receiving busulphan-containing regimens for stem cell transplantation.	BIOL BLOOD MARROW TR 2014; 20: 279-287	3
Zideler C., Grote UAH., Nickel A., Brand B., Carlsson G., Cortesao E., Dufour Carlo, Duhem C., Notheis G., Papadaki HA., et al.	Outcome and management of pregnancies in severe chronic neutropenia patients by the European branch of the severe chronic neutropenia international registry.	HAEMATOLOGICA 2014; 99(8): 1395-1402	3
Perseghin P., Marchetti M., Pierelli L., Olivieri A., Introna M., Lombardini L., Accorsi P., Petrini C., Risso Marco, Bosi A., on behalf of SIDEM and CNT.	A policy for the disposal of autologous hematopoietic progenitor cells: Report from an Italian consensus panel.	TRANSFUSION 2014; 54: 2353-2360	6
Palmblad J., Dufour Carlo, Papadaki HA.	How we diagnose neutropenia in the adult and elderly patient.	HAEMATOLOGICA 2014; 99(7): 1130-1133	6

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 multisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirugici 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

Dottor Claudio Bruno - U.O.S.D. Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative

Attività 2014

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

Nuove prospettive diagnostiche ed indirizzi terapeutici nelle malattie neuromuscolari e neurogenetiche

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 multisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirugici 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 dell' UO.
- 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.

Laboratorio patologia muscolare

Nel corso del 2014 sono state sviluppate le seguenti linee di ricerca:

- Identificazione di geni per patologie Neurologiche e Muscolari rare del bambino.

A tal fine sono state utlizzate diverse metodologie: homozygosity mapping e sequnziamento NGS targeted per patologie recessive, sequenziamento dell'esoma in lontani parenti per patologie dominanti, sequenziamento dell'esoma in triadi probando-genitori per patologie sporadiche. In particolare sono state analizzate diversi tratti genitici nel campo delle malattie della sostanza bianca, delle epilessie e delle malattie neurodegenerative. Nel corso del 2014 sono stati identificati i seguenti nuovi geni: Cers1 (epilessia mioclonica progressiva), HCN1 e DNM1 (encefalopatia epilettica), ADRA2B (tremore corticale ed epilessia).

- Sviluppo di terapie innovative nelle malattie Muscolari.

Abbiamo dimostrato l'ATP extracellulare riveste un ruolo patogenetico di nelle distrofinopatie e nelle sarcoglicanopatie e abbiamo evidenziato un potenziale terapeutico dell'inibitore oATP nel fenotipico distrofico dei modelli murini di sarcoglicanopatia (Sgca-null) e di distrofinopatia (mdx).

I nostri studi ci hanno inoltre peermesso di sviluppare un sistema cellulare di screening high-throughput per selezionare composti farmacologici in grado di attivare la trascrizione di LARGE, un gene coinvolto nella glicosilazione di a-distroglicano (a-DG) e nella patogenesi di diverse distroglicanopatie. Il sistema è composto dal promotore del gene LARGE combinato con il gene reporter della luciferasi Gaussia.

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

Linea di ricerca 1: 43 famiglie simplex (paziente affetto, padre e madre sani) sono state studiate mediante Sequenziamento massivo di Nuova Generazione (NGS). Nei probandi affetti da Mielomeningocele o Anencefalia (due severe forme di difetti del tubo neurale -DTN) si è cercato mutazioni *de novo* (DNVs/DNMs), assenti nei genitori e non riportate nei *database,* fortemente deleterie per la funzione proteica (nonsenso, frameshift, di splicing). Il sequenziamento è stato fatto con la piattaforma Illumina e le varianti sono state confermate con metodo Sanger. Sono stati identificati 43 DNVs di cui 6 fortemente inattivanti la proteina (mutazioni con perdita di funzione) in 5 nuovi geni, dimostrando un arricchimento significativo (p=0.002) di questo tipo di DNV nei nostri casi rispetto ai controlli riportati in letteratura. Due di questi DNVs sono stati identificati nel gene *SHROOM3* in 2 casi indipendenti. SHROOM3 è una proteina richiesta per la corretta chiusura del tubo neurale.

L'inattivazione di *SHROOM3* porta ad insorgenza di DTN sia nel topo che nella rana. Una mutazione di stop *gain* è stata inoltre identificata in *PAX3*, un fattore di trascrizione che svolge un ruolo essenziale per il differenziamento neuronale. L'inattivazione di *PAX3* provoca DTN nel topo Splotch. Le ultime 3 DNVs sono state identificate nei geni *WBSCR28, MFAP1* e *DDX3X* che potrebbero costituire nuovi geni candidati per i DTN.

Linea di ricerca 2: nell'ambito di "MAGIC - Medulloblastoma Advanced Genomics International Consortium" sono state eseguite analisi di NGS su mRNA e miRNA di 1000 campioni tumorali, in rappresentanza di tutti i quattro sottogruppi molecolari identificati (Wnt, Shh, Gruppo C, e D).
49 tumori pediatrici provenienti dalla nostra casistica sono stati analizzati e classificati in base al loro gruppo molecolare di appartenenza. Attualmente sono in corso le analisi di validazione nonché, le associazioni con le variabili clinico-patologiche.

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

Epilessia: è stato elaborato l'outcome delle crisi correlate alla lesionectomia in 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; si è collaborato allo studio sull'impatto dell'epilessia nella qualità di vita dei bambini e nelle famiglie; si è ricercata una classificazione precoce dell'Epilessia parziale infantile idiopatica; si è riportato il reperto del gene. RORB e della microdelezione 9q21.13 in paziente con epilessia e disabilità intellettiva lieve.

Neuroimmunologia: si sono migliorati i protocolli terapeutici delle Encefaliti immunomediate; si è partecipato alla costituzione del Gruppo italiano Sclerosi multipla pediatrica; si è collaborato allo studio internazionale sulla definizione dello spettro delle malattie con upregulated type I interferon signaling.

Patologie della fossa cranica posteriore: si è studiato il significato del riscontro di ipertrofia olivare nella nostra casistica di patologia cerebellare; si è collaborato alla formulazione di scale graduanti l'atassia in relazione all'età.

Disturbi dello Spettro Autistico: si prosegue 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 elaborata una app per la gestione dei disturbi comportamentali.

ADHD: si è strutturato uno studio con metilfenidato ritardo, rispetto ad efficacia e tolleranza.

Malattie Rare neurologiche: sono effettuati studi per avanzamento della definizione clinica, neuroradiologica e genetica e della correlazione fenotipo-genotipo di varie forme, tra cui malattie metaboliche, ipomielinizzazione con atrofia dei nuclei della base e del cervelletto, disordini neurologici con mutazioni ATP1A3 (studio internazionale); si sono descritti i contesti clinici di varie nuove mutazioni e quadri neuro radiologici peculiari in più affezioni; si è segnalata la risposta alla flunarizina in una bambina con rapid-onset dystonia-parkinsonism; si è collaborato a studi internazionali sull'Emiplegia alternante, si studiato lo stress ossidativo nella Sindrome di Rett.

Quest'anno infine abbiamo organizzato il Congresso "'Malattie rare neurologiche: update su ricerca, PDTA e Disabilità correlate" (Genova, 11-12.12.2014) con docenti e moderatori nazionali e gasliniani, con crediti ECM.

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

Durante l'anno 2014 l'attività di ricerca si è indirizzata verso due principali direttrici:

a. In ambito neurooncologico è stato studiato l'imaging integrato RM/PET nei pazienti affetti da glioma low-grade al fine di una stratificazione prognostica e per l'identificazione della sede ottimale di biopsia.
b. In ambito malformativo è stato studiato il contributo dell'imaging del tensore della diffusione (DTI) con trattografia nell'ambito dello spettro della displasia setto-ottica conducendo all'identificazione finora ignota di anomalie del tronco dell'encefalo in un subset di pazienti affetti.

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

Avvio progetti STARC (sistema di teleassistenza attività riabilitative domiciliari) e ACIRAS(ausili cibernetici riabilitativi arto superiore) con il consorzio Si4Life e in collaborazione con DIBRIS, Iit e DINOGMI. In corso studio sulla terapia con percezione visiva e sonora nella riabilitazione dell'arto superiore paretico in bambini con paralisi cerebrale infantile in collaborazione con IIT. In corso studio analisi strumentale del movimento del neonato pretermine in collaborazione con le U.O. di Patologia Neonatale dell'istituto Gaslini, con l'Iit.
In corso 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. In corso progetti sull'introduzione di nuove metodiche nel trattamento della spasticità, dell'epilessia e tumori intra-midollari in collaborazione con l'U.O di Neurochirurgia e nell'ambito della collaborazione Internazionale con Il Cincinnati Children Hospital.

U.O.S.D. Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative – *Direttore: Dottor Claudio Bruno*

L'attività di ricerca clinica e scientifica è stata svolta nel corso dell'anno nell'ambito del Dip. di Neuroscienze e Riabilitazione dell'Istituto e presso il Lab. di Patologia Muscolare e Neurogenetica-UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Neuromuscolari (Prof. C. Minetti, Dottori F. Zara e E. Gazzerro), in collaborazione con centri specialistici nazionali ed internazionali.
Il principali progetto riguardava lo studio dei meccanismi patogenetici della distrofia muscolare.
Al fine di valutare il ruolo dell'ATP extracellulare (eATP) nella risposta infiammatoria e nella progressione del processo degenerativo associato al deficit di α-SG, abbiamo analizzato le conseguenze di una inibizione farmacologica dei recettori P2X in topi con inattivazione genica di β-SG. Abbiamo dimostrato come in topi *mdx*, un modello spontaneo di deficit di distrofina, l'antagonismo purinergico attraverso oATP influenzi la composizione del pool di cellule T nei muscoli distrofici e aumenti la presenza di Tregs ad azione prore generativa.
Abbiamo trattato topi α-SG knock-out (KO) di 4 settimane con periodato-ossidato ATP (oATP), un composto che antagonizza irreversibilmente i recettori P2X e che migliora il fenotipo di modelli animali di diverse malattie infiammatorie. Abbiamo determinato così come l'inibizione farmacologica di recettori purinergici P2X (i) incrementi la forza muscolare che è stata valutata attraverso la prova hangwire, (ii) migliori la morfologia muscolare (oATP ha indotto una diminuzione dei nuclei centralizzati e della variabilità miofibrale) e (iii) aumenti il potenziale rigenerativo (gli animali trattati con oATP mostrano un maggior numero di cellule positive al marcatore miogenina). Inoltre, l'effetto benefico esercitato dall'inibizione purinergica è risultato associato a una riduzione del numero e delle aree di infiltrati infiammatori reattivi nei gastrocnemii, tibiali anteriori e diaframmi e ha condotto ad una diminuzione dei livelli di trascritti per interleuchina (IL) -1 e Il -6 a livello muscolare.
Sono state inoltre elaborate:
i) misure di 'outcome' per pazienti con distrofia muscolare e SMA, in collaborazione con il Policlinico A. Gemelli di Roma, nell'ambito di network nazionali;
ii) -raccomandazioni in tema di Vaccinazioni in pazienti neuromuscolari in collaborazione con l'Associazione Italiana di Miologia (AIM).
Il dr. Bruno è inoltre responsabile di progetti di trial terapeutici per pazienti con distrofia muscolare e SMA: -"A Phase 3, multicenter, randomized, double-blind, parallel, three-arm, placebo-controlled study of tadalafil in patients with Duchenne muscular dystrophy"; -"A Phase 3, Randomized, Double-blind, Sham-Procedure Controlled Study to Assess the Clinical Efficacy and Safety of ISIS396443 Administered Intrathecally in Patients with Infant ile-onset Spinal Muscular Atrophy". Il dr. Bruno partecipa a network clinici nazionali ed internazionali nell'ambito di patologie neuromuscolari e metaboliche: -membro del consorzio europeo "EUROMAC", registro di pazienti affetti da Glicogenosi Muscolare (http://euromacregistry.eu/); -partner del progetto Telethon GSP13002 "Development of an Italian Clinical Network for Spinal Muscular Atrophy".

