



ISTITUTO GIANNINA GASLINI

ISTITUTO PEDIATRICO  
DI RICOVERO E CURA  
A CARATTERE SCIENTIFICO

# Annual Report



2017

**Gaslini**  
CURIAMO I BAMBINI



<b>INTRODUZIONE .....</b>	<b>4</b>
SALUTO DEL PRESIDENTE.....	4
SALUTO DEL DIRETTORE GENERALE .....	6
<b>CAPITOLO 1 – L’ISTITUTO GIANNINA GASLINI .....</b>	<b>7</b>
LA NOSTRA STORIA, IL PRESENTE E LE PROSPETTIVE .....	7
OSPEDALE RICERCA - ASSISTENZA E CURE – FORMAZIONE .....	9
<b>CAPITOLO2–L’ORGANIZZAZIONE .....</b>	<b>11</b>
PRESIDENTE E CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE.....	11
DIREZIONE GENERALE .....	12
COLLEGIO SINDACALE.....	12
ORGANIGRAMMI.....	13
<b>CAPITOLO 3 – STRUTTURA.....</b>	<b>22</b>
AREA AGGREGAZIONE PROGRAMMAZIONE E CONTROLLO .....	22
<i>Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico (UIRP)</i> .....	22
<i>Servizi di area .....</i>	24
Centro Accoglienza Bambino e Famiglia - C.A.B.E.F. ....	24
Centro Relazioni esterne e Ufficio Stampa .....	26
U.O.C. Controllo di Gestione, Qualità e Sicurezza .....	27
U.O.C. Servizi Informativi .....	29
Medico Competente e autorizzato esperto qualificato.....	31
DIREZIONE AMMINISTRATIVA.....	33
<i>Presentazione del Direttore Amministrativo .....</i>	33
<i>U.O.S.I.D. Servizi Amministrativi Sanitari .....</i>	35
<i>Area Aggregazione Risorse e finanze .....</i>	38
U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi .....	39
U.O.C. Gestione Risorse Umane .....	40
U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza .....	41
<i>Area Aggregazione Tecnico Legale .....</i>	42
U.O.C. Servizi Tecnici.....	43
U.O.C. Affari Generali e Legali .....	46
DIREZIONE SCIENTIFICA .....	48
<i>Presentazione Direzione Scientifica.....</i>	48
<i>U.O.S.I.D. Epidemiologia e statistica .....</i>	54
<i>Area Aggregazione Laboratori di Ricerca.....</i>	56
U.O.C. Genetica Medica .....	56
U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e sperimentale .....	60
U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare.....	62
U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali Post-Natali e terapie cellulari.....	65
U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze .....	67
U.O.S.D. Laboratorio terapie sperimentali in oncologia.....	69
U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche.....	71
DIREZIONE SANITARIA .....	73
Sportello Regionale Malattie Rare.....	75
<i>Comitati: CIO – CBUF - CBUS .....</i>	77
<i>Uffici di supporto direzione sanitaria .....</i>	79
Servizi sanitari .....	79
STRUTTURA OPERATIVA SANITARIA.....	81
<i>Dipartimento delle Professioni Sanitarie.....</i>	81
<i>Dipartimento integrato di Scienze Pediatriche ed Emato-Oncologiche .....</i>	83
U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia.....	83
U.O.C. Clinica Pediatrica ed Endocrinologia .....	85
U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva .....	87
U.O.C. Pediatria di urgenza e Pronto Soccorso .....	90
U.O.C. Ematologia .....	93
U.O.C. Oncologia .....	96

U.O.C. Malattie Infettive .....	99
U.O.C. Nefrologia e trapianto rene .....	101
U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI .....	103
U.O.S.D. Area Critica Medica .....	106
U.O.S.D. Centro di Dialisi .....	108
U.O.S.D. Centro Nutrizionale .....	111
U.O.S.D. Centro Malattie Rare .....	113
U.O.S.D. Centro Trapianto Midollo Osseo .....	115
<b>Dipartimento Integrato di Chirurgia ed Alta Intesita di Cura (AIC) .....</b>	<b>117</b>
U.O.C. Cardiocirurgia .....	117
U.O.C. Cardiologia .....	119
U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi .....	123
U.O.C. Chirurgia Pediatrica .....	125
U.O.C. Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica .....	128
U.O.C. Radiologia .....	133
U.O.S.D. Centro di Neuroradiologia e radiologia interventistica .....	135
U.O.S.D. Team delle Vie Aeree .....	136
U.O.S.D. Centro di Anestesiologia. Terapia del dolore acuto e procedurale .....	138
U.O.S.D. Centro di terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica .....	142
<b>Dipartimento Integrato di Neuroscienze Mediche e Chirurgiche e riabilitazione – Continuità Cure (RCC) .....</b>	<b>145</b>
U.O.C. Neurochirurgia .....	145
U.O.C. Ortopedia .....	149
U.O.C. Otorinolaringoiatria .....	153
U.O.C. Oculistica .....	155
U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione .....	158
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile .....	160
U.O.C. Neuroradiologia .....	163
U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia pediatrica .....	166
U.O.S.D. Assistenza Domiciliare .....	168
U.O.S.D. Centro di chirurgia ricostruttiva e della mano .....	170
U.O.S.D. Centro di Neuroncologia .....	172
<b>Area Aggregazione Servizi e Laboratori diagnostici .....</b>	<b>174</b>
U.O.C. Laboratorio di Analisi .....	174
U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale .....	177
U.O.C. Anatomia Patologica .....	179
U.O.C. Farmacia .....	182
U.O.S.D. Psicologia .....	184
<b>Area Aggregazione Malattie Neuro-muscolari e Respiratorie .....</b>	<b>186</b>
U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari .....	186
U.O.C. Pneumologia pediatrica ed endoscopia respiratoria .....	189
U.O.S.D. Centro di Miologia traslazionale e sperimentale .....	193
<b>Area Aggregazione Mamma Bambino .....</b>	<b>195</b>
U.O.C. Ostetricia e Ginecologia .....	195
U.O.S.D. Medicina Fetale e perinatale .....	197
U.O.C. Patologia Neonatale .....	199
U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologia e Patologia Fetoperinatale .....	202
<b>Ospedale di Giornata .....</b>	<b>205</b>
L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giornata .....	205
<b>CAPITOLO 4 – ATTIVITÀ E LINEE DI RICERCA .....</b>	<b>211</b>
PRESENTAZIONE DEL DIRETTORE SCIENTIFICO .....	211
COMITATO ETICO REGIONALE DELLA LIGURIA .....	219
RICERCHE E TRIALS CLINICI IN CORSO NEL 2017 .....	220
LINEE DI RICERCA E PUBBLICAZIONI 2017 .....	242
<b>CAPITOLO 5 – ATTIVITÀ ASSISTENZIALE .....</b>	<b>321</b>
PRESENTAZIONE DEL DIRETTORE SANITARIO .....	321
DATI DI ATTIVITÀ 2017 .....	322
IL SISTEMA QUALITÀ 2017 .....	331
<b>CAPITOLO 6 – TRASPARENZA ANTICORRUZIONE E TUTELA PRIVACY .....</b>	<b>333</b>

TRASPARENZA ANTICORRUZIONE .....	333
TUTELA PRIVACY .....	337
<b>CAPITOLO 7 – ATTIVITÀ FORMATIVA .....</b>	<b>340</b>
CENTRO INTERNAZIONALE DI STUDI E FORMAZIONE “GERMANA GASLINI” - CISEF .....	340
ATTIVITÀ FORMATIVE – SETTORE AFA – ANNO 2017 .....	342
ATTIVITÀ FORMATIVE – SETTORE AFA – EVENTI RIVOLTI AD OPERATORI ESTERNI .....	357
CONVEGNI E CORSI – SETTORE AFR .....	358
CONVEGNI E CORSI – SETTORE C&E .....	363

**Aggiornamento dati:2018**

**Copie stampate:**

**Realizzazione stampa:**

**Copia del volume può essere richiesta a:**

IRCCS “Istituto Giannina Gaslini”

Via Gerolamo Gaslini, 5 - 16147 Genova

Tel. +39 01056362251-2268 Fax +39 0103771448

Può essere scaricata dal sito internet:[www.gaslini.org](http://www.gaslini.org)

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

## Introduzione

### Saluto del Presidente



L'anno appena trascorso apre le porte all'80° compleanno del nostro Istituto.