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2014)

Autori	Titolo pubblicazioni 2014 aggiornate al 17 febb. 2015	Rivista	IF Minist.
Baglietto Maria Giuseppina, Caridi Gianluca, Gimelli Giorgio, Mancardi Maria Margherita, Prato G., Ronchetto Patrizia, Cuoco Cristina, Tassano Elisa.	RORB gene and 9q21.13 microdeletion: report on a patient with epilepsy and mild intellectual disability.	EUR J MED GENET 2014; 57: 44-46	2
Armstrong L., Biancheri Roberta, Shyr C., Rossi Andrea, Sinclair G., Ross CJ., Tarailo-Graovac M., Wasserman WW., van Karnebeek CDM.	AIMP1 deficiency presents as a cortical neurodegenerative disease with infantile onset.	NEUROGENETICS 2014; 15: 157-157	4
Barba C., Parrini E., Coras R., Galuppi A., Craiu D., Kluger G., Parmeggiani A., Pieper T., Schmitt-Mechelke T., Striano Pasquale	Co-occurring malformations of cortical development and SCN1A gene mutations.	EPILEPSIA 2014; 55: 1009-1019	3
Belcastro V., Striano Pasquale.	Self-induction seizures in sunflower epilepsy: a video-EEG report.	EPILEPTIC DISORD 2014; 16: 93-95	1
Canafoglia L., Robbiano Angela, Pareyson D., Panzica F., Nanetti L., Giovagnoli AR., Venerando A., Gellera C., Franceschetti S., Zara Federico.	Expanding sialidosis spectrum by genome-wide screening: NEU1 mutations in adult-onset myoclonus.	NEUROLOGY 2014; 82: 2003-2006	8
Bandettini di Poggio M., Monti Bragadin M., Reni L., Doria Lamba Laura Maria, Cereda C., Pardini M., Roccatagliata L., Rossi Andrea, Schenone A.	Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: Clinical and neuroradiological findings of a genetically proven patient.	AMYOTROPH LAT SCL FR 2014; 15: 141-144	2
Errichiello L., Striano Pasquale, Galletta D., Striano S.	Psychiatric features in gelastic epilepsy and hypothalamic hamartoma: long-term psychodiagnostic observations.	NEUROL SCI 2014; 35: 469-471	2
Falsaperla R., Striano Pasquale, Parisi P., Lubrano R., Mahmood F., Pavone P., Vitalititi G.	Usefulness of video-EEG in the paediatric emergency department.	EXPERT REV NEUROTHER 2014; 14: 769-785	4
Fornarino S., Stagnaro M., Rinelli M., Tiziano D., Mancardi Maria Margherita, Traverso M., Veneselli Edvige, De Grandis Elisa.	Paroxysmal features responding to flunarizine in a child with rapid-onset dystonia-parkinsonism.	Neurology 2014; 82: 2037-2038	4
Franceschetti S., Michelucci R., Canafoglia L., Striano Pasquale, Gambardella A., Magaudda A., Tinuper P., La Neve A., Ferlazzo E., Gobbi G., Giallonardo AT., Capovilla G., Visani E., Panzica F., Avanzini G., Tassinari CA., Bianchi A., Zara Federico	Progressive myoclonic epilepsies. Definitive and still undetermined causes.	NEUROLOGY 2014; 82: 405-411	8
Gallucci M., Valentini MC., D'Incerti L., Rossi Andrea, on behalf of the Italian Association of Neuroradiology (AINR).	In memoriam Mario Savoiardo, MD.	NEURORADIOLOGY 2014; 56: 351-352	2
Fiorillo C., Moro F., Yi J., Weil S., Brisca G., Astrea G., Severino Mariasavina, Romano A., Battini R., Rossi Andrea, Minetti Carlo, Bruno Claudio, Santorelli FM., Vallee R.	Novel dynein DYNC1H1 neck and motor domain mutations link distal spinal muscular atrophy and abnormal cortical development.	HUM MUTAT 2014; 35: 298-302	6
Mancuso M., Orsucci D., Angelini C., Bertini E., Carelli V., Comi GP., Donati A., Minetti Carlo, Moggio M., Mongini T., Servidei S., Tonin P., Toscano A., Uziel G., Bruno Claudio, Caldarazzo Ienco E., Filosto M.,	The m.3243A>G mitochondrial DNA mutation and related phenotypes. A matter of gender?.	J NEUROL 2014; 261 (3): 504-510	3

Lamperti C., Catteruccia M., Moroni I., et al.			
Marra, A.; Vargas, M.; Striano, P.; et al.	Posterior reversible encephalopathy syndrome: The endothelial hypotheses.	MED HYPOTHESES 2014; 82: 619-622	1
Moccia M., Erro R., Nicolella E., Striano Pasquale, Striano S.	Extreme startle and photomyoclonic response in severe hypocalcaemia.	EPILEPTIC DISORD 2014; 16 (1): 84-87	0,5
Mirabelli Badenier Marisol Elena, Biancheri Roberta, Morana Giovanni, Fornarino S., Siri L., Celle Maria, Veneselli Edvige, Vincent A. Gaggero R., Mancardi Maria Margherita.	Anti-NMDAR encephalitis misdiagnosed as Hashimoto's encephalopathy.	EUR J PAEDIATR NEURO 2014; 18: 72-74	4
Morana Giovanni, Piccardo A., Milanaccio Claudia, Puntoni M., Nozza Paolo, Cama Armando, Zefiro D., Cabria M., Rossi Andrea, Garre' Maria Luisa.	Value of F-18-3,4-Dihydroxyphenylalanine PET/MR Image Fusion in Pediatric Supratentorial Infiltrative Astrocytomas: A Prospective Pilot Study.	J NUCL MED 2014; 55 (5): 718-723	6
Morandi Fabio, Fainardi E., Rizzo R., Rouas-Freiss N.	Acitretin-Responsive Ichthyosis in Chanarin-Dorfman Syndrome with a Novel Mutation in the ABHD5/CGI-58 Gene.	PEDIATR DERMATOL 2014; 31: 612-614	1
Morandi Fabio, Airoldi Irma, Pistoia Vito.	Clinical guidelines in pediatric headache: evaluation of quality using the AGREE II instrument.	J HEADACHE PAIN 2014; 15: 57	3
Biancheri Roberta, Grossi Serena Maria, Regis Stefano, Rossi Andrea, Corsolini Fabio, Rossi Daniela Paola, Cavalli P., Severino Mariasavina, Filocamo Mirella.	Further genotype-phenotype correlation emerging from two families with PLP1 exon 4 skipping.	CLIN GENET 2014; 85: 267-272	6
Nava C., Dalle C., Rastetter A., Striano Pasquale, De Kovel C., Nabbout R., Cancès C., Ville D., Brilstra E., Gobbi G., Raffo E., Bouteiller D., Marie Y., Trouillard O., Robbiano Angela, Keren B., Agher D., Roze E., Lesage S., Nicolas A., Brice A., Baulac	De novo mutations in HCN1 cause early infantile epileptic encephalopathy.	NAT GENET 2014; 46 (6): 640-645	7,5
Nicita F., Verrotti A., Pruna D., Striano Pasquale, Capovilla G., Savasta S., Spartà M., Parisi P., Parlapiano G.,Tarani L., Spalice A.	Seizures in fetal alcohol spectrum disorders: Evaluation of clinical, electroencephalographic, and neuroradiologic features in a pediatric case series.	EPILEPSIA 2014; 55 (6): e60-e66	3
Numis AL., Angriman M., Sullivan JE., Lewis AJ., Striano Pasquale, Nabbout R., Cilio MR.	KCNQ2 encephalopathy: delineation of the electroclinical phenotype and treatment response.	NEUROLOGY 2014; 82 (4): 368-369	4
Pane M., Mazzone ES., Sormani MP., Messina S., Vita GL., Fanelli L., Berardinelli A., Torrente Y., D'Amico A., Lanzillotta Valentina, Viggiano E., D'Ambrosio P., Cavallaro F., Frosini S., Bello L., Bonfiglio S., Scalise R., De Sanctis R., Rolle E., Bianco	6 Minute Walk Test in Duchenne MD Patients with Different Mutations: 12 Month Changes.	PLOS ONE 2014; 9 (1): e83400	3
Parisi P., Belcastro V., Striano Pasquale.	Ictal epileptic headache: Moving forward. Reply to Cianchetti et al. (Letter).	CEPHALALGIA 2014; 32 (2): 156-157	3
Prato Giulia, Mancardi Maria Margherita, Baglietto Maria Giuseppina, Janis S., Vercellino Nadia, Rossi Andrea, Consales Alessandro, Raso Alessandro, Garré Maria Luisa.	Congenital segmental lymphedema in tuberous sclerosis complex with associated subependymal giant cell astrocytomas treated with mammalian target of rapamycin inhibitors.	J CHILD NEUROL 2014; 29 (9): NP54-57	4

Rice G., Del Toro Duany Y., Jenkinson E., Forte G., Anderson B., Ariaudo G., Bader-Meunier B., Baildam E., Battini R., Beresford M., Casarano M., Chouchane M., Cimaz R., Collins A., Cordeiro N., Dale R., Davidson J., De Waele L., Desguerre I., Faivre L.,	Gain-of-function mutations in IFIH1 cause a spectrum of human disease phenotypes associated with upregulated type I interferon signaling.	NAT GENET 2014; 46 (5): 503-509	7,5
Severino Mariasavina, Allegri Anna Elsa Maria, Pistorio Angela, Roviglione B., Di Iorgi Natascia, Maghnie Mohamad, Rossi Andrea.	Midbrain-Hindbrain Involvement in Septo-Optic Dysplasia.	AM J NEURORADIOL 2014; 38 (8): 1586-1592	6
Vanni N., Fruscione F., Ferlazzo E., Striano Pasquale, Robbiano Angela, Traverso Monica, Sander T., Falace A., Gazzerro Elisabetta, Bramanti P., Bielawski J., Fassio A., Minetti Carlo, Genton P., Zara Federico.	Impairment of Ceramide Synthesis Causes a Novel Progressive Myoclonus Epilepsy.	ANN NEUROL 2014; 76: 206-212	8
Vetro A., Pagani S., Silengo M., Severino Mariasavina, Bozzola E., Meazza C., Zuffardi O., Bozzola M.	Severe growth hormone deficiency and pituitary malformation in a patient with chromosome 2p25 duplication and 2q37 deletion.	MOL CYTOGENET 2014; 7: Article Number: 41	2
De Grandis Elisa, Mancardi Maria Margherita, Carelli V., Carpaneto M., Morana Giovanni, Prato Giulia, Mirabelli Badenier Marisol Elena, Pinto F., Veneselli Edvige, Baglietto Maria Giuseppina.	Epileptic encephalopathy with continuous spike and wave during sleep associated to periventricular leukomalacia.	J CHILD NEUROL 2014; 29(11): 1479-1485	4
Mascelli Samantha, Severino Mariasavina, Raso Alessandro, Nozza Paolo, Tassano Elisa, Morana Giovanni, De Marco Patrizia, Merello Elisa, Milanaccio Claudia, Pavanello Marco, Rossi Andrea, Cama Armando, Garre' Maria Luisa, Capra Valeria.	Constitutional chromosomal events at 22q11 and 15q26 in a child with a pilocytic astrocytoma of the spinal cord.	MOL CYTOGENET 2014; 73: 31	2
Capra Valeria, Biancheri Roberta, Morana Giovanni, Striano Pasquale, Novara F., Ferrero GB., Boeri L., Celle Maria, Mancardi Maria Margherita, Zuffardi O., Parrini E., Guerrini R.	Periventricular nodular heterotopia in Smith-Magenis syndrome.	AM J MED GENET A 2014; 164: 3142-3147	2
Cigoli MS., Avemaria F., De Benedetti S., Gesu GP., Accorsi LG., Parmigiani S., Corona MF., Capra Valeria, Mosca A, Giovannini S., et al.	PDCD10 Gene mutations in multiple cerebral cavernous malformations.	PLOS ONE 2014; 9: e110438	3
De Fusco M, Vago R, Striano Pasquale, Di Bonaventura C, Zara Federico, Mei D, Seuk Kim M, Muallem S, Chen Y, Wang Q, Guerrini R, Casari G.	The alpha2B-adrenergic receptor is mutant in cortical myoclonus and epilepsy.	ANN NEUROL 2014; 75: 77-87	4
Falace A, Buhler E, Fadda M, Watrin F, Lippiello P, Pallesi-Pocachard E., Baldelli P, Benfenati F, Zara Federico, Represa A, Fassio A, Cardoso C.	TBC1D24 regulates neuronal migration and maturation through modulation of the ARF6-dependent pathway.	P NATL ACAD SCI USA 2014; 111: 2337-2342	4
Esposito S., Bruno Claudio, Berardinelli A., Filosto M., Mongini T., Morandi L., Musumeci O., Pegoraro E., Siciliano G., Tonin P., Marrosu G., Minetti Carlo, et al.	Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease.	VACCINE 2014; 32: 5893-5900	6
Pane M., Mazzone ES., Sivo S., Sormani MP., Messina S., D'Amico A., Carlesi A., Vita G., Fanelli L., ., Bruno Claudio, et al.	Long term natural history data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy: 36-month changes.	PLOS ONE 2014; 9: e108205	3