Ottant'anni sono un periodo di tempo lungo o breve a seconda del punto di vista da cui si guarda.

Da un lato, la grande esperienza cumulata dall'Istituto e consolidata sempre più, è conseguenza del tempo che l'ha fatta maturare ogni giorno con l'impegno di tutti ad ogni livello professionale.

Esperienza, professionalità, attenzione alla persona – al bambino in primis ma con lui a tutto il suo insieme familiare – qualificazione professionale e scientifica, acquisite nel tempo grazie alla struttura voluta fin dalla Fondazione dal Senatore Gerolamo Gaslini ed alla sua lungimiranza, sono elementi caratteristici rari e che spesso non sono facilmente percepibili da chi vede le cose dal di fuori.

Per me personalmente l'anno trascorso apre al "giro di boa" del mio mandato in relazione al quale sento il dovere di fare un primo punto

della situazione.

Come fin dall'inizio del mandato, l'ottimismo continua ad essere, e non potrebbe essere diversamente, la principale caratteristica dell'approccio all'attività di tutti i giorni e di breve/medio periodo, pur nella necessità di tenere i piedi per terra e di analizzare al meglio la realtà oggettiva, al di là degli "allori" acquisiti nel tempo.

Forte dell'ottimismo e dell'entusiasmo, il Consiglio di Amministrazione dopo pochi mesi dal suo insediamento ha approvato un Piano Strategico quinquennale con alcune azioni e macro obiettivi affidati al management dell'Istituto per la loro realizzazione.

La crisi generale che, seppur con ritardo rispetto al mondo del privato, si è fatta sentire anche in Istituto insieme alla burocrazia che certamente non aiuta neanche le migliori intenzioni e le più nobili cause, hanno fatto sì che i tempi previsti per avviare o realizzare alcuni progetti si siano un po' dilatati ma la direzione della prua resta sempre la stessa.

La velocità invece deve cambiare per non perdere le occasioni che altri colgono e che vieppiù sono necessarie ove si guardi dall'altro punto di vista il prestigioso compleanno degli 80 anni.

Qualche ruga di troppo e qualche strumento e struttura non più all'avanguardia impongono di intervenire ed anche senza indugio.

Bene allora, forte delle spalle larghe formate col tempo, il Gaslini è proteso verso la fase 4.0 – cercando di saltare le fasi intermedie e dare veste e casa adeguata ad uno dei principali ospedali pediatrici di Europa, sapendo di poter contare sulla sempre e sempre più valida componente sanitaria e non, che lo caratterizza in ogni persona che compone il suo organico.

Per fare tutto questo non possiamo essere soli, dobbiamo avere il supporto di chi ci sta intorno, della comunità civile cittadina, regionale e nazionale oltre che della “cassaforte” di famiglia, la Fondazione Gaslini messa a fianco dell’Istituto dal fondatore con ulteriore grande lungimiranza e generosità, proprio per *“devolvere le proprie rendite ed occorrendo i propri beni, alla cura, difesa ed assistenza dell’infanzia e dell’adolescenza ed in particolar modo al potenziamento dell’Istituto”*.

Lo sforzo di accreditamento reale nei confronti delle Istituzioni locali (Regione e Comune in particolare) sta dando i primi frutti, nel reciproco interesse di condivisione e supporto di una eccellenza genovese e ligure a servizio del mondo.

Nel corso del 2017 importanti riconoscimenti e conferme sono giunte dal mondo della Sanità nazionale ed internazionale (*rinnovo dell’accreditamento Joint Commission International e IRCCS*), come l’apertura ad ulteriori partnership estere e collaborazioni col mondo del privato e col sistema dell’associazionismo e del volontariato, confermano il posizionamento dell’Istituto ai massimi livelli con standard qualitativi spesso invidiati ed invidiabili.

Con questo impegno personale e del consiglio che presiedo, mi auguro che il 2018 costituisca un vero momento di svolta.

*Pietro Pongiglione*

## Saluto del Direttore Generale



L'Istituto Giannina Gaslini continua a rappresentare un approdo sicuro per tutte quelle famiglie che vi giungono da ogni regione italiana e dall'estero nella certezza di essere accolti e presi in cura, e per tutti quei pediatri che si affidano ai suoi specialisti per trovare una diagnosi a malattie rare e sindromiche dei loro piccoli pazienti.

Ma il Gaslini è anche una conferma di eccellenza per il Sistema Sanitario Nazionale, a cui offre al termine del 2017 le proprie migliori performances degli ultimi anni sia nell'ambito della ricerca scientifica – con la crescita di pubblicazioni, studi clinici e individuazione di nuovi farmaci, che hanno corroborato la conferma del riconoscimento come Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico nella disciplina materno-infantile-, sia delle attività assistenziali - con l'incremento della produzione secondo appropriatezza -, che formative e di insegnamento, con lo sviluppo di sempre nuovi percorsi di teaching anche internazionale.

Si è contestualmente proseguito a rendere l'Istituto Giannina Gaslini un ospedale sempre più solidale, accogliente, aperto, sicuro ed in rete, cercando di mettere sempre più a fattor comune tutte le

sinergie con i Partner e gli Stakeholders.

E' sul piano gestionale però che il 2017 ha fatto registrare il risultato più significativo, portando a conclusione la pluriennale trattativa con la Regione Liguria per azzerare le partite finanziarie pendenti e definire lo scenario a tendere di riferimento: questo allineamento ha permesso di azzerare completamente tutto il pregresso, non risultando così alcuna pendenza tra le Parti, e soprattutto di perimetrare il percorso futuro verso un equilibrio economico-finanziario sostenibile.

In questa prospettiva, con concretezza e doveroso realismo, è stato implementato il Piano del fabbisogno del Personale, coerente con gli obiettivi di produzione, e quello di potenziamento edilizio e tecnologico, completando ulteriori e significative opere: il nuovo hospice pediatrico, secondo nel genere in Italia, e il rinnovo di una parte significativa delle attrezzature sanitarie.

Tutto ciò nell'ambito delle Linee strategiche dettate dal CdA e della programmazione di sistema regionale, secondo gli obiettivi del "Piano di efficientamento/riorganizzazione" e del "Piano delle Performance", il sostanziale raggiungimento dei quali relativamente al 2017 - grazie al costante e competente impegno di tutti gli Operatori dell'Istituto, a cui va il plauso e la riconoscenza di tutti noi - ha permesso all'Istituto di consolidare il proprio assetto.

In questo quadro di progressivi efficientamento e riorganizzazione, i risultati raggiunti in campo assistenziale e scientifico - ulteriormente migliorati all'anno precedente (che risultava già in miglioramento) - risultano incoraggianti per le prospettive future, e siamo certi che, non appena potremo disporre di indispensabili risorse aggiuntive, potranno ulteriormente essere potenziati e sviluppati.

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.



L'Istituto si è dotato di un padiglione di 5 piani per 6000 mq, chiamato "Ospedale di Giornata" per concentrare la maggior parte dell'attività ambulatoriale e di day hospital.

Per agevolare le famiglie, i pazienti e i fruitori a orientarsi all'interno dell'Ospedale e a usufruire di servizi e cure, 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.

*dati 2016*

## Ospedale Ricerca - Assistenza e Cure – Formazione

### Ricerca

---

Un'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 a 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 a 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 nelle 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 a 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 e 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.