Ferlazzo E., Canafoglia L, Michelucci R., Gambardella A., Gennaro E., Pasini E., Riguzzi P., Plasmati R., Volpi L., Labate A., Gasparini S., Villani F., Casazza M., Viri M., Zara Federico, et al.	Mild Lafora disease: clinical, neurophysiologic, and genetic findings.	EPILEPSIA 2014; 55: e129-e133	3
Fanciulli M., Pasini E., Malacrida S., Striano Pasquale, Striano S., Michelucci R., Ottman R., Nobile C.	Copy number variations and susceptibility to lateral temporal epilepsy: a study of 21 pedigrees.	EPILEPSIA 2014; 55: 1651-1658	3
Verrotti A., Sebastiani M., Giordano L., Striano Pasquale, Belcastro V., Franzoni E., Parisi P., Pruna D., Spalice A., Vignoli A., Grosso S.	Panayiotopoulos syndrome with convulsive status epilepticus at the onset: a long-term study.	SEIZURE-EUR J EPILEP 2014; 23: 728-731	1
Severino Mariasavina, Zerem A., Biancheri Roberta, Cristina Emilio, Rossi Andrea.	Spontaneously regressing leukoencephalopathy with bilateral temporal cysts in congenital Rubella infection.	PEDIATR INFECT DIS J 2014; 33: 422-423	6
Pane M., Mazzone ES., Fanelli L., De Sanctis R., Bianco F., Sivo S., D'Amico A., Messina S., Battini R., Scutifero M., Petillo R., Frosini S., Scalise R., Vita G., Bruno Claudio, Pedemonte Marina, et al.	Reliability of the performance of upper limb assessment in Duchenne muscular dystrophy.	NEUROMUSCULAR DISORD 2014; 24: 201-206	3
Vecchio D., Daga A., Carra E., Marubbi D., Baio G., Neumaier CE., Vagge S., Corvò R., Brisigotti MP., Ravetti JL., Zunino A., Poggi A., Mascelli Samantha, Raso Alessandro, Frosina G.	Predictability, efficacy and safety of radiosensitization of glioblastoma-initiating cells by the ATM inhibitor KU-60019.	INT J CANCER 2014; 135: 479-491	3
Mancuso M., Orsucci D., Angelini C., Bertini E., Catteruccia M., Pegoraro E., Carelli V., Valentino ML., Comi GP., Minetti Carlo, Bruno Claudio, Moggio M., Ienco EC., Mongini T., Vercelli L., Primiano G., Servidei S., Tonin P., Scarpelli M., Toscano A., M	Myoclonus in mitochondrial disorders.	MOVEMENT DISORD 2014; 29 (6): 722-728	3
Striano Pasquale, Coppola G., Zara Federico, Nabbout R.	Genetic heterogeneity in malignant migrating partial seizures of infancy.	ANN NEUROL 2014; 75: 324-326	4
Giuliani M., Bennaceur-Griscelli A., Nanbakhsh A., Oudrhiri N., Chouaib S., Azzarone Bruno, Durrbach A., Lataillade JJ.	TLR ligands stimulation protects MSC from NK killing.	STEM CELLS 2014; 32: 290-300	4
Allache R., Lachance S., Guyot MC., De Marco Patrizia, Merello Elisa, Justice MJ., Capra Valeria, Kibar Z.	Novel mutations in Lrp6 orthologs in mouse and human neural tube defects affect a highly dosage-sensitive Wnt non-canonical planar cell polarity pathway.	HUM MOL GENET 2014; 23: 1687-1699	4
De Marco Patrizia, Merello Elisa, Piatelli Gianluca, Cama Armando, Kibar Z., Capra Valeria.	Planar cell polarity gene mutations contribute to the etiology of human neural tube defects in our population.	BIRTH DEFECTS RES A 2014; 100: 633-641	4
Capra Valeria, Severino Mariasavina, Rossi Andrea, Nozza Paolo, Doneda C., Perri K., Pavanello Marco, Fiorio Patrizia, Gimelli Giorgio, Tassano Elisa, Di Battista Eliana.	Pituitary deficiency and congenital infiltrating lipomatosis of the face in a girl with deletion of chromosome 1q24.3q31.1	AM J MED GENET A 2014; 164A: 495-499	2
Mirabelli Badenier Marisol Elena, Severino Mariasavina, Tappino Barbara Anna, Tortora D., Camia F., Zanaboni Clelia, Brera Fabia, Priolo Enrico, Rossi Andrea, Biancheri Roberta, Di Rocco Maja, Filocamo Mirella.	A novel homozygous MCOLN1 double mutant allele leading to TRP channel domain ablation underlies Mucolipidosis IV in an Italian Child.	METAB BRAIN DIS 2014; on line 26 agosto:	2

Seminari di ricerca 2014

DATA	SERVIZIO PROPONENTE	NOME RELATORE	TITOLO
29/01/14	Direzione Scientifica U.O.S. Trapianto Staminali Emopoietiche U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali Post-Natali e Terapie Cellulari	Edoardo Lanino e Marina Podestà	**LA RICERCA AL GASLINI**: Il trapianto di staminali emopoietiche al Gaslini: la ricerca e la clinica
12/02/14	Direzione Scientifica U.O.C. Neurochirurgia	Samantha Mascelli e Alessandro Raso	**LA RICERCA AL GASLINI**: Molecular predictors for early progression in children affected by low grade gliomas
26/02/14	Direzione Scientifica U.O.C. Patologia Neonatale U.O.C. Neuroradiologia	Luca Ramenghi e Andrea Rossi	**LA RICERCA AL GASLINI**: Il destino neurologico del nato pretermine tra clinica, imaging e ricerca
27/02/14	Laboratorio Core Facilities	Martin Hornshaw	Transform your Science
28/02/14	Direzione Scientifica	Laura Nebuloni	Imaging preclinico della rete vascolare in ingegneria dei tessuti
13/03/14	Direzione Scientifica U.O.C. Malattie Infettive UOC Laboratorio di Analisi	Elio Castagnola e Roberto Bandettini	**LA RICERCA AL GASLINI**: 1) aspetti pratici della ricerca nelle infezioni in emato-oncologia: Il ruolo del Gaslini; 2) Dove porterà la tecnologia
27/03/14	Direzione Scientifica Dipartimento Funzionale ematoncologia, U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari, U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale	Francesco Frassoni e Michela Falco	**LA RICERCA AL GASLINI**: 1) Dinamica ed espressione genica delle cellule staminali ematopoietiche post-trapianto 2) Analisi molecolare dei recettori KIR nei donatori di cellule staminali emopoietiche
28/03/14	Direzione Scientifica	Silvia Deaglio	Interazione tumore ospite e terapie innovative: il modello della leucemia linfatica cronica
03/04/14	U.O.C. Genetica Medica	Maurizio Pacifici	Hereditary Multiple Exostoses: a pediatric disorder in search of elucidation and a therapy
11/04/14	U.O.C. Anestesia e Rianimazione Neonatale Pediatrica	Massimo Micaglio	Airway management in obstetrics patients
14/04/14	U.O.S.D. Team Interdipartimentale Vie Aeree	Philippe Monnier	Airway problems: case discussion

07/05/14	Direzione Scientifica U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Feto-Perinatale	Ezio Fulcheri e Maria Pia Brisigotti	**LA RICERCA AL GASLINI**: Anatomia funzionale e fisio-patologia della placenta nelle alte prematurità
09/05/14	Direzione Scientifica	Claudio Ortolani	Luci ed ombre della citometria multicolore
16/05/14	Direzione Scientifica	Dario Neri	Armed antibodies for the therapy of cancer and chronic inflammation
21/05/12	Direzione Scientifica,U.O.S.D. Centro di Clinimetria,U.O.C. Pediatria II – Radiologia	Angelo Ravelli e Francesca Minoia	**LA RICERCA AL GASLINI**: Sindrome da attivazione macrofagica: nuovi criteri per una diagnosi più facile
21/05/14	Direzione Scientifica	Mauro Degli Esposti	A new genetic immunodeficiency curable with biochemicals
22/05/14	U.O.C. Neuropsichiatria Infantile	Belén Peréz Dueñas	Thiamine transporter 2 deficiency. Searching for new phenotypes and biomarkers for early diagnosis
29/05/14	U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Enrico Moro e Andrea Vettori	Swimming with zebrafish: the discovery of a new animal model of human disorders
06/06/14	U.O.C. Laboratorio Oncologia	Francesco Dazzi	Mesenchymal stromal cells in tissue homeostasis: impact on therapeutics
18/06/14	U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Giovanni Battista Ferrero	Correlazioni genotipo-fenotipo nelle RASopatie: un dialogo complesso tra il quadro clinico e le basi molecolari
26/06/14	Direzione Scientifica	Bruno Azzarone	Etereogeneità e versatilità delle cancer stem cells del carcinoma a cellule chiare del rene
01/07/14	U.O.C. Chirurgia	Sergio Sesia	Il trattamento non chirurgico delle malformazioni toraciche
02/07/14	U.O.S.D. Team Interdipartimentale delle Vie Aeree	Philippe Monnier	Airway stenosis: discussion on clinical cases
04/07/14	U.O.C. Genetica Medica	Steven B. Condliffe	SNARE proteins as regulators of ion channel function
09/07/14	Direzione Scientifica	Elisa Ferretti, Elisa Montaldo, Alessia Omenetti	**2014 GEROLAMO GASLINI FOUNDATION YOUNG INVESTIGATOR AWARDS**: 1) L'assenza di IL-12beta2R in cellule di leucemia mieloide acuta pediatrica favorisce la crescita tumorale in un modello murino; 2) Differenziamento di cellule linfoidi

			dell'immunità innata (ILC); 3) Pattern di secrezione della Interleukina (IL)-1beta e sua correlazione con il genotipo in pazienti affetti da Febbre Mediterranea Familiare (FMF)
06/06/14	U.O.C. Laboratorio Oncologia	Francesco Dazzi	Mesenchymal stromal cells in tissue homeostasis: impact on therapeutics
18/06/14	U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Giovanni Battista Ferrero	Correlazioni genotipo-fenotipo nelle RASopatie: un dialogo complesso tra il quadro clinico e le basi molecolari
26/06/14	Direzione Scientifica	Bruno Azzarone	Etereogeneità e versatilità delle cancer stem cells del carcinoma a cellule chiare del rene
01/07/14	U.O.C. Chirurgia	Sergio Sesia	Il trattamento non chirurgico delle malformazioni toraciche
02/07/14	U.O.S.D. Team Interdipartimentale delle Vie Aeree	Philippe Monnier	Airway stenosis: discussion on clinical cases
04/07/14	U.O.C. Genetica Medica	Steven B. Condliffe	SNARE proteins as regulators of ion channel function
09/07/14	Direzione Scientifica	Elisa Ferretti, Elisa Montaldo, Alessia Omenetti	**2014 GEROLAMO GASLINI FOUNDATION YOUNG INVESTIGATOR AWARDS:** 1) L'assenza di IL-12beta2R in cellule di leucemia mieloide acuta pediatrica favorisce la crescita tumorale in un modello murino; 2) Differenziamento di cellule linfoidi dell'immunità innata (ILC); 3) Pattern di secrezione della Interleukina (IL)-1beta e sua correlazione con il genotipo in pazienti affetti da Febbre Mediterranea Familiare (FMF)

Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2014

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dal Ministero della Salute

"A multicenter collaborative research network for the identification and study of rare undiagnosed patients: the impact on the rare disease National Health Service Network (UnRareNet)".

In collaborazione con l'E.O. "Ospedali Galliera".

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Mirella Filocamo.

Finanziamento: € 13.375,00

"The renal damage risk study in children with vescico-ureteral reflux grade III to V"

In collaborazione con l'Azienda Ospadaliero-Universitaria di Bologna

Responsabile Scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento: € 21.000,00

" A multi – site international RCT comparing regional and general anesteshesia in infants for effects on neurodevelopmental outcome at five years of age: The GAS Trial".

Responsabile scientifico: Dott. Nicola Disma

Finanziamento: € 255.469,16

"Interaction of genotype, phenotype, local immune system and microbiologic environment in the pathogenesis of Hirschsprung's disease associated enterocolitis".

Responsabile Scientifico: Dott. Alessio Pini Prato

Finanziamento: € 340.087,76

"Identification of new genes for rare neurodevelopmental disorders by homozigosity mapping/next generation sequencing and functional studies in zebrafish".

Responsabile Scientifico: Dott. Pasquale Striano

Finanziamento: € 360.087,76

Finanziamento Conto Capitale Ministero della Salute Anno 2013- Progetto **"Sviluppo di tecniche di proteomica avanzata per diagnosi molecolare nello studio di patologie pediatriche".**

Responsabile Scientifico: Prof. Lorenzo Moretta

Finanziamento: € 300.000,00

Assegnazione contributo 5x1000 2012 (redditi 2011) percepito nell'anno 2014: € 3.234.412,64.

Si rappresenta che il contributo per la Ricerca Corrente non è inserito nel presente elenco di finanziamenti.

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dall'Unione Europea

"European Expert Paediatric Oncology Reference Network for Diagnosis and Treatment (ExPO-r-NeT)".

In collaborazione con il Sr. Anna Kinderkrebsforschung e. V. (CCRI) di Vienna (Austria).

Responsabile Scientifico: Dott. Riccardo Haupt

Finanziamento: € 37.284,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti dall'Associazione per la Ricerca sul Cancro (AIRC)

"Tissue-penetrating peptides-doated nanoparticles as a personalized strategy for the targeted therapy of Neuroblastoma" I annualità.

Responsabile scientifico: dott. Mirco Ponzoni

Finanziamento: € 75.000,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Enti Privati

"Attività clinica nel Neuroblastoma"

Finanziato dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma ONLUS.

Finanziamento: € 287.612,74

"Advancing Clinical Research in Primary Glomerular Diseases" .

In collaborazione con Columbia University Medical Center di New York.

Responsabile scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento (I e II tranche): € 74.344,59

"Sequenziamento di nuova generazione di casi familiari di Difetti del Tubo Neurale (DTN)".

Progetto finanziato Compagnia San Paolo di Torino.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Valeria Capra

Finanziamento: € 60.000,00

"Nuove strategie per il trattamento e la cura della glicogenosi 1°: dal laboratorio alla clinica"

Progetto finanziato Compagnia San Paolo di Torino.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Alessandra Eva

Finanziamento: € 320.000,00

"Le cellule staminali del sangue nei guariti di leucemia".

Progetto finanziato Compagnia San Paolo di Torino.

Responsabile scientifico: Dott. Francesco Frassoni

Finanziamtno: € 340.000,00

"Development, characterization and maintenance of cells ex pressing wild type and mutant chloride channels".

Progetto finanziato dalla ditta "ChanTest Corporation" di Cleveland (USA).

Responsabile scientifico: dott. Luis V. Galietta

Finanziamento: € 12.000,00

"Treatment of Neuroblastoma patients with T Lymphocytes genetically modified to express a GD2-specific chimeric antigen receptor (CAR) and a safety switch"

Progetto finanziato dalla "Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma" in collaborazione con l'I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" di Roma.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Ignazia Prigione

Finanziamento: € 135.003,00

"MYPAN: an open-label randomised controller trial of mycophenolate mofetil versus cyclophosphamide for the induction of remission of childhood polyarteritis nodosa"

Progetto finanziato dall'organizzaione "Arthritis Research UK" (Gran Bretagna)

Responsabile scientifico: prof. Alberto Martini

Finanziamento: £ 90.172,00

"Dietary Restriction, GH/IGF-I & Mechanisms of Differential Cellular Protection"

III annualità. Progetto finanziato dalla "University of Southern California".

Responsabili scientifici: Dott. Vito Pistoia, Dott.ssa Lizzia Raffaghello

Finanziamento: € 42.501,06

"Modulation of membrane trafficking and stability of multipass membrane proteins via bispecific antibodies targeting extracellular loops: application to cystic fibrosis"

Progetto finanziato da Roche Glycart AG

Responsabile scientifico: Dott. Luis V. Galietta

Finanziamento: € 50.000,00

Contributo da Fondazione Gerolamo Gaslini per la ricerca: € 350.000,00

Contributo liberale da parte dell'Ordine Nazionale dei Biologi a sostegno dell'equipe di ricerca del Centro di Diagnostica Genetica e Biochimica delle Malattie Metaboliche:

Responsabile: Dott.ssa Mirella Filocamo

Contributo: € 5.000,00

Contributi liberali da parte dell'Associazione Italiana Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (A.S.I.C.C.) per lo svolgimento del progetto "Studio genetico molecolare delle mutazioni PHOX2B in CCHS"

Responsabile: Dott.ssa Isabella Ceccherini

Contributi: € 40.000,00

Contributi liberali da parte della ditta Shire Italia S.p.A. a sostegno delle attività di ricerca nell'ambito delle malattie lisosomiali.

Responsabile: Dott.ssa Mirella Filocamo

Contributo: € 12.000,00

Contributi liberali da varie associazioni/organizzazioni a sostegno della ricerca scientifica in ambiti diversi: € 33.812,69

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Altri Enti pubblici

"Anticorpi anti-HLA nel trapianto del rene pediatrico: trapiantabilità del paziente immunizzato e prevenzione del rigetto cronico"

Progetto finanziato dalla Regione Lombardia in collaborazione con l' I.R.C.C.S. "Cà Granda" -Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Responsabile scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri

Finanziamento: € 17.500,00

"Mantenimento della remissione nella Retticolite Ulcerosa (RU) da moderata in età pediatrica: nuove strategie terapeutiche" (Prot. n. FARM97BHH4)

Progetto finanziato da AIFA in collaborazione con Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Responsabile scientifico: dott. A. Barabino

Finanziamento: € 32.000,00

Capitolo 5 – Attività Assistenziale

Presentazione del Direttore Sanitario

Nel corso dell'anno 2014 l'Ospedale Gaslini ha continuato le sue attività in linea con le politiche di spending review e razionalizzazione dei costi di gestione che prendono origine da un momento congiunturale non favorevole che la situazione contingente impone.

In questo clima, il piano di budget per il 2014 si propone di sviluppare in concreto gli obiettivi del piano strategico di mandato 2010-2015, supportandone l'attuazione pratica e orientando i comportamenti dei Dirigenti verso i contenuti della visione strategica.

Gli obiettivi prioritari per il 2014 sono stati così declinati in riferimento a prospettive per processi di attività, economico finanziaria, e degli obiettivi strategici.

Per quanto concerne la prospettiva per processi di attività, è stato dato massimo rilievo: al rispetto dei criteri di appropriatezza e consolidamento del lavoro di revisione dei percorsi; alla riduzione dell'ospedalizzazione per i casi di bassa complessità di pazienti provenienti da fuori regione; alla riduzione del numero dei ricoveri per i DRG a rischio di inappropriatezza di pazienti provenienti da fuori regione; all'attuazione dei DSA secondo tipologie identificate; al consolidamento della riduzione del numero degli interventi di taglio cesareo.

Sul versante economico finanziario è stata data massima enfasi al rispetto dei tetti di spesa per: ricavi per attività produttiva, costo del personale, costo dei farmaci, costo dei materiali sanitari, costo dei materiali tecnico economali.

Infine per quel che riguarda il capitolo degli obiettivi strategici, sono stati implementati i progetti di collaborazione internazionale ed i progetti strategici dipartimentali e di cooperazione; sono stati monitorati gli indicatori di processo ed outcome riferiti all'adeguamento agli standard ed agli elementi misurabili del manuale Joint Commission International (JCI) quinta edizione; come per gli altri anni è stata monitorata la produttività scientifica attraverso l'Impact Factor e la formazione mediante i punti ECM conseguiti.

Su queste basi deve essere interpretata la lettura dei dati di attività del 2014, che consolida il trend dell'anno precedente e conferma che a fronte di una lieve diminuzione del numero dei dimessi (14.749 nel 2013 contro 14.452 nel 2014), si rileva un aumento del Peso Medio dei ricoveri ordinari totali, aumento del Peso Medio riferito ai ricoveri ordinari dei soli pazienti liguri, ed aumento di Peso Medio dei ricoveri ordinari riferiti a pazienti provenienti da fuori regione. A questo dato positivo si aggiunge la diminuzione di casi outliers rispetto all'anno precedente.

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 2014

Le linee di indirizzo

Il piano di budget si propone di sviluppare in concreto gli obiettivi del piano strategico di mandato 2010-2015 in azioni coerenti, supportandone l'attuazione pratica e orientando i comportamenti dei Dirigenti verso i contenuti della visione strategica.

La programmazione del piano coinvolge direttamente i Direttori delle Unità operative complesse (UOC), i Responsabili di UOSD, i Direttori di dipartimento.

In corso d'anno; i dati di attività sono resi continuativamente 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 sottoposti all'attenzione del Consiglio di Amministrazione con relazioni a cadenza trimestrale.

La balanced score card data la multidimensionalità delle prospettive di controllo, costituisce lo strumento adottato anche per il 2014 per la pianificazione ed il monitoraggio del piano di budget.

La scheda è articolata in tre prospettive di risultato secondo un' impostazione comune condivisa fra tutte le unità operative:

1. prospettiva processi dell'attività;
2. prospettiva economico-finanziaria;
3. prospettiva degli obiettivi strategici.

A ciascuna area è stato attribuito un peso relativo e sono stati delineati specifici indicatori in relazione al settore di afferenza:

Gli obiettivi prioritari 2014

Gli obiettivi prioritari 2014 previsti per ciascuna prospettiva hanno riguardato:

A. Prospettiva processi di attività:

1. Rispetto dei criteri di appropriatezza e consolidamento dei processi di revisione dei percorsi.
2. Riduzione dell'ospedalizzazione per i casi di bassa complessità per i pazienti provenienti da fuori.
3. Riduzione del numero dei ricoveri per i DRG a rischio di inappropriatezza riferito ai pazienti provenienti da fuori regione.
4. Attuazione dei DSA secondo tipologie identificate.
5. Percorso nascita: consolidamento della riduzione del numero degli interventi di taglio cesareo.

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-economali

C. Prospettiva degli obiettivi strategici.

1. Progetti di collaborazione internazionale, progetti strategici dipartimentali e di cooperazione.
2. Qualità e sicurezza dei pazienti: adeguamento agli standard ed agli elementi misurabili del manuale Joint Commission International (JCI) quinta edizione. 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 2014

In tabella 1 sono riportati i dati di attività riferiti all'anno 2014.

Tab. 1 Dati di attività

DEGENZA ORDINARIA (DO)	
Degenza Media	5,80
n° dimessi	14.452
di cui n° dimessi extra Regione	5.897
Peso Medio DO	1,05
Tasso di Occupazione DO	88,24
% dimessi con DRG chirurgici	22,7
DAY HOSPITAL (DH)	
n° cicli chiusi (DH + DS)	24.809
n° accessi DS	3.005

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.

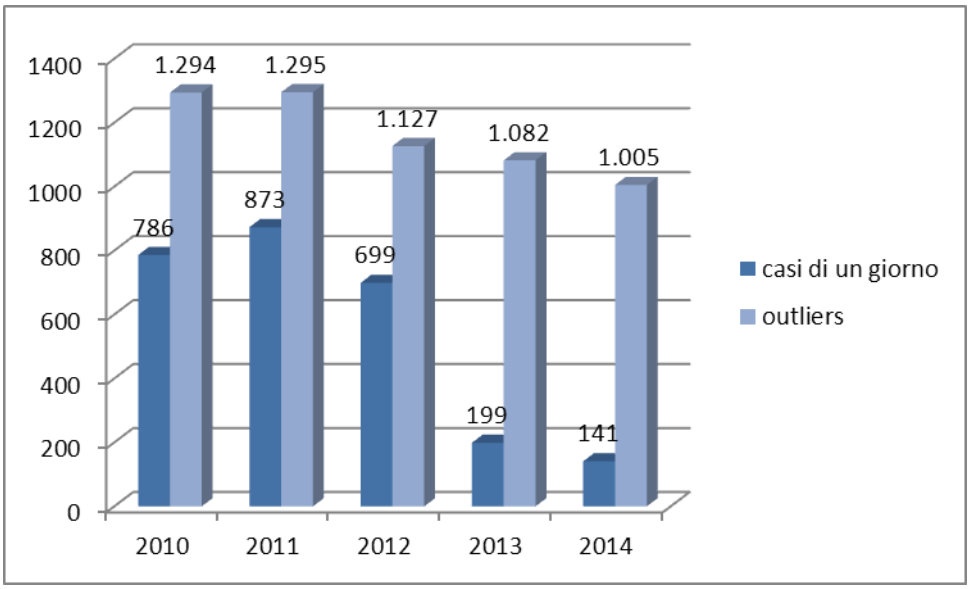
Tab. 2 Numerosità pazienti in DO per regione di provenienza

	2014
Sicilia	1.061
Piemonte	720
Puglia	565
Campania	522
Lombardia	574
Toscana	312
Calabria	355

Sardegna	343
Emilia Romagna	285
Lazio	117
Abruzzo	89
Marche	109
Basilicata	63
Stranieri	475

In figura 1, per gli anni 2010 – 2014, viene riportato l'andamento dei casi oltre la soglia e di un giorno.

Fig. 1 Andamento casi di un giorno e outliers



Nel 2014, rispetto agli anni precedenti, è stata ulteriormente incrementata la complessità della casistica secondo quanto evidenziato dall'andamento del peso medio.

In tabella 4 viene posto a confronto il peso medio 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	2014
P.M. Degenza Ordinaria	0,88	0,91	0,90	0,99	1,02	1,05
P.M. pazienti liguri	0,76	0,82	0,81	0,85	0,89	0,92
P.M. pazienti da fuori regione	1,03	1,02	1,02	1,11	1,17	1,18

Nelle tabelle 5 e 6 vengono riportati i dati riguardanti l'ospedale di giorno.