### **Formazione**

---

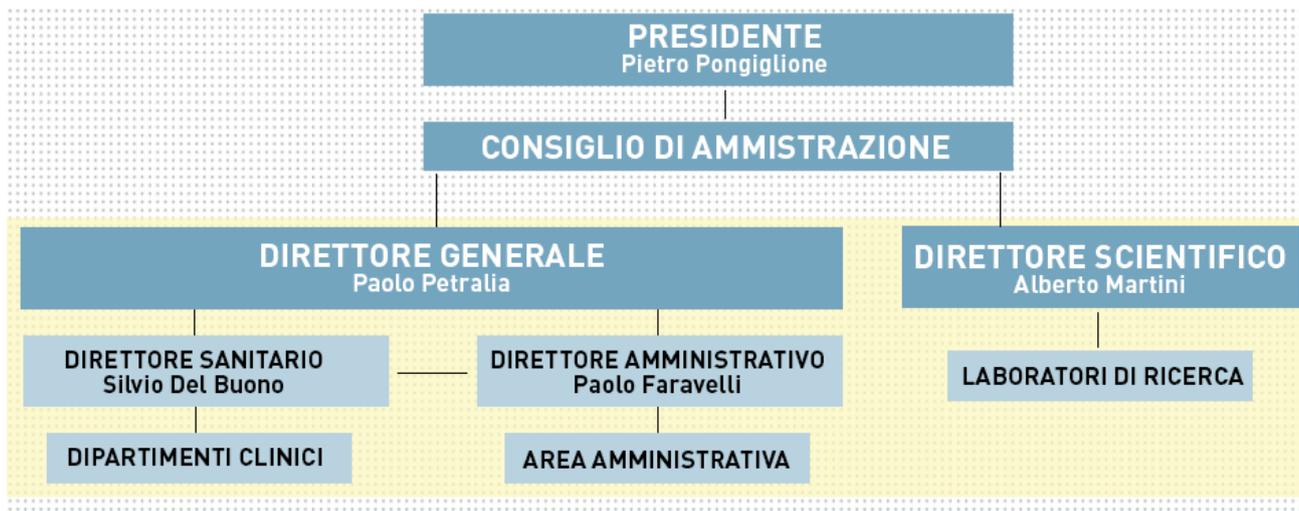
La formazione è parte integrante dell'attività professionale dell'Istituto Giannina Gaslini e si adatta alle diverse esigenze organizzative e ai bisogni formativi. E' uno strumento strategico per la gestione delle risorse umane e per lo sviluppo e la valorizzazione delle professionalità.

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.

*dati 2016*

## Capitolo 2 – L'Organizzazione



## Presidente e Consiglio di Amministrazione

### Presidente

Dottor Pietro Pongiglione

### Vice Presidente

Professor Andrea Fusaro

### Consiglieri

Professor Paolo Comanducci

Dottor Edoardo Garrone

Avvocato Carlo Golda

Professor Marcello Montefiori

Dottor Mario Orlando

Avvocato Piero Giuseppe Reinaudo

Dottor Pietro Paolo Repetto

### Direttori

Dottor Paolo Petralia, *Direttore Generale*

Professor Alberto Martini, *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 Giulio Torlonia