Tab. 5 Attività ambulatoriale Ospedale di Giorno

SERVIZIO	2012	2013	2014
CARDIOLOGIA	7.147	12.418	9.966
ODONTOIATRIA E ORTODONZIA	12.206	11.315	11.189
LABORATORIO ANALISI CHIMICO CLINICHE	227.430	240.916	247.932
SERV. MEDICO PS E ACCETTAZIONE	437	543	608
PNEUMOLOGIA	11.019	12.373	12.206
PEDIATRIA 2'	918	1.610	1.867
PEDIATRIA 3'	1.141	1.197	1.646
CHIRURGIA PEDIATRICA	3.335	4.100	3.765
CHIRURGIA VASCOLARE	1.099	1.233	1.145
ORTOPEDIA	25.861	26.087	27.901
OTORINOLARINGOIATRIA	5.471	7.336	7.864
DERMATOLOGIA	8.830	9.893	9.566
OCULISTICA	15.787	19.293	19.752
SERVIZIO DIETOLOGIA	539	601	650
NEURO ONCOLOGIA		59	127

Tab. 6 Day Hospital presso l'Ospedale di Giorno

SERVIZIO	2012	2013	2014
DERMATOLOGIA	523	593	697
OCULISTICA	317	209	225
NEURO ONCOLOGIA		1.873	1.833
PEDIATRIA 2' REUMATOLOGIA	1.557	1.743	1.952

In tabella 7 viene riportato il numero delle prestazioni eseguite nel 2014 per sala operatoria.

Tab. 7 Attività chirurgica

Registro	2013	2014
Neurochirurgia	383	401
Anestesia e Rianimazione	90	97
Cardiochirurgia	392	394
Cardiologia Interventistica - Emodinamica	290	266
CCV Esterni	29	45
Chirurgia Pediatrica - Sala A	1.127	1.027
Chirurgia Pediatrica - Sala B	1.022	1.088
Oculistica	290	249
Ostetricia e Ginecologia	1.207	1.250
Pediatria IV	656	690

Angiografia Radiologia	73	48
Emodinamica Esterni	24	85
Interventistica Endovascolare	202	158
Otorinolaringoiatria	1.073	1.063
Pediatria III - Endoscopia	301	333
Pneumologia - Broncoscopia c/o ORL	33	21
RM Neuroradiologia	1.366	1.353
Ortopedia e Traumatologia	1.373	1.374
Nefrologia c/o ORL	12	5
Maxillo-facciale	54	32
Parto Analgesia	380	348
Assistenza Neonatale	7	0
RM Radiologia	251	244
TAC Neuroradiologia	155	124
TAC Radiologia	237	237

In tabella 8 viene riportato l'elenco dei 10 DRG a maggiore complessità.

Tab. 8 elenco dei 10 DRG a maggiore complessità

Elenco dei 10 DRG a maggiore complessità	N. casi	Peso Medio
(481) Trapianto di midollo osseo - chirurgico	45	15,5
(541) Ossigenazione extracorporea a membrane o tracheostomia con ventilazione meccanic -	12	12,4
(386) Neonati gravemente immaturi o con sindrome da distress respiratorio	202	8,6
(542) Tracheostomia con ventilazione meccanica	3	8,5
(104) Int. valvole cardiache con cateterismo cardiaco	11	6,0
(528) Interventi vascolari intracranici con diagnosi principale di emorragia	1	5,7
(496) Artrodesi vertebrale combinata anteriore/posteriore - Chirurgico	2	5,1
(546) Artrodesi verterbale eccetto cervicale con deviazione della colonna vertebrale	13	5,0
(105) Int. valvole cardiache senza cateterismo cardiaco - Chirurgico	2	4,5
(578) Malattie infettive e parassitarie con intervento chirurgico - Chirurgico	3	4,4

In tabella 9 sono riportati i volumi di attività presso il pronto soccorso

Tab. 9

	2012	2013	2014
Totale accessi	38.919	39.064	38.419
Totale ricoveri da PS	4.152	4.424	4.131

%ricoveri su accessi	10,6%	11,3%	10,7%
OBI	1.935	2.213	2.499

In tabella 10 è riportata la numerosità dei pazienti per codice colore nell'ultimo triennio.

Tab. 10

Codice	2012	2013	2014
Codice bianco	6.635	5.841	6.075
Codice giallo	3.769	4.354	4.284
Codice verde	28.317	28.706	27.897
Codice rosso	196	163	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 fina 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.

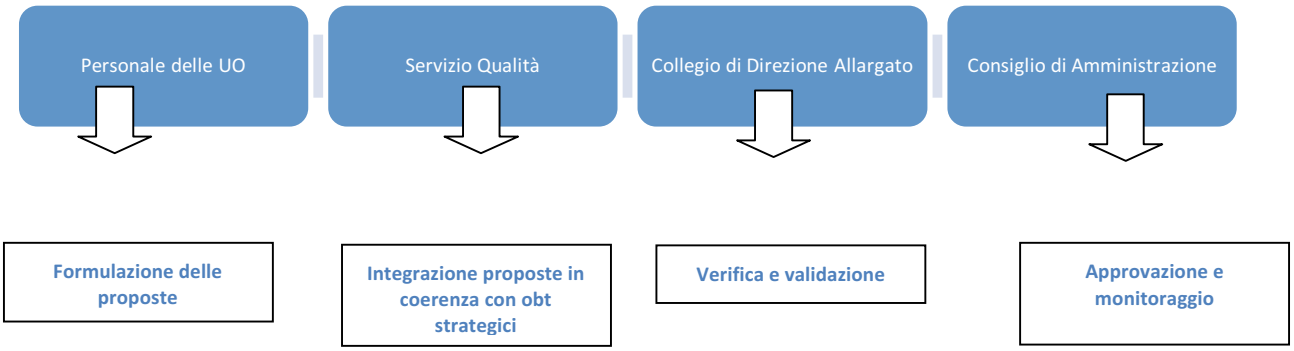
Gli errori di terapia sono fra i principali fattori di rischio cui va incontro il paziente durante il ricovero: rappresentano da soli circa un quarto degli eventi indesiderati di cui il paziente può essere vittima. Non va dimenticato infatti che la letteratura internazionale stima intorno al 4% dei ricoveri 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

L'istituto Giannina Gaslini è ospedale accreditato Joint Commission International (JCI) a partire dal novembre 2007.
Come previsto dalla policy JCI le visite di verifica per la conferma di ospedale accreditato si sono ripetute con cadenza triennale: sia nel novembre 2010 che nel gennaio 2014 hanno avuto esito pienamente positivo in fase di primo accertamento e non è stato richiesto dai valutatori JCI alcun focus di approfondimento.
In base a quanto previsto nella politica per la Qualità dell'Istituto, il personale è impegnato in un programma di miglioramento continuo che coinvolge tutte le componenti, sia quella assistenziale che amministrativa, in coerenza con quanto disciplinato dalla Regione Liguria in tema di accreditamento.
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 del piano sono selezionati in coerenza con il Piano Strategico 2010-2015 ed i relativi piani attuativi annuali tenendo conto delle indicazioni e delle 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.
Anche per l'anno concluso così come realizzato nell'ultimo biennio con pieno soddisfacimento dei partecipanti, a supporto dello svolgimento del programma qualità è stato realizzato un corso di formazione con 10 giornate d'aula che ha visto il coinvolgimento dei discenti, di volta in volta protagonisti della presentazione e discussione di casi oggetto di attenzione nella sezione Morbidity e Mortality.



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 potenziale;
- **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 Morbility & 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 2014 sono stati espletati 10 incontri di Morbility & 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 2014 la realizzazione degli audit ha focalizzato l'attenzione sui blocchi chirurgici

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.

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.

Giornata Gasliniana della Qualità 2014

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 2014 sono stati ammessi alla giornata finale 11 progetti.

La commissione giudicatrice era costituita da :

Dottor Massimo Lombardo

Direttore Sanitario dell'Azienda Ospedaliera "Ospedale Civile di Legnano"

Dottoressa Marisa De Paoli

Vicepresidente del Collegio IPASVI di Genova

Sono risultati vincitori i Progetti:

III° posto

Una medicazione molto speciale; il Medico, l'infermiera , Oss e Fisioterapista del mese

UOC Ortopedia e Traumatologia

II° posto

Contributo dell'ecografia muscolo-scheletrica nel management del paziente con artrite idiopatica giovanile

Pediatria 2° ad indirizzo Reumatologico

Ex equo II° posto

Progettare la vita quotidiana: la costruzione di una giornata abilitativa con la famiglia dal ricovero a domicilio

UOC Medicina Fisica e Riabilitazione

I° posto

Progetto "Dumbo"

UOC Neuroradiologia

Capitolo 6 – Attività Formativa

Centro Internazionale di Studi e Formazione "Germana Gaslini"- CISeF

Direttore

Dottor Antonio Infante

Localizzazione

Via Romana della Castagna, 11 A
16147 Genova

Referente per la qualità

Dottoressa Laura Fornoni

Scopo del Centro

I. "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"
II. 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.
III. 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)

IV.	115	eventi svolti
V.	290	giornate formative erogate
VI.	4.537	partecipanti (compresa FAD=Formazione a Distanza)
VII.	250	partecipanti ad Eventi Formazione per Operatori Esterni
VIII.	9,8	crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Settore Attività Formativa Ricerca (AFR)

IX.	23	eventi svolti (n. 2 non accreditati)
X.	32	giornate formative erogate
XI.	848	partecipanti (708 con crediti + 140 senza crediti)
XII.	9,31	crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Settore Alta Formazione (AAF)

XIII.	40	eventi svolti (n. 23 non accreditati)
XIV.	82	giornate formative erogate
XV.	2.902	partecipanti (529 con crediti + 2.373 senza crediti)
XVI.	11,26	crediti assegnati 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.

CORSI DI F.A D. RIVOLTI AD OPERATORI ESTERNI

XVII.	4	Corsi F.A.D.
XVIII.	3.081	Partecipanti

CORSI DI PRIMA FORMAZIONE PER OPERATORI SOCIO SANITARI

XIX.	3	Corsi per O.S.S.
XX.	84	Partecipanti

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
01/01-31/12	**FAD: Corso Antincendio**	*Dott. Assunta Cappiello*	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 4686 / 03
01/01-31/12	**CORSO FAD:Corso base sulla sicurezza e salute sul lavoro per lavoratori ai sensi dell'art.37, D.Lgs 81/08**	*Ing. Guido Torrielli*	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	81871 / 04
01/01-31/12	**CORSO FAD: Accoglienza, cura e dimissioni: comportamenti terapeutici**	*Prof. V. Lorenzelli*	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	81816 / 06
10/01 - 11/02/13	**Riconoscimento e trattamento del dolore nella paziente ostetrica**	*Prof. P. Tuo*	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico e Ostetrico U.O. Ostetricia e Ginecologia	ECMPG 4729 / 6,6
09/01 - 07/02/14	**Corso di formazione teorico pratico in Triage pediatrico - Retraining**	*Prof. P. Di Pietro*	Personale Infermieristico e Ostetrico U.O. Pronto Soccorso D.E.A.	ECMPG 4730 / 12,1
13/01/14 - 17/03/14	**LAB MEETING (Edizione 2014-1° parte)**	*Prof. Roberto Ravazzolo*	Personale Laboratorio di Genetica molecolare	ECMPG 4745 /29,1
14/01/14 - 23/06/14	**Casi Clinici in Oncologia Pediatrica (ediz 2014- prima parte)**	*Dott. Alberto Garaventa*	Medici, Psicologi Infermieri, Fisioterapisti Dipartimento EmatoOncologico	ECMPG 4747 /14,8
24/01/14 - 18/07/14	**Neuroblastoma: Discussioni Cliniche e Ricerca**	*Dott. Alberto Garaventa*	Medici Biologi; Tecnici di Laboratorio Dipartimento EmatoOncologico	ECMPG 4752 /20,8
21-feb-14	**La Distalizzazione Molare**	*Dott. P. Balbi/Prof. A. Silvestrini Biavati*	Odontoiatri interdipartimento Gaslini-Galliera	ECMPG 4636 /9
dal 01/04/14 al 07/11/14	**Percorso formativo a supporto di sviluppo e applicazione della cartella clinica informatizzata - Anno 2014**	*Dott. Ubaldo Rosati*	Gli utilizzatori (medici, infermieri e operatori sanitari per le sezioni di specifica competenza di ciascuna area) della cartella informatizzata che operano nelle Unità Operative assistenziali dell'Istituto di area medica pediatrica, chirurgica e intensiva (Pediatria 2- Reumatologia , Malattie infettive, Fisiatria, Pneumologia, 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.	ECMPG 4756 /7
dal 21/01/14 al 25/11/14	**Aggiornamento e discussione Casi clinici per il personale Medico e Infermieristico U.O. Ortopedia e Traumatologia**	*Dott. Silvio Boero*	Personale Medico e Infermieristico U.O. Ortopedia e Traumatologia	ECMPG 4760 /19,6
dal 20/01/14 al 17/11/14	**Aggiornamento e discussione Casi clinici per il personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia**	*Dott. Silvio Boero*	Personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia	ECMPG 4762 /39,1