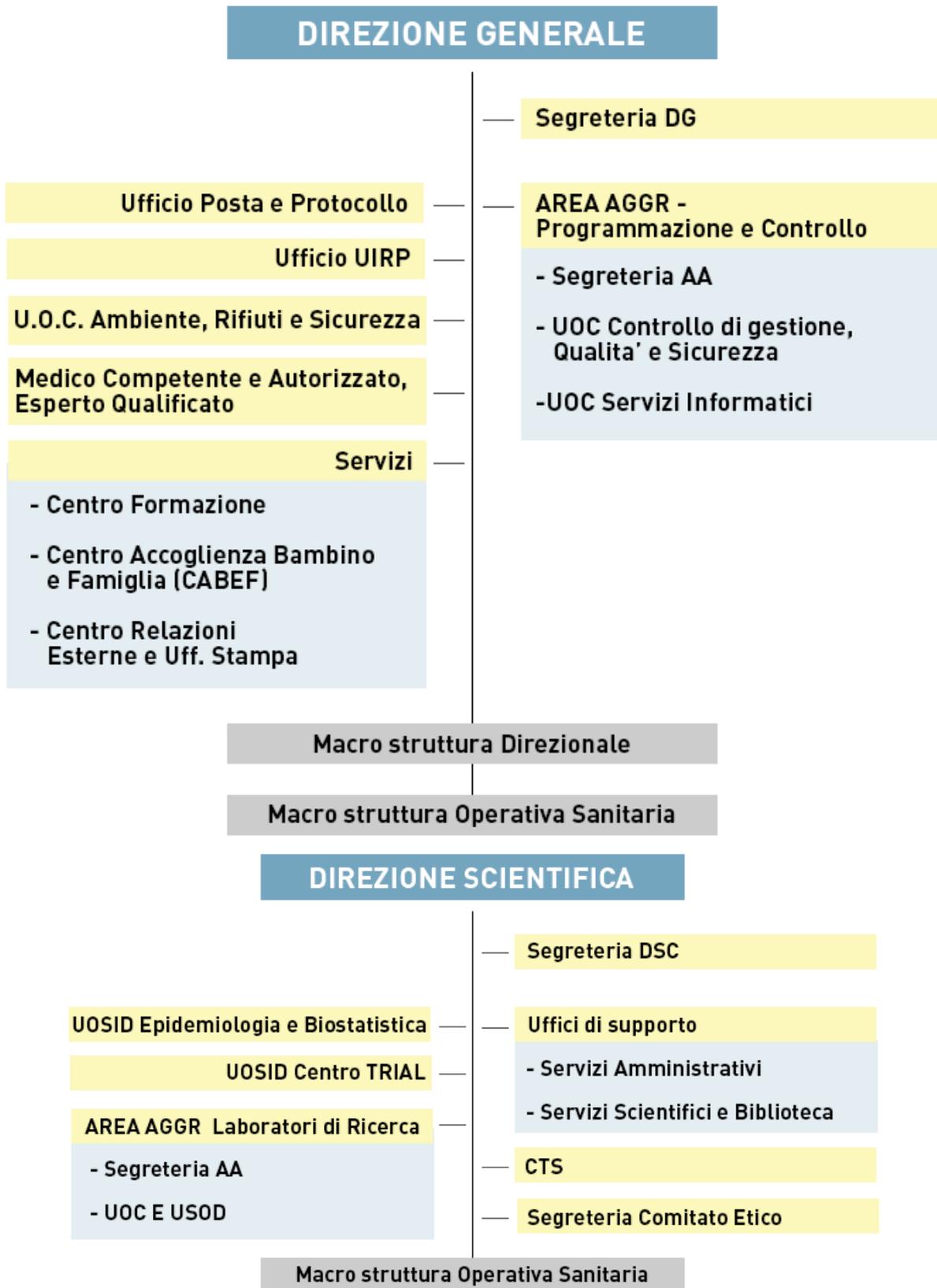
### Componenti

Dottor Luigino Patacchia

Ingegnere Mauro Ghio

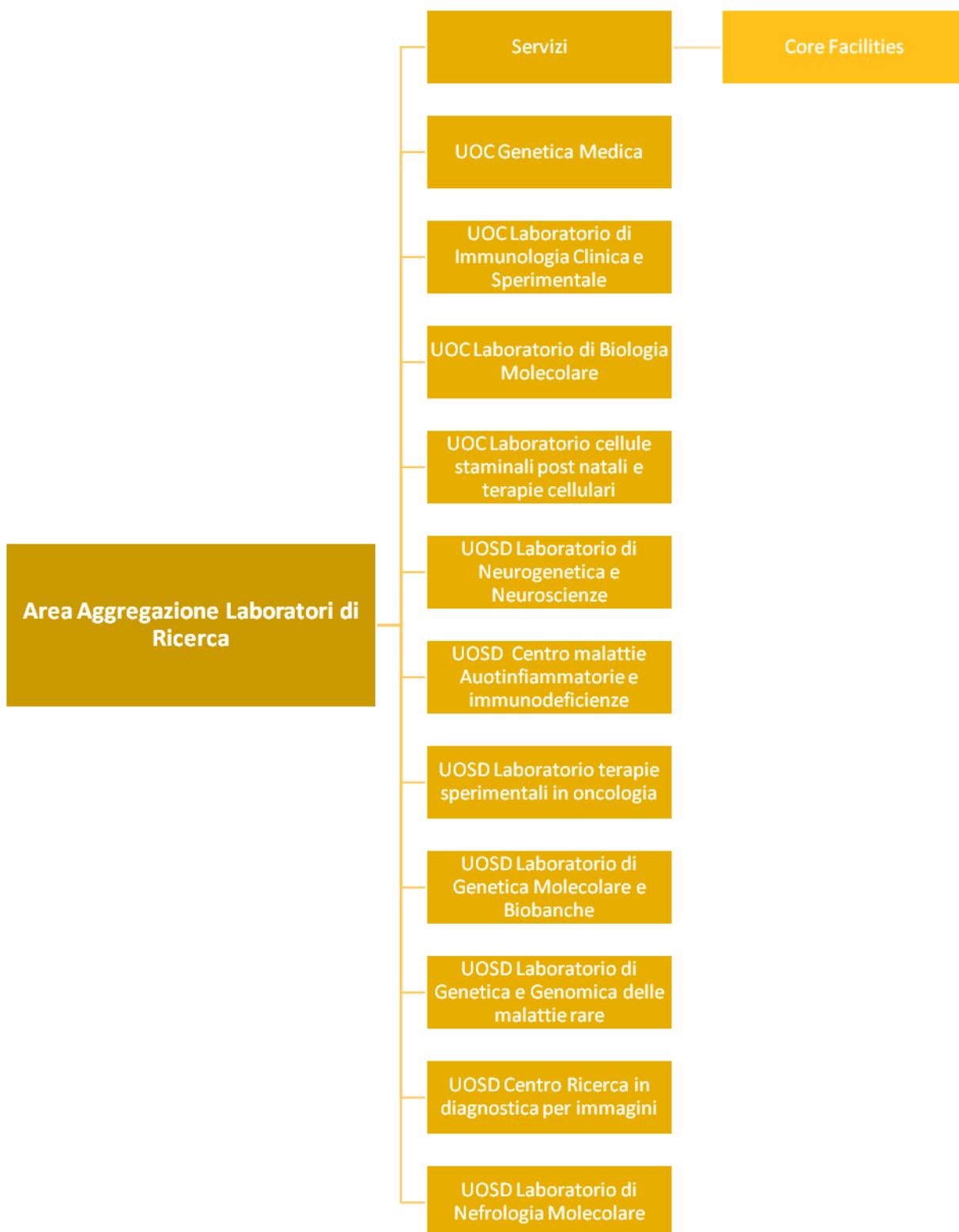


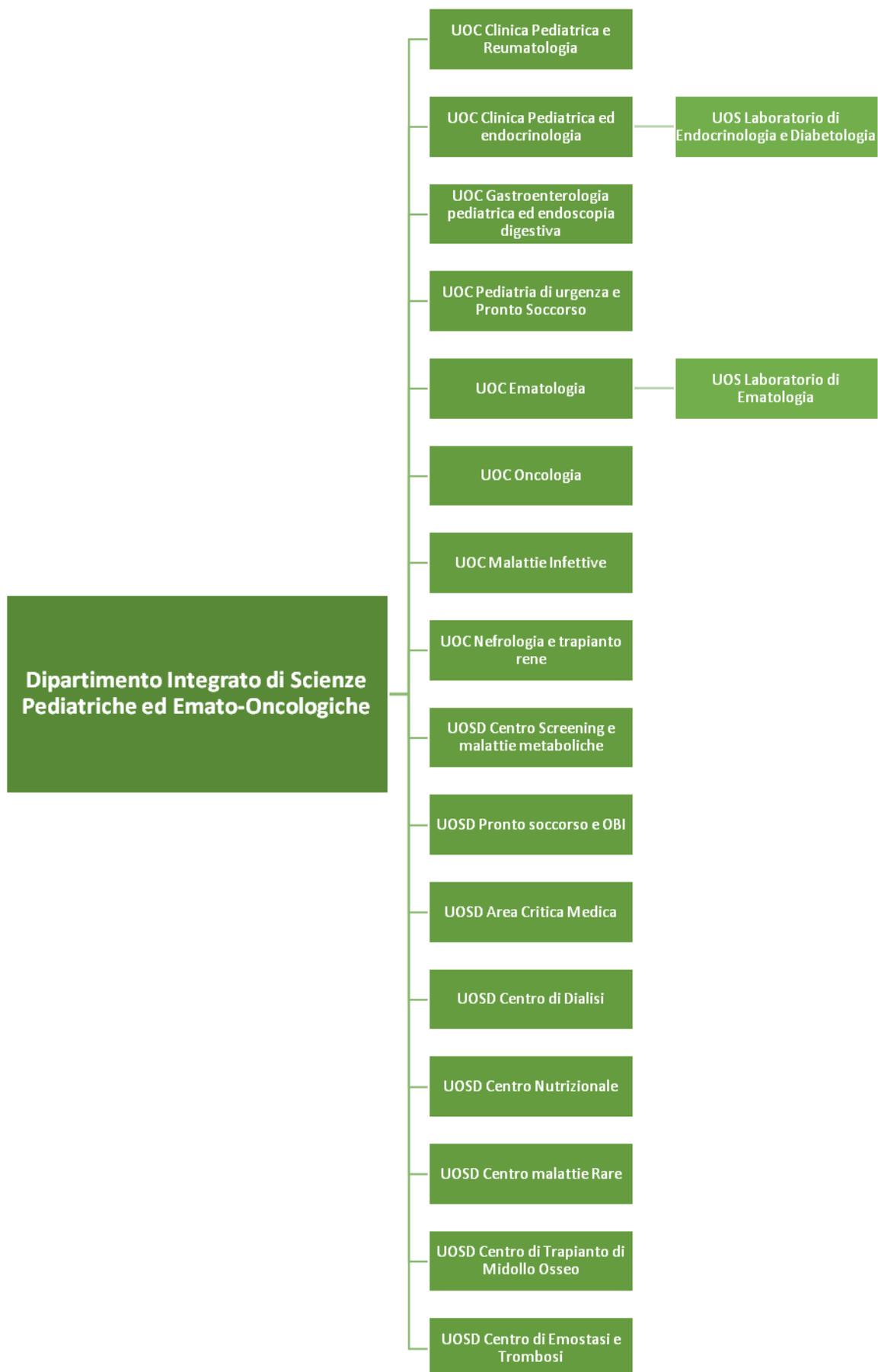
# Organigrammi

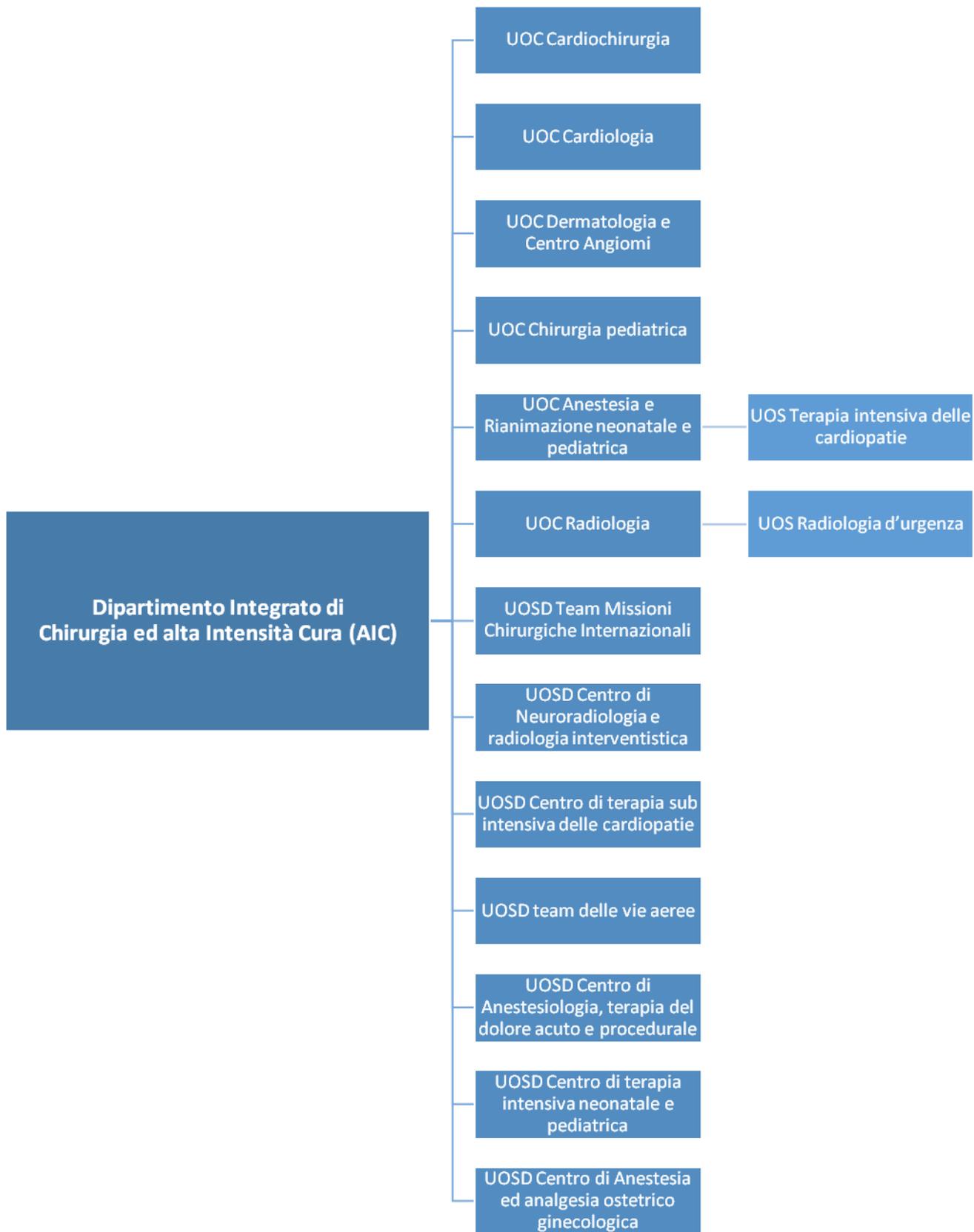




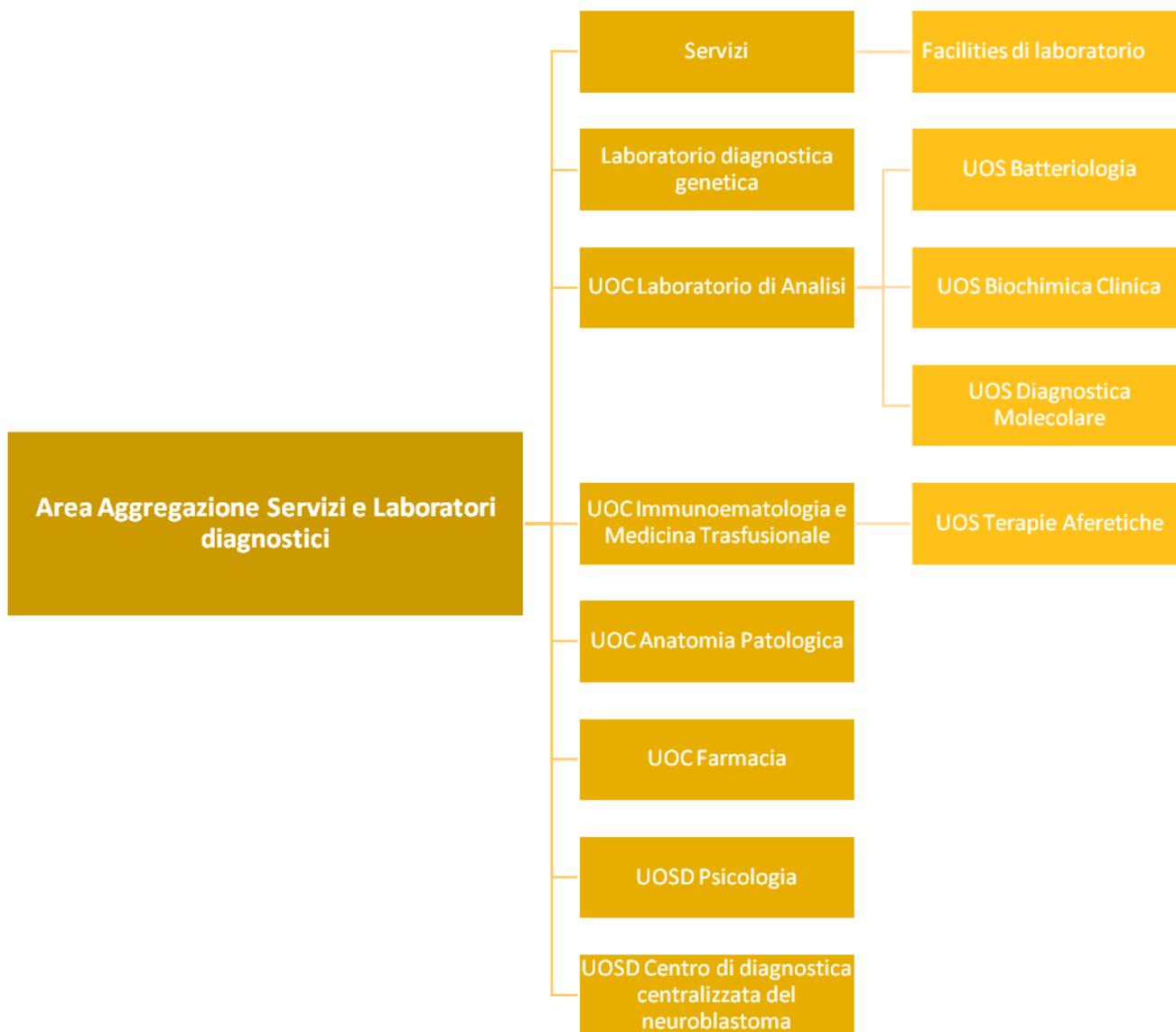
## STRUTTURA OPERATIVA SANITARIA

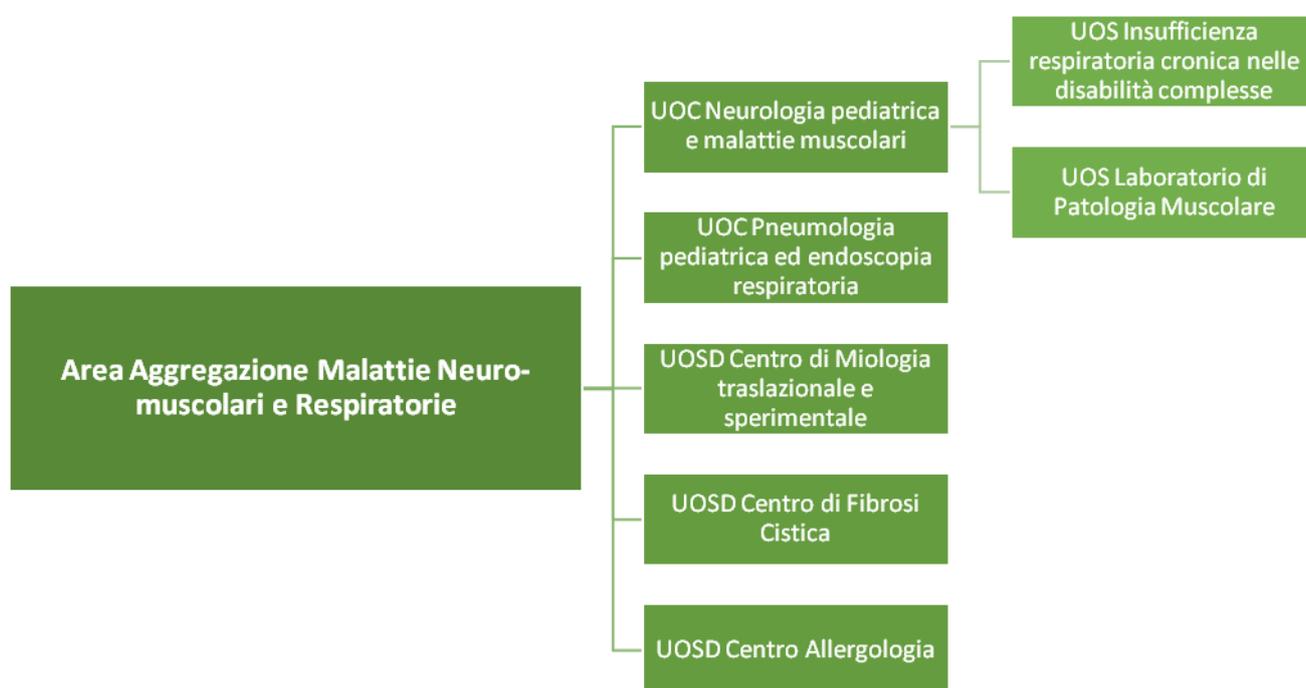


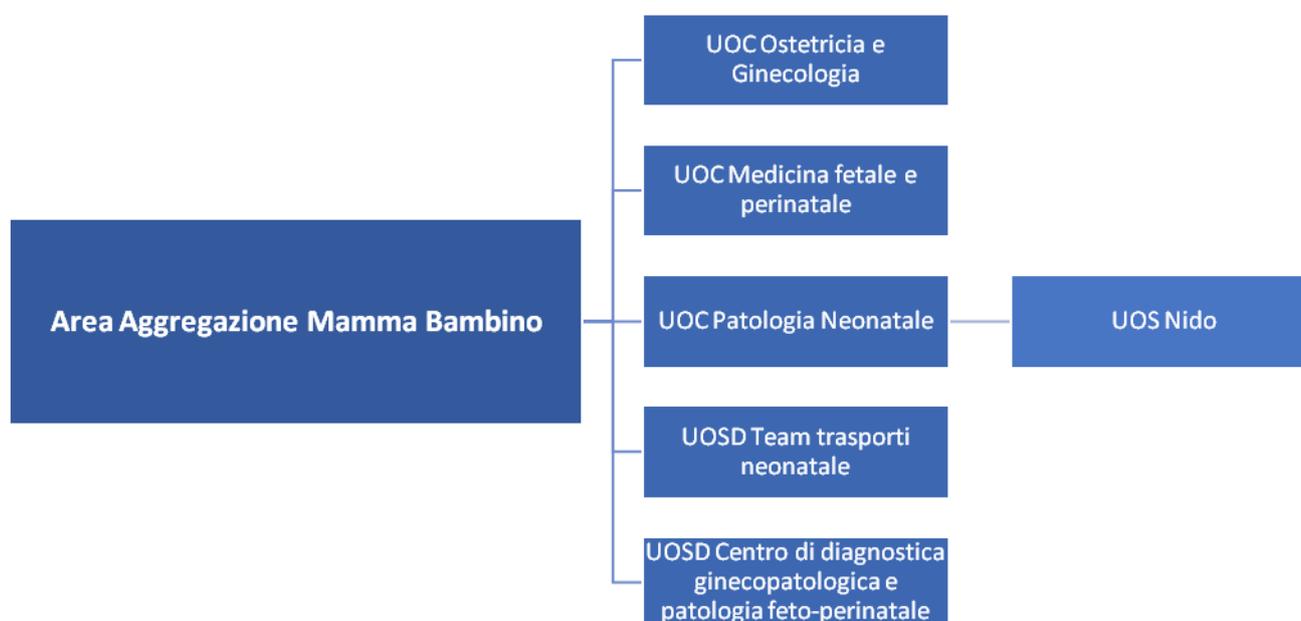












## Capitolo 3 – Struttura

### Area Aggregazione Programmazione e Controllo

Coordinatore: dottor Ubaldo Rosati

#### Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico (UIRP)

**Dirigente Responsabile**

Dott. Ubaldo Rosati

**Localizzazione**

Padiglione 13 - PT

**Referente per la Qualità**

Daniela Mangini

#### Attività

---

L'attività è svolta tramite :

- Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico
- Ufficio Volontariato e Beneficenza
- Laboratorio Fotografico
- Materiale Informativo

Le attività rivolte all'Utente esterno e ai dipendenti, sono svolte in modo integrato e collaborativo con i settori di comunicazione dell'Istituto, per rendere le stesse fruibili sia dall'utente che dal dipendente e/o dal professionista.

#### Obiettivi

---

- L'obiettivo dell'attività è di privilegiare l'integrazione dei diversi strumenti di informazione a disposizione con lo scopo 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

# Gaslini

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.

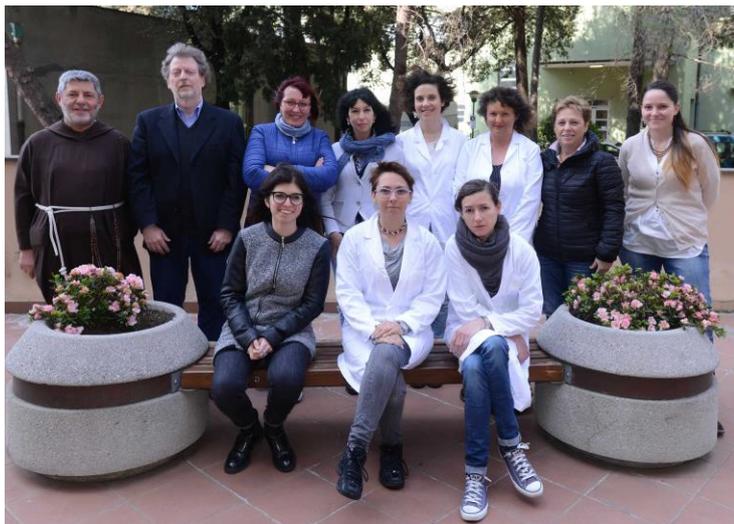
## Staff

---

Daniela Mangini, Lorena Bruzzese

## Servizi di area

### Centro Accoglienza Bambino e Famiglia - C.A.B.E.F.



#### Dirigente Responsabile

Dott. Ubaldo Rosati

#### Localizzazione

Padiglione 8 P T e P 01

#### Attività

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:

#### 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.

#### Obiettivi

Nell'ottica della promozione di una modalità di pratica assistenziale che riconosca la centralità del ruolo della famiglia nella vita del bambino con problemi di salute ed il ruolo terapeutico del coinvolgimento attivo della famiglia stessa, è stato istituito il C.A.B.E.F. che prevede l'impiego di operatori dai profili diversi, ciascuno con compiti specifici; operatori per accogliere e fornire informazioni, supporto spirituale e volontari.

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.

## Staff

---

Cristina Ardoino, Alessia Castagnola

*dati 2016*

---

## Centro Relazioni esterne e Ufficio Stampa

---

### Dirigente Responsabile

Dott. Ubaldo Rosati

### Localizzazione

Padiglione 13 - PT

### Attività

---

L'attività si sviluppa in tre Aree:

- Relazioni Internazionali
- Politiche e Sviluppo
- 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

---

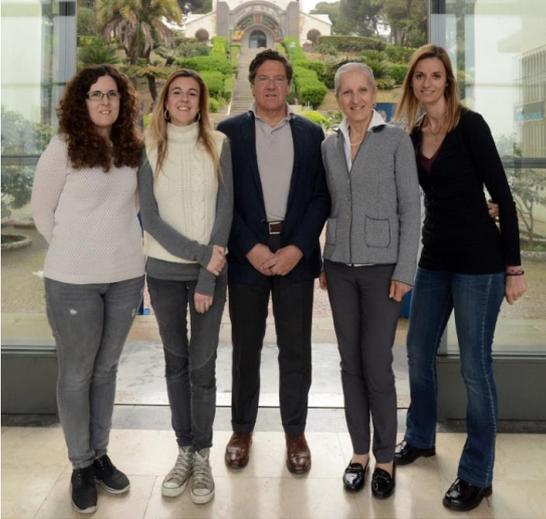
Chiara Volpi, Stefano Castagnola

*dati 2016*

---

## U.O.C. Controllo di Gestione, Qualità e Sicurezza

---



### Direttore

Dottor Ubaldo Rosati

### Localizzazione

Padiglione 13

### Referente per la Qualità

Dottorssa Elena Battistini

---

### Attività

---

#### Controllo di Gestione

- Implementazione e monitoraggio del sistema di contabilità analitica e direzionale
- Pianificazione annuale di budget, monitoraggio, reporting, valutazione dei risultati e coordinamento azioni correttive
- Sistema di valutazione annuale della dirigenza: verifica dei risultati (in coll. con Ufficio Personale)
- Sperimentazione definizione costi standard in pediatria

#### Risk Management e Sistema qualità

- Predisposizione delle procedure per il mantenimento dei sistemi di certificazione e accreditamento secondo quanto previsto dal sistema regionale ed di accreditamento: Joint Commission International
- Coordinamento sistema di audit periodici
- Monitoraggio della documentazione sanitaria, del sistema indicatori e incident reporting
- 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 piani 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.

# Gaslini

L'UOC opera quale struttura di staff alla Direzione Generale; verifica ed analizza mediante valutazione comparative dei costi, delle performance 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, Elena Battistini, Sara Palmerino

---

## U.O.C. Servizi Informativi

---



### Dirigente Responsabile

Ingegnere Simone Lightwood

### Localizzazione

Padiglione 7

### Referente per la Qualità

Gianni Berretta

---

### Principali attività

---

Il SIA è l'Unità Operativa preposta al governo ed allo sviluppo del sistema informativo aziendale. Tra le principali attività vanno ricordate :

- L'installazione, configurazione, monitoraggio, conduzione manutenzione e gestione guasti dei sistemi centrali aziendali
- L'installazione, configurazione, monitoraggio, conduzione manutenzione e gestione guasti delle basi dati ed applicazioni aziendali
- L'implementazione e gestione di politiche di sicurezza per la continuità del servizio ed il disaster recovery
- La definizione ed esecuzione di politiche di backup, conservazione e restore finalizzate alla salvaguardia dei dati
- La definizione, implementazione e monitoraggio delle soluzioni di security a tutela dei sistemi e dei dati aziendali
- L'installazione, configurazione, monitoraggio, conduzione manutenzione e gestione guasti delle postazioni di lavoro aziendali
- Il supporto all'analisi, allo sviluppo ed all'introduzione di soluzioni applicative in ambito clinico ed amministrativo
- La formazione ed assistenza degli utenti per l'utilizzo delle applicazioni di area sanitaria e sanitaria

---

### Obiettivi

---

I principali obiettivi del SIA sono:

# Gaslini

- Assicurare la continuità do servizio dell'infrastruttura informatica dell'Istituto
- Governance ,definizione delle strategie e sviluppo IT per un allineamento continuo rispetto alle necessità dell'Istituto nell'ambito delle risorse disponibili
- Selezione ed adozione delle più efficaci ed efficienti soluzioni ICT per la realizzazione delle strategie dell'Istituto
- Garantire il continuo funzionamento nonché l'appropriata evoluzione 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 (in caso di soluzioni built-in), attivazione e gestione degli applicativi software per l'Istituto
- Formazione ed affiancamento del personale interno dell'Istituto nelle fasi di change management ed early life support conseguenti all'adozione di nuove soluzioni IT
- 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;

## Staff

---

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

*dati 2016*

---

## Medico Competente e autorizzato esperto qualificato

---

### Localizzazione

Padiglione 10

---

### Principali attività

**Servizio di Medicina Preventiva, Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato:** in staff al Direttore Generale, sotto il coordinamento del Direttore Sanitario e per la componente infermieristica afferenti al DIPS

#### 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.

---

### Obiettivi

#### **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, l'UOC Servizi Tecnici, l'UOC Gestione Risorse Umane, il Servizio Prevenzione e Protezione, il Dipartimento Infermieristico e delle Professioni 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,

# Gaslini

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

## Staff

---

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

Medico Competente Coordinatore: Mauro Piccinini

Medico Competente e Autorizzato: Mauro Perria

Medico Competente: Michela Peluffo

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

Personale Amministrativo: Andrea Ferreccio

## Direzione Amministrativa

### Presentazione del Direttore Amministrativo



Il 2017 è stato l'anno in cui molte partite economiche e di bilancio sono state chiuse positivamente.

Se è pur vero che gli aspetti formali, relativi ai numeri, difficilmente attraggono l'attenzione di chi tutti i giorni lotta sul campo per curare al meglio i nostri piccoli pazienti e spesso salvare la vita, è altresì vero che solo una solidità economica può permettere di dare ai professionisti gli strumenti utili per l'efficacia della loro azione ed a creare le condizioni per il miglioramento, soprattutto quello tecnologico;

E' quindi doveroso ricordare che dopo una lunga trattativa con la Regione Liguria, è stato approvato nel mese di dicembre 2017 il bilancio consuntivo 2016. E' stata infatti concordata la riduzione della perdita di esercizio riportandola nei limiti della copertura prevista, e quindi a pareggio di bilancio, stabilita nella DGR 302/2017, tenendo conto delle risorse assegnate preventivamente nonché di quelle ad integrazione.

Tale risultato è stato peraltro solo il preludio ad un altro traguardo relativo alla gestione economica dell'Istituto.

La questione più importante infatti, è stata quella che ha portato ad un lungo confronto con i funzionari della Regione Liguria concludendo una diatriba pluriennale circa i passeggi di bilancio dal 2006 al 2015 considerato che quello del 2016 era stato già chiuso con la deliberazione del 23 dicembre 2017 come sopra detto.

La problematica era sorta su un "disaccordo" con la Regione circa la discussa modalità di iscrizioni a bilancio delle entrate proprie in aumento dei ricavi.

Non è qui il caso di addentrarci nei "tecnicismi" contabili, ma sinteticamente si può così definire l'accordo:

- copertura di tutte le perdite di 10 anni dal 2006 al 2015 attraverso le risorse proprie disponibili;
- Per effetto di impegno di risorse proprie la Regione Liguria ha inserito l'Istituto in un piano pluriennale di programmazione di investimenti da concordare tra le parti attraverso l'inserimento dell'Istituto nei piani di finanziamento statali in materia di infrastrutture;
- L'Istituto utilizza le donazioni e i lasciti con vincolo di destinazione nel rispetto della finalizzazione del conferente, qualsiasi esso sia, in quanto deve comunque ottemperare alla volontà del benefattore;

Infine è stato ribadito che l'Istituto ha confermato di riconoscere il ruolo di programmazione e coordinamento sanitario della Regione nonché il ruolo determinante che assume economicamente per il suo funzionamento e si è impegnato a contribuire, nel rispetto delle disposizioni dell'amministrazione centrale e dei vincoli posti dai propri benefattori, al complessivo equilibrio del sistema sanitario regionale, mentre la Regione Liguria ha confermato di riconoscere l'autonomia statutaria e organizzativa dell'Istituto nell'ambito degli obiettivi del Servizio Sanitario Regionale e del suo posizionamento in ambito nazionale e internazionale e si è impegnata a sostenerlo in quanto centro di eccellenza nazionale e preziosa risorsa del sistema sanitario regionale;

# Gaslini

Si chiude così una vicenda che era stata oggetto anche di un percorso in sede giudiziale iniziato al TAR e successivamente giunto al Consiglio di Stato;

Come ormai noto il tempo trascorso mi porterà a lasciare ufficialmente il “mio” Istituto il 1° luglio 2018.