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
dal 23/01/14 al 20/11/14	**Aggiornamento e discussione interdisciplinare di casi di Patologie Tumorali Ortopediche Pediatriche**	*Dott. Silvio Boero*	Personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia	ECMPG 4763 /39,1
dal 12/02/14 al 19/11/14	**Gestione Del Catetere Venoso Centrale In Emato-Oncologia Pediatrica**	*Dott. Alberto Garaventa*	medici,infermiere, infermiere pediatriche e psicologhe dei reparti coinvolti nella cura del paziente emato-oncologico	ECMPG 4814 /8
25/02/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - Esiti survey J.C.I.: Piano di miglioramento**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 4864 /3,5
17/03/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - prevenzioni delle infezioni correlate all'assistenza**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 4971 /03
17/04/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - un caso di stipsi nel lattante**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5080 /3,2
19/05/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - problematiche del percorso chirurgico**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5193 /3,5
18/06/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - problematiche di prevenzione e controllo delle infezioni ospedaliere**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5297 /3,5
03/07/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - il passaggio delle consegne chiave della sicurezza**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5337 /3,5
17/09/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - il controllo del dolore in ospedale**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5449 /3,5
09/10/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - i protocolli clinico assistenziali guidano l'erogazione delle cure**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5554 /3,5
06/11/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - uso sicuro dei farmacki**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5624 /3,5
09/12/2014	**Corso di formazione aziendale: Metodi e strumenti per la gestione del rischio clinico - un caso di dolori addominali ricorrenti: quando una diagnosi non basta**	*Dott. Ubaldo Rosati*	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5731 /3,5

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
28/02/2014	**La gestione della disfagia nelle disabilità complesse**	*Dott. Paolo Petralia Dott.ssa Sara Pignatelli*	Operatori esterni e interni	ECMPG 4867 / 5,4
07/03/2014	**La Famiglia nel mondo della salute**	*Dott. Paolo Petralia*	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini e operatori esterni	ECMPG 4897 / 2,8
23/03/2014 - 31/12/2014	**L'autopsia nei percorsi diagnostici**	*Prof. Ezio Fulcheri*	Medico, Biologo, Infermiere, Inf. Pediatrico, Tecnico sanitario radiologia medica, Tecnico laboratorio biomedico, Fisioterapista	ECMPG 4986 /18
24/03-02/04-20/06/2014	**LA RICERCA BIBLIOGRAFICA NELLE PROFESSIONI SANITARIE**	*Prof. Lorenzo Moretta*	Tutte le professioni sanitarie e amministrative dell'Istituto G. Gaslini ed Operatori esterni	ECMPG 4987/ 5,5
Dal 24/3 al 30/01/15	**ABC della Ventilazione non Invasiva (NIV)**	*Dott. P. Tuo, Dott. C. Minetti*	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico e Fisioterapista UU.OO Clinica Pediatrica, Malattie Muscolari, Pneumologia, Pronto Soccorso DEA e Medicina d'Urgenza, Anestesia e Rianimazione, Fisioterapia.	ECMPG 4992/ 11,8
25/03/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica: Tecnologia mini invasiva, rationale ed organizzazione di sala operatoria**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG 4997 / 4,2
15/04/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica : Chirurgia addominale: colon (HINDGUT)**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG5076 / 4,2
06/05/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica : FUNDOPLICATIO, COLECISTESTOMIA, SPLENECTOMIA**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG 5156/ 4,2
03/06/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica : PATOLOGIA POLMONARE E MEDIASTINICA**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG 5232 /4,2
08/07/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica - CHIRURGIATORACICA: MALFORMAZIONI POLMONARI, ATRESIA ESOFAGEA DI TERZO TIPO ED ERNIE DIAFRAMMATICHE (CPAM,TEF,CDH)**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG 5342 /4,2
09/09/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica Chirurgia addominale: neoplasie (CANCER)**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG5481/ 4,2

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
23/09/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica : Chirurgia addominale: vie urinarie e dialisi peritoneale (URANO)**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG548 3/ 4,2
07/10/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica - Chirurgia neonatale :addome**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG548 9/4,2
05/12/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica : Materiale tecnologico in chirurgia mini- invasiva: mezzi di sintesi**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG563 9/4,2
02/12/2014	**Gestione Infermieristica di sala operatoria in chirurgia mini – invasiva ed endoscopica in età pediatrica : Consensi informati e gestione perioperatoria**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	ECMPG 5712/ 3,9
24/03/14 - 16/06/14	**Lab. Meeting (Ediz. 2014) - 2 parte**	*Prof. Roberto Ravazzolo*	Personale Laboratorio di Genetica molecolare	ECMPG 4998 /26,1
02/04/2014	**III CONFERENZA "INTERNATIONAL PEDIATRIC DAY"**	*Dott. Paolo Petralia*	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini - Operatori esterni	ECMPG 5018 /08,5
29/03/2014	**LE TERZE CLASSI: APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE**	*Dott. Paolo Balbi*	Odontoiatri interdipartimento Gaslini-Galliera- Esterni	856-89996/7
07-08/04; 01-02/12/2014	**GRIFFITHS MENTAL DEVOLOPMENT SCALES COME METODO DI VALUTAZIONE PSICOMOTORIA DEL BAMBINO DA 0 A 8 ANNI**	*Dott.ssa Edvige Veneselli*	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	ECMPG 5054 /13
15/05/2014	**CORSO TEORICO PRATICO: "LA FORMAZIONE DEGLI OPERATORI OPERANTI IN UN PERCORSO DI CURE PALLIATIVE IN EMATO/ONCOLOGIA PEDIATRICA: DAI SINTOMI ALLA DIAGNOSI**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG518 4 /3,6
21/05/2014	**CORSO TEORICO PRATICO: "LA FORMAZIONE DEGLI OPERATORI OPERANTI IN UN PERCORSO DI CURE PALLIATIVE IN EMATO/ONCOLOGIA PEDIATRICA: CURARE CON I FARMACI**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG518 5/ 3,6
28/05/2014	**CORSO TEORICO PRATICO: "LA FORMAZIONE DEGLI OPERATORI OPERANTI IN UN PERCORSO DI CURE PALLIATIVE IN EMATO/ONCOLOGIA PEDIATRICA: CURARE CON I RAGGI**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG519 4/ 3,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
12/06/2014	**SE I GLOBULI BIANCHI FUNZIONANO MALE: LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA E SINDROMI MIELO PROLIFERATIVE**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5222/ 3,6
10/06/2014	**LEUCEMIA LINFOBLASTICA ACUTA**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5252/ 3,6
05/06/2014	**L'EMATOLOGIA NON ONCOLOGICA**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5254/ 3,6
18/09/2014	**LINFOMA O LINFOMI IN ETA' PEDIATRICA?**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5413/3,6
25/09/2014	**NEUROBLASTOMA (E LA MEDICINA…. PERSONALIZZATA)**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5422/3,6
09/10/2014	**TUMORI OSSEI: CURARE CON I FARMACI E CON LA CHIRURGIA (S. DI EWING E OSTEOSARCOMA)**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5427/3,6
02/10/2014	**SARCOMI DEI TESSUTI MOLLI: TUMORE DI WILMS E TUMORI RENALI**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5429/3,6
16/10/2014	**TUMORI GERMINALI E TUMORI RARI DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5440/3,6
18/12/2014	**TUMORI CEREBRALI: RETINOBLASTOMA**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5447/3,6
11/12/2014	**CELLULE STAMINALI EMATOPOIETICHE: TERAPIE DI SALVATAGGIO O STRATEGIA IN ELEZIONE**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Personale Medico, Infermieristico, O.S.S. e altro Personale coinvolto nella tematica: U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure, D.H. Pediatria IV, Dip.to Ematologia, Oncologia, Neuroncologia, T.M.O.	ECMPG5602/3,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
06/05/14-04/06/14	**WORKSHOP:"VALUTAZIONE DEI BISOGNI DEL BAMBINO E FAMIGLIA INSERITI IN UN PERCORSO DI CURE PALLIATIVE - FOCUS GROUP"**	*Dott.ssa M L Sperlinga Dott. L Manfredini*	Dirigenti Medici, personale infermieristico, Fisioterapisti e Operatori Socio sanitari, con esperienza effettiva nel reparto di appartenenza di almeno 5 anni, che operano nelle Aree Assistenziali: • U.O.C. Pediatria II – Reumatologia; • U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, • U.O.C. Clinica Pediatrica (Centro Fibrosi Cistica, Clinica III piano); • U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari; • U.O.C. NeuroChirurgia; • U.O.C. CardioChirurgia e U.O.S.D. Centro Angiomi; • U.O.C. Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica; • U.O.C. Patologia Neonatale; • U.O.C. Pediatria III ad indirizzo Gastroenterologico con endoscopia digestiva • U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto; • U.O.C. Medicina Fisica e Riabiltazione; • U.O.C. Oncologia; • U.O.C. Ematologia e Trapianto di Cellule Staminali; • U.O.S.D. Assistenza Domiciliare e Continuità delle Cure; • U.O.S.D. Centro di NeuroOncologia; • U.O.C. Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica	ECMPG 5133 /3,6
13/10/14 - 15/12/14	**LAB MEETING (3° parte)**	*Prof.Roberto Ravazzolo*	Personale Laboratorio di Genetica molecolare	ECMPG5151/ 18,6
17/05/2014	**TRAUMATOLOGIA DENTALE**	*Dott. Paolo Balbi*	Odontoiatri interdipartimento Gaslini-Galliera- Esterni/Medici, pediatri di libera scelta	ECMPG5201/ 7,5
22-23/10/14	**CORSO BASE SULLA CLASSIFICAZIONE ICF E ICF-CY**	*Prof.ssa Edvige Veneselli*	Personale U.O. Neuropsichiatria Infantile ed esterni	ECMPG 5373/14
27/05/2014	**Competing Interests in the Care of Sick Children. A Framework modeled in Childhood Cancer: Negotiating the Needs and Desires of Children, Parents, and Physicians.**	*Prof.ssa Luisa Massimo*	Personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG5211 /3,2
14/06/2014-4/10/2014	**CORSO DI RADIOPROTEZIONE Obbligatorio ai sensi D.Lgs. 26 maggio 2000 n. 187 art. 7**	*Dott.GM Magnano/ Dott Alberto Pilot*	Il Corso è rivolto a Medici, Disciplina Radiodiagnostica, Radioterapia,Medicina Nucleare , Ortopedia , Chirurgia , Cardiologia e inoltre a Odontoiatri e Fisici Sanitari dell'IGG ed esterni	ECMPG5216/ 08
07/06/2014-27/09/2014	**CORSO DI RADIOPROTEZIONE Obbligatorio ai sensi D.Lgs. 26 maggio 2000 n. 187 art. 7**	*Dott.MA Ciccone/ Dott Alberto Pilot*	Il Corso è rivolto a TSRM dell'IGG ed esterni	ECMPG5215/ 08
03/06/2014	**ALCOL E GRAVIDANZA: UNA SFIDA CULTURALE PER LE DONNE E PER LE OSTETRICHE**	*Dott. Silvio Del Buono*	Il Corso è rivolto alle Ostetriche dell'IGG ed esterne e ad altro personale interessato alle Patologie Alcol correlate	ECMPG5251 /8,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
11/06/2014	**INDIVIDUALIZED DEVELOPMENT CARE SECONDO IL METODO NIDCAP**	*Dott. Paolo Moretti, Dott. Luca Ramenghi*	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.	ECMPG525 5 /3,5
dal 11/06 al 10/12/2014	**L'Assistenza in Terapia Intensiva Neonatale secondo il metodo N.I.D.C.A.P. (Newborn Individualized Developmental Care and Assessment Program): un Programma di Cura Personalizzato, Centrato sulla Famiglia, a protezione e promozione dello sviluppo neuro evolutivo del nato pretermine e/o ad alto rischio – 1° Modulo - Anno 2014**	*Dott. Paolo Moretti, Dott. Luca Ramenghi*	n. 2 Unità di personale infermieristico individuato dell'Istituto G. Gaslini e n. 2 unità di personale infermieristico individuato proveniente, rispettivamente, dall'E.O. Ospedali Galliera e dall'A.O. San Martino	ECMPG525 9 /50
16/06 - 31/12/2014	**FAD: CORSO DI FORMAZIONE SUI RISCHI SPECIFICI IN AMBIENTE SANITARIO AI SENSI DELL'ART. 37 DEL D. LVO. 81/2008 (per operatori sanitari Istituto G. Gaslini)**	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Operatori IGG che abbiano già frequentato i Corsi Sicurezza Base e Antincendio	ECMPG 5311 /10,5
16/06 - 31/12/14	**FAD: CORSO DI FORMAZIONE SUI RISCHI SPECIFICI IN AMBIENTE SANITARIO AI SENSI DELL'ART. 37 DEL D. LVO. 81/2008 (per operatori non ruolo sanitario Istituto G. Gaslini)**	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Operatori IGG non afferenti al ruolo sanitarioche abbiano già frequentato i Corsi Sicurezza Base e Antincendio	non accreditato
16/06 - 11/07/2014	**Modelli organizzativi innovativi per l'assistenza infermieristica**	*Dott.ssa M L Sperlinga*	Personale Infermieristico , Ostetrico ed O.S.S.	ECMPG530 0 /3,8
17/09 - 17/12/14	**IL SUPPORTO DI BASE DELLE FUNZIONI VITALI IN PEDIATRIA PER OPERATORI SOCIO SANITARI (P.B.L.S.D. BASE.)**	*Prof. P. Di Pietro*	Operatori Socio sanitari IGG	non accreditato
16/07/2014; 21/10/2014; 19/11/2014	**"Facilities e nuove tecnologie : dalla ricerca alla clinica"**	*Dott.Rodolfo Pessina, Dott. Danilo Marimpietri*	Figure tecniche e professionali operanti nei Laboratori di Istituto	ECMPG 5351 /3,2
16/09 al 23/12/2014	**Casi Clinici in Oncologia Pediatrica (ediz 2014- seconda parte)**	*Dott. Alberto Garaventa*	Medici, Psicologi Infermieri, Fisioterapisti Dipartimento EmatoOncologico	ECMPG543 0 /12,6
dal 19/9 al 19/12 /14	**Neuroblastoma: Discussioni Cliniche e Ricerca - ediz. 2014 - seconda parte**	*Dott. Alberto Garaventa*	Medici Biologi; Tecnici di Laboratorio Dipartimento EmatoOncologico	ECMPG543 2/15,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
16/10/2014; 11/11/2014; 17/12 /2014	**Ridurre i tagli cesarei primari è possibile?**	*Dott. Massimo Cordone, Dott. Giorgio Bentivoglio, Dott. Pietro Tuo*	Medici, Ostetriche	ECMPG5452/ 10,9
28/10/2014; 02/12/2014	**Corso propedeutico all'utilizzo dei laser in dermatologia**	*Dott. Corrado Occella*	Medici specialisti in dermatologia e chirurgia plastica, infermieri e vigilatrici d'infanzia con precedenza per quelli che lavorano in Ospedale di Giorno	ECMPG5454/4,6
07/11/2014	**La nutrizione parenterale nel bambino: indicazioni, fabbisogni, complicanze**	*Dott. Arrigo Barabino*	Medici ed Infermieri UU.OO. Pediatria IV, Medicina d'urgenza, Gastroenterologia, Emato - oncologia, Neonatologia, UTI, Chirurgia, Malattie Infettive, Farmacia.	ECMPG 5475/ 4,2
13/11; 17/12/2014	**POSSIBILITA' DI RISCHIO BIOLOGICO E COMPLICAZIONI NEL SUPPORTO NUTRIZIONALE IN AMBITO OSPEDALIERO**	*Dott. Barabino/ Dott. Fiore*	Dietiste, farmacista,infermiere, infermiere pediatrico,medico chirurgo.	ECMPG 5649 /4,2
08/09/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti con diagnosi di "Kasabach-Merritt syndrome o fenomeno di KM"**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG5506/5,8
15/09/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti con diagnosi prenatale 2**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG5507/5,8
08/10/2014	**Cinquant'anni di cardiochirurgia pediatrica. Parte I**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG5543/5,8
13/10/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti con diagnosi prenatale di cardiopatia congenita**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG5544/3,6
20/10/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti con diagnosi di insufficienza tricuspidalica da patologia malformativa**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG5558 / 3,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
17-18 Ottobre 14	**Corso European Pediatric Life Support (E.P.L.S.)**	*Dott. Pietro Tuo*	Dirigenti Medici U.O. Anestesia e Rianimazione Dirigenti Medici esterni	ECMPG 5563/ 30,2
13/10/14 - 30/10/14	**Corso Europeo Rianimatorio Immediato in età Pediatrica - European Immediate Life Support (E.P.I.L.S.)**	*Dott. Pietro Tuo*	Personale Infermieristico della Rianimazione, delle Sale Operatorie, della Radiologia esposto ad attività anestesiologica ed operatori esterni	ECMPG555 7/ 13,3
04/11/2014	**Corso E.N.L.S. (European Newborn Life Support)**	*Dott. Pietro Tuo*	Personale Medico ed Infermieristico e Ostetrico di UOC Patologia Neonatale, Anestesia e Rianimazione, Ostetricia e personale ostetrico ed operatori esterni	ECMPG 5577/ 12,2
06/11/2014	**Revisioni sistematiche e meta analisi: sono utili per la pratica clinica? E per la ricerca?**	*Prof. L. Moretta*	Personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG557 8/9
07/11/2014	**Dalle revisioni sistematiche e meta analisi alle linee guida**	*Prof. L. Moretta*	Personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG557 9/ 12,8
28-30/10/14	**Citomorfologia in emato-oncologia pediatrica**	*Dott.ssa Francesca Scuderi*	Il corso è rivolto a Medici , Biologi e Tecnici sanitari di laboratorio biomedico dei Dipartimenti di Ricerca e Diagnostica e di Scienze Pediatriche che vogliano conoscere o migliorare la conoscenza, tramite l'uso del Microscopio Ottico, delle caratteristiche morfologiche degli elementi cellulari che costituiscono il Sangue Periferico ed il Midollo Osseo e le variazioni delle caratteristiche normali in seguito a differenti Patologie in cui i suddetti elementi sono coinvolti.	ECMPG 5601/ 11,4
25/10/2014	**Diagnosi e trattamento alla luce degli attuali concetti di estetica facciale**	*Dott. P. Balbi/Prof. A. Silvestrini Biavati*	Odontoiatri Interni ed Esterni	ECMPG 5599 / 8,7
24/11/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti con diagnosi Pulmonary Sling**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG561 0/3,6
17/11/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti affetti da patologie "Cono-truncali"**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG561 1/3,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
26/11/2014	**Cinquant'anni di cardiochirurgia pediatrica. Parte II**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG561 3/5,8
10/12/2014	**I condotti ventricolo destro-arteria polmonare**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG569 5/5,8
15/12/2014	**Definizione e condivisione dei percorsi diagnostico- terapeutici in pazienti con diagnosi di mal posizione dei grassi vasi**	*Dott. Zannini/ Dott. Cervo*	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, Radiologia, Chirurgia genarale	ECMPG569 6/3,6
02/12/2014	**Corso dolore somatoforme : Approccio multidisciplinare e discussione di casi clinici**	*Prof. Martini/ Dott. Picco Dott.ssa Lanteri*	Tutte le professioni sanitarie e di supporto dell'Istituto G.Gaslini	ECMPG571 7 / 4,2
03/11/14-23/02/15	**Scoprire e costruire la multidisciplinarieta' nel blocco operatorio - i parte**	*Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga*	Dirigenti Medici, personale Infermieristico e di Supporto delle Sale Operatorie	EMPG 5619 / 23,7
1° edizione : 12/11/2014 2° edizione : 10/12/2014 3° edizione : 14/01/2015	**Dalla ricerca bibliografica alla pubblicazione scientifica**	*Prof. Lorenzo Moretta*	Tutte le professioni sanitarie e amministrative dell'Istituto G. Gaslini ed Operatori esterni che abbiano già frequentato il Corso Base	ECMPG564 5 / 5,6
28-29 Novembre 2014	**P.A.L.S. AHA(Pediatric Advanced Life Support)**	*Prof. P. Di Pietro Dott. E. Piccotti*	Medici afferenti al Dea e ai turni di guardia attiva, esterni	ECMPG 5658 / 24,6
18/11/2014	**Quale etica per l'infermiere?**	*Dott.ssa Maria Lucia Sperlinga*	Tutte le professioni sanitarie dell'Istituto e Operatori di Supporto	ECMPG 5660 / 4,5
18/11; 25/11; 15/12/2014	**Movimentazione manuale pazienti - retraining on the job**	*Dott.ssa Assunta Cappiello*	Infermieri, Infermieri Pediatrici, Ostetriche, Tecnici Sanitari di Radiologia Medica, Fisioterapisti	ECMPG 5674 / 6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
21/11/2014	**Riunione gruppo italiano neuropatologia (ginp)**	*Dott. Paolo Nozza*	medici, biologi, tecnici sanitari di laboratorio medico	ECMPG5676 /6,2
03-07/11/14; 09/12/14	**Gestione paziente a rischio di malattia da virus ebola (mve)**	*Dott. Silvio Del Buono, Dott.ssa M.L. Sperlinga*	Evento rivolto al personale medico, infermieristico e di supporto del Pronto Soccorso, della UOC di Malattie Infettive, e di un gruppo scelto di Dirigenti Medici della UOC di Anestesia e Rianimazione neonatale e pediatrica, della UOC di Ostetricia e Ginecologia e della UOC di Patologia Neonatale.	ECMPG 5689 /3,6
29/11/2014	**TECNICHE ALTERNATIVE PER L'ANALGESIA IN ODONTOSTOMATOLOGIA: Agopuntura, Ipnosi, Protossido d'azoto**	*Dott. Paolo Balbi*	Odontoiatri afferenti al Dipartimento interaziendale Galliera-Gaslini ed esterni	ECMPG5697/7,5
09/12/2014; 10/12/2014; 11/12/2014; 12/12/2014	**Emorragia ostetrica: addestramento al riconoscimento precoce, al trattamento e al lavoro di squadra in un centro di simulazione avanzata**	*Dott. Gabriele de Tonetti/Dott. Massimo Cordone*	Medici chirurghi delle U.O.C. di Anestesia e Rianimazione, Ostetricia e Ginecologia e del Centro Trasfusionale e Infermieri, Infermieri pediatrici, ostetriche, OSS della U.O.C. di Ostetricia e Ginecologia	ECMPG5713/ 11,3
04/12/2014	**Esposizione accidentale a rischio biologico del personale sanitario**	*Dott. Silvio Del Buono*	Personale sanitario e di Supporto dell'Istituto G. Gaslini	ECMPG 5719/ 3,5
23/12/2014	**Riordino della disciplina riguardante gli obblighi di pubblicita', trasparenza e diffusione di informazioni da parte delle pubbliche amministrazioni**	*Ing. G. Tufaro*	Funzionari amministrativi U. O. Servizi tecnici e U. O. Acquisti e Gestione Risorse	N.A.
12/02/14 al 17/06/14	**Corso di formazione e agg.to prof.le per il personale dei reparti di malattie infettive ex l. 135/90 - anno 2014**	*Dott. Elio Castagnola*	Dirigenti Medici U.O. Malattie Infettive	N.A.
12/02/14 al 17/06/14			Personale Infermieristico U.O. Malattie Infettive	N.A.
12/02/14 al 17/06/14			O.S.S. U.O. Malattie Infettive	N.A.
12/03/14 e 02/04/14	**Seminario: "Infezioni da HIV e Rischio professionale"**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Reparto di Malattie Infettive (Medici, Infermieri, OSS), Medici e personale infermieristico Istituto G. Gaslini ed esterni	ECMPG 5038 /04
24/03 e 26/03/14	**Seminario sulla Malaria**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Reparto di Malattie Infettive (Medici, Infermieri, OSS), Medici Istituto G. Gaslini ed esterni	ECMPG 5055 /04
14/04 e 15/04/14	**Terapia delle infezioni da patogeni multiresistenti**	*Dott. Elio Castagnola*	Dirigenti Medici U.O. di Malattie Infettive Medici Istituto G. Gaslini e Dirigenti Medici esterni	ECMPG 5077 /04

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
10/06 e 17/06/14	**Seminario: "Malattie a trasmissione sessuale"**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Reparto di Malattie Infettive , operatori Istituto G. Gaslini ed esterni	ECMPG 5280 /4,5

Attività formative – Settore AFA – eventi rivolti ad Operatori esterni

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
29/11/14	**Uno sguardo al presente della Professione T.S.R.M.**	*Dott. M.A. Ciccone – Presidente Collegio T.S.R.M.*	Tecnici Sanitari di Radiologia Medica iscritti al Collegio	7,5
13/12/14	**Convegno Nazionale annuale del Gruppo Regionale S.I.R.M.**	*Dott. M. De Caro – Presidente Consiglio Direttivo S.I.R.M.*	Radiologi iscritti alla Società Italiana di Radiologia Medica	3

Convegni e Corsi – Settore AFR

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
11/1/2014	Corso NLS (Newborn Life Support)	P. Tuo, L. Ramenghi, M. Tumolo	Medico, Ostetrica/o Infermiere pediatrico, Infermiere	11,4
22/1/2014	XIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica - 1^ *parte*	R. Ravazzolo, M. Lerone	Biologo, Medico	7,5
12/3/2013	XIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica - 2^ *parte*	R. Ravazzolo, M. Lerone	Biologo, Medico	
28-29/3/2014	THE BABY ON BYPASS: the intensive management of children undergoing open heart surgery – 2nd edition	P. Tuo, F. Lerzo	Medico, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare	12
29/3/2014	THE BABY ON BYPASS: the intensive management of children undergoing open heart surgery with NURSING Session	P. Tuo, F. Lerzo	Infermiere, Infermiere pediatrico	5
4-5/4/2014	8° Meeting Internazionale sulla Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP)	R. Ravazzolo	Medico, Biologo, Farmacista, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
16/4/2014	XIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica - 3^ *parte*	R. Ravazzolo, M. Lerone	Biologo, Medico	
16/4/2014	Simulazione avanzata in ECMO – Ed. 1	A. Moscatelli P. Tuo, J. Arnold	Medico	7,5
17/4/2014	Simulazione avanzata in ECMO – Ed. 2	A. Moscatelli P. Tuo, J. Arnold	Medico	7,5
18/4/2014	Simulazione avanzata in ECMO – Ed. 2	A. Moscatelli P. Tuo, J. Arnold	Medico	7,5
15-16/5/2014	Malattia di Hirschsprung: dalla parte dei bambini	P. Buffa A. Pini Prato	Medico Infermiere Pediatrico	n.a.
23-24/5/2014	Pediatric Anesthesia and neuroplasticity. The GAS Study and future collaborative trials	P. Tuo, G. Montobbio, N. Disma, J. De Graaf, A. Davidson	Medico, Farmacista ospedaliero, Biologo	15,2
23/5/2014	MACRO: Management Criticità Ostetriche/Emorragia Ostetrica	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	8
23/5/2014	MACRO: Simulazione del parto difficile	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	11,7
23/5/2014	MACRO: corso STEN (Sistema di Trasporto ed Emergenza Neonatale)	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	11,3
23/5/2014	MACRO: Vie aeree difficili	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	10,6
24/5/2014	MACRO: Emodinamica materna	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	11,5
24/5/2014	MACRO: NLS (Newborn Life Support) Certificazione ERC	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	9,6
24/5/2014	MACRO: Simulazione ad alta fedeltà nelle emergenze ostetriche	P. Tuo G. de Tonetti G. Bentivoglio	Medico Ostetrica/o, Infermiere Pediatrico Infermiere	11,4
26-28/9/2014	IMMAGINARE IL RENE: Corso teorico-pratico di ecografia in Nefrologia Pediatrica - 3^ edizione	G. Piaggio M.L. Degl'Innocenti G. Magnano	Medico	18,5
3/10/2014	SIDS & **ALTE**: facciamo il punto!	P. Di Pietro, A. Palmieri	Medico, Infermiere, Infermiere pediatrico,	6,9

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
			Ostetrica/o	
4/10/2014	**SIDS** & ALTE: facciamo il punto!	P. Di Pietro, A. Palmieri	Medico, Infermiere, Infermiere pediatrico, Ostetrica/o	9,4
8/11/2014	L'alopecia areata nel bambino: dalla diagnosi alla terapia	C. Occella GM. Viglizzo	Medico Infermiere pediatrico	6
11-12/12/2014	Malattie rare neurologiche in età pediatrica: update dalla diagnosi alla presa in carico e modelli organizzativi	E. Veneselli	Medico	13
11-12/12/2014	Riunione tecnico-scientifica dei Centri di Dialisi del Registro Italiano di Dialisi Pediatrica	E. Verrina GM. Ghiggeri	Medico	n.a.

Convegni e Corsi – Settore AAF

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
15-gen	**Corso di aggiornamento sulle metodiche dialitiche: la tecnologia come risposta alle esigenze del Personale**	Prof. A. Icardi	M.-I.	10,8
15/01/2014 inizio	**Aggiornamenti sulle anomalie delle vie aeree pediatriche: casi clinici, diagnosi, trattamento**	Prof P. Tuo	M.-I.	36
18-gen	**Corso sife fissazione esterna**	Dr S. Boero	M.-I.	no ecm
17/18-02	**Corso avanzato sul cateterismo venoso centrale**	Prof. F. Cavatorta	M.-I.	16,3
24 genn/ 5 aprile	**Corso preparazione Test Universitari**	Cisef		
04-mar	**Autoinflammatory disorders**	Dr M. Gattorno	M.-I.	no ecm
11-mar	**Elementi di ECOGRAFIA In emergenza**	Dr M. Valerio	M.-I.	no ecm
16/19 marzo	**SHARE 1st Consensus Meeting on evidence based diagnosis and treatment of Pediatric Rheumatic Diseases**	Prof. A. Martini	M-B	no ecm
21-22 marzo	**Consensus conference on MAS classification criteria**	Dr A. Ravelli	M-B	no ecm
22/23 marzo	**Workshop Dal DSM IV-TR al DSM 5**	Prof. F. Rovetto	M.-P.	no ecm

	applicazioni cliniche			
11-apr	**Recent Advances in Colorectal polyps**	dr A. Binda	M.	no ecm
12-apr	**Hot Topics in renal transplantation**	Prof. Garibotto	M.	8
10-mag	**I° corso multimediale di emergenze respiratorie**	Dr. P. Gianiorio	M.	10,2
11-mag	**Associazione malattia rare**	Prof. A Martini	M.	no ecm
16/17 maggio	**Convegno nazionale la sorveglianza ospedaliera degli incidenti in italia e in europa**	Dr Pitidis	M.	8
22/23 maggio	**1° corso sulla fistola artero-venosa**	Prof. F. Cavatorta	M.-I.	21,1
3- 4 giugno	**Meeting of the consortium on hirschsprung disease**	dr.ssa I.Ceccherini	M.	no ecm
5/6 giugno	**Corso base sul cateterismo venoso centrale**	Pro. F. Cavatorta	M.-I.	18
12-giu	**Biotecnologie e Medicina**	Prof. CA Redi	M.-B.-F.	5
12/13 giugno	**X file nutrizione clinica**	Prof. S.G. Sukkar	M.-N.-I.	no ecm
16-giu	**La Gestione delle emergenze ospedaliere durante la terapia dialitica**	Dr Rombolà	M.-I.	7,8
17-giu	**La Gestione delle emergenze ospedaliere durante la terapia dialitica**	Dr Cancarini	M.-I.	7,5
04-lug	**One day on cerebellar haemorrhage**	Dr Ramenghi	M.-I.	no ecm
10-lug	**Systemic juvenile idiopathic arthritis precep**	Prof. A. Martini	M.	no ecm
18-set	**Farmacia ieri, oggi e domani**	Dr F. Ribaldone	F.	no ecm
19-set	**Master sulla Nutrizione**	Dr Gandullia	M.-I.	8,8
27-set	**Allergologia in rete, 3° anno**	dr.ssa S. Paganini	M	no ecm
1 ottobre/ novembre	**Science writing course**	dr.ssa L. Battistuzzi	M.-B.-F.	no ecm
04-ott	**V° Convegno aritmologico**	dr S. Domenicucci		no ecm
24-ott	**Emergenza in TC I ed**	dr Rinaldi	M.-I.	12,8
24-25 ottobre	**Gruppo Italiano di Studio sulle Tecnologie**	Dr.ssa T. Lazzari	M	no ecm
25-ott	**Ecografia in area critica:dalla teoria alla pratica**	dr C. Spena	M	no ecm
30/31 ottobre	**Il valore delle vaccinazioni**	Prof. Icardi	M	no ecm
18-nov	**Biotecnologie e Medicina**	Prof. CA Redi	M.-B.-F.	6
24/25 novembre	**Brevetti e Biotech**	prof. L. Santi		no ecm
27-28 novembre	**Fistola II**	Prof. F. Cavatorta	M.-I.	22
28-nov	**Convegno diabetologia**	dr. C. Bordone	M	no ecm
29-nov	**Associazione AARLAFE**	Dr C. Molinari	M.-I.	no ecm
04-dic	**Convegno Anziani e alimentazione**	Prof. G Regesta	M.-I.-L.-F.	7
9-10 dicembre	**La tracheotomia percutanea nel paziente critico adulto**	Prof. P. Pelosi	M	22,7

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

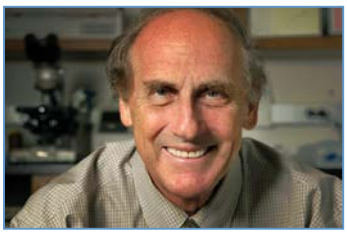


Foto 5, 6, 7 – Premi Nobel al Gaslini: Renato Dulbecco, Rolf Zinkernagel e Ralph Steinman

Foto 8 - 12 – Presentazione volume "Gaslini: Una storia di eccellenza" - 75° di Fondazione a Palazzo Ducale

Foto 13 - 17 – Presentazione volume "Gaslini: 75 anni per la vita" - 75° di Fondazione a Palazzo della Borsa

Eventi 2014

Giornate Istituzionali

Foto 1 – 27 Giugno, Il Bilancio Sociale, Confindustria

Foto 2 - 4 - 9 Luglio, Annual Report / La Ricerca

Foto 5 -7 - 24 Novembre, La Qualità e La Trasparenza

Foto 8 - 9 – 18 Dicembre, La Solidarietà e La Donazione

Internazionalizzazione

Foto 10 – 11 Febbraio, Delegazione del Centre Hospitalier Ibn Sina di Rabat, Marocco in visita presso l'Istituto

Foto 11 – 26 Febbraio, Progetto di nutrizione enterale e integrazione alimentare in collaborazione con la Fondazione Francesca Rava NPH Italia Onlus di Milano a beneficio dei bambini accolti nella Casa "De Los Angeles" a Tegucigalpa, Honduras

Foto 12 – 7 Luglio, Ciclo di seminari sul tema dell'epilessia, spasticità e neuroncologia in collaborazione con il Cincinnati Children's Hospital Medical Centre

Foto 13 – 9 Luglio, Presentazione progetto di Telemedicina a bordo della navi MSC, Bristol

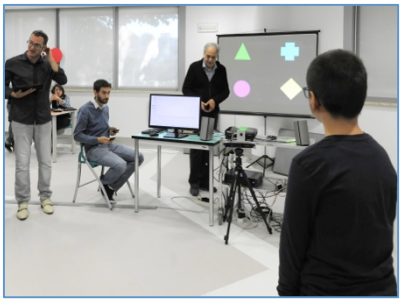


Foto 14 - 17 – 26-30 Ottobre, Festival della Scienza

Foto 18 – 30 Ottobre,
Delegazione dell'Ospedale Necker Enfant Malades, in visita presso l'Istituto

Foto 19 – 26 Novembre, Professionisti dell'University Clinical Center di Pristina, Kosovo in formazione al Gaslini

Formazione

Foto 20 – 19 Gennaio, Accreditamento Joint Commition International

Foto 21 – 20 Gennaio, Apertura Anno Formativo CISeF – Badia

Foto 22 – 2 Aprile, Percorso di Umanizzazione delle Cure "Child and Family Care", CISeF- Badia

Foto 23, 24 – 16 Dicembre, Apertura Centro Video - Teleconferenze, Scuola Professionale

Parrocchia

Foto 25 – 21 Gennaio, Conversazione con S.E. il Cardinale Angelo Bagnasco

Foto 26 – 10 Febbraio, Santa Messa "Giornata del Malato "

Foto 27 – 7 Marzo, Conferenza di S.E. Monsignor Zimowsky

Foto 28 – 19 Giugno, Santa Messa e Processione Eucaristica del Corpus Domini

Foto 29 – 30 Settembre, Santa Messa "San Gerolamo"

Donazioni e Inaugurazioni

Foto 30 – 5 Febbraio, Donazione MSC Crociere

Foto 31 – 24 Febbraio, Inaugurazione Ampliamento Obi - Pronto Soccorso

Foto 32 – 24 Febbraio, Inaugurazione Wi-Fi Gaslini

Foto 33 – 36 – 14 Marzo, Visita di S.A.R. Carolina di Hannover e donazione AMADE Italia

Foto 37, 38 – 2 Aprile, Inaugurazione Nuovo Blocco Operatorio

Foto 39 – 19 Dicembre, Donazione Associazione Piccoli Cuori onlus - Toshiba

Foto 40 – 19 Dicembre, Donazione Associazione Nicola Ferrari onlus

Sport

Foto 41 – 16 Aprile, Pasqua Blucerchiata

Foto 42- 43 – 8 Luglio, Carolina Kostner

Foto 44, 45 – 12 Novembre, Nazionale Italiana di Rugby

Foto 46, – 25 Novembre, Virtus Entella Calcio

Foto 47 – 7 Maggio, Squadra di Pallanuoto di Chiavari in visita in Oncologia

Volontariato

Foto 48, 49 – 27 Febbraio, Festa di Carnevale

Foto 50, 51 – 6 Giugno, Silver disegnatore di Lupo Alberto in visita all'Ospedale di Giorno

Foto 52, 53 – 1 Ottobre, Pacht Adam in visita al reparto di oncologia e in Aula Magna

Foto 54 – 17 Dicembre, Valeria Marini testimonial AMRI

Report Annuale 2014

Istituto pediatrico di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Istituto Giannina Gaslini"
Via Gerolamo Gaslini, 5 - 16147 Genova – Italia
Tel. 010 5636.1 - www.gaslini.org

IRCCS "Istituto Giannina Gaslini"
Via Gerolamo Gaslini, 5
16147 Genova
Telefono +39 010 56361
www.gaslini.org