Sono trascorsi 40 anni dal primo giorno lavorativo al Gaslini, è stata una meravigliosa avventura, lasciare l'Istituto sapendo che tutti i bilanci sino ad oggi sono coperti e che non manca un solo centesimo a consuntivo sarebbe motivo di orgoglio per qualsiasi Direttore Amministrativo, maggiormente lo è per me che qui ho vissuto 40 anni della mia vita. E' un risultato che, a scapito delle voci ricorrenti, dimostra che l'Istituto, pur in un periodo di austerità, è economicamente solido.

*Paolo Faravelli*

## Staff

---

Francesca Guerriero

## U.O.S.I.D Servizi Amministrativi Sanitari



### Dirigente Responsabile

Dottor Luigi Bertulla

### Localizzazione

Padiglione 13 – P02

Padiglione 8 – Piano Terra (Contact Center)

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

Campora Marco, Aslangul Silvana, Boncore Carmelina, Burlando Mauro, Callà Angela, Caputo Tania, Caruzzo Barbara, Comite Antonietta, Crescini Laura, Di Donato Valentina, Esposito Silvana, Figari Barbara, Frisone Letizia, Galifi Romina, Galotto Sara, Giolfo Gianfranco, Giudici Emanuela, Maragliano Giovanna, Mistretta Marina, Morana Simona, Pavan Paola, Pozzuolo Marina, Scarpa Emiliana, Sciuto Alessandra, Servidei Federica, Signor Fiorella, Tamborra Giovanna, Vassallo Aldo, Velo Elisabetta.

### Contact Center

Palazzo Antonella, Bozzo Maria Luisa, De Nisi Elisabetta, Falaschi Paola, Herrera Paolina, Langi Francesca, Mameli Roberta, Pasquali Loana.

## 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.

# Gaslini

- F) Identificazione delle criticità nei flussi informativi e definizione delle aree di miglioramento per l'integrazione e la standardizzazione dei dati.
- G) Monitoraggio degli obiettivi assegnati dalla Regione/Ministeri alla Direzione Aziendale.
- H) 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.
  
- I) Monitoraggio degli obiettivi assegnati dalla Regione/Ministeri alla Direzione Aziendale.
- J) 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.
- K) Identificazione delle criticità nei flussi informativi e definizione delle aree di miglioramento per l'integrazione e la standardizzazione dei dati.
- L) Supporto alle UU.OO. funzionalmente preposte alla gestione di sistemi di contabilità separate.
- M) 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.
- N) Utilizzo degli strumenti informatici messi a disposizione di Enti terzi (Regione, Ministeri, ecc.) per l'acquisizione dei relativi dati da fornire alle Direzioni.
- O) 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.
- P) Tutte le altre fattispecie di debito informativo che la Direzione Generale ritiene di assegnare all'Ufficio.

## Staff

---

Bologna Roberto, Stefani Danilo

*dati 2016*

## Area Aggregazione Risorse e finanze

### U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi

---

- Area Gestione Risorse
- Settore Gestioni Acquisizioni in Economia
- Settore Gestioni Acquisizioni Area Scientifica
- Area Economato e Servizi Logistici
- Settore Gestione Filiera Alimentare
- Settore Gestione Attività Tipiche Economiche e Acquisizione in Economia

### U.O.C. Gestione Risorse Umane

---

- Ufficio Contratti
- Settore Giuridico e Reclutamento
- Settore Economico e Previdenziale
- Settore Matricolare-Rilevazione Presenze e Assenze

### U.O.C. Bilancio, Contabilità e finanza

---

- Area Bilancio
- Area Contabilità e Auditing
  - Settore Audit Contabile e Adempimenti Fiscali
  - Settore Entrate
  - Settore Spese
  - Settore Budgeting e Reportin

---

## U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi

---



### **Dirigente Responsabile**

Dottorssa Rosella Picco

### **Localizzazione**

Padiglione 17 - P 01

### **Referente per la Qualità**

Dottorssa Rosella Picco

---

### **Attività**

Acquisizione e gestione beni di consumo tecnico/economali sia a scorta che all'acquisto nonché dei relativi gestione ordini e liquidazione fatture.

Controllo/monitoraggio sui servizi appaltati di particolare rilevanza quali pulizia, lavaggio/noleggio biancheria e divise, ristorazione. Gestione relativi ordini di servizio e liquidazione relative fatture.

Gestione cassa economale, gestione/aggiornamento inventario beni mobili registrati.

Gestione personale del magazzino unico, gestione personale squadra trasporti, gestione personale centro stampa, gestione personale del servizio centralino, gestione del personale di portierato/infopoint, gestione del personale addetto alla guida degli automezzi dell'Istituto.

Acquisizione di diagnostici e reagenti per la Ricerca e liquidazione relative fatture.

---

### **Obiettivi**

Soddisfare il fabbisogno dell'utenza, sia esterna che interna, assicurando la migliore qualità, nel rispetto dei principi di economicità e trasparenza.

Monitoraggio dei consumi per una corretta modalità di approvvigionamento.

---

### **Staff**

Rosella Picco, Bartolomeo Olcese, Maria Baglieri, Patrizia Boero, Marco Cappelli, Domenico Pecora, Valentina Camponi, Gabriella Olcese, Matilde Vacatello, Alessio Marchelli, Cristina Rotondo, Flavio Ru, Claudia Bruzzese, Alessandra Della Rovere.

*dati 2016*

---

## U.O.C. Gestione Risorse Umane

---

### **Dirigente Responsabile**

Dottoressa Rosella Picco

### **Localizzazione**

Padiglione 10 – P 01

### **Referente per la qualità**

Dottoressa Michela Massone

---

### **Attività**

---

L'Unità Operativa Complessa Gestione e Valorizzazione del Personale è articolata nei seguenti Settori: giuridico, reclutamento, previdenziale, matricolare - rilevazione presenze/assenze e relazioni sindacali; ha competenza sulla gestione del rapporto di lavoro con riferimento alle procedure di reclutamento, all'applicazione delle norme contrattuali di riferimento, al trattamento economico e alle pratiche previdenziali, alle relazioni sindacali.

Nell'ambito dei settori individuati, è prevista la figura del Coordinatore che sovrintende all'espletamento delle funzioni di rispettiva competenza.

Elementi comuni ai diversi settori sono: preparazione e tenuta dei documenti da archiviare nel fascicolo del personale per quanto richiesto dalle procedure Joint Commission International, stesura del conto annuale, informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza.

---

### **Obiettivi**

---

Informatizzazione delle procedure mediante il potenziamento e lo sfruttamento dei programmi in uso.

---

### **Staff**

---

Picco Rosella, Rita Scribano, Patrizia Pozzolo, Giulio Tonna, Lorella Scarpa, Elena De Benedetto, Marco Accerbis, Marina Aironi, Lorena Barbè, Laura Berlingheri, Roberta Cappelli, Maria Casilli, Carla Corana, Antonella Ircolò, Santina Maccaione, Eleonora Macciò, Michela Massone, Carmela Meli, Laura Musso, Liviana Nicora, Carla Paci, Carla Parodi, Rosalba Rosati, Carolina Vinci.

*dati 2016*

## U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza



### Dirigente Responsabile

Dottorssa Stefania Moncini

### Localizzazione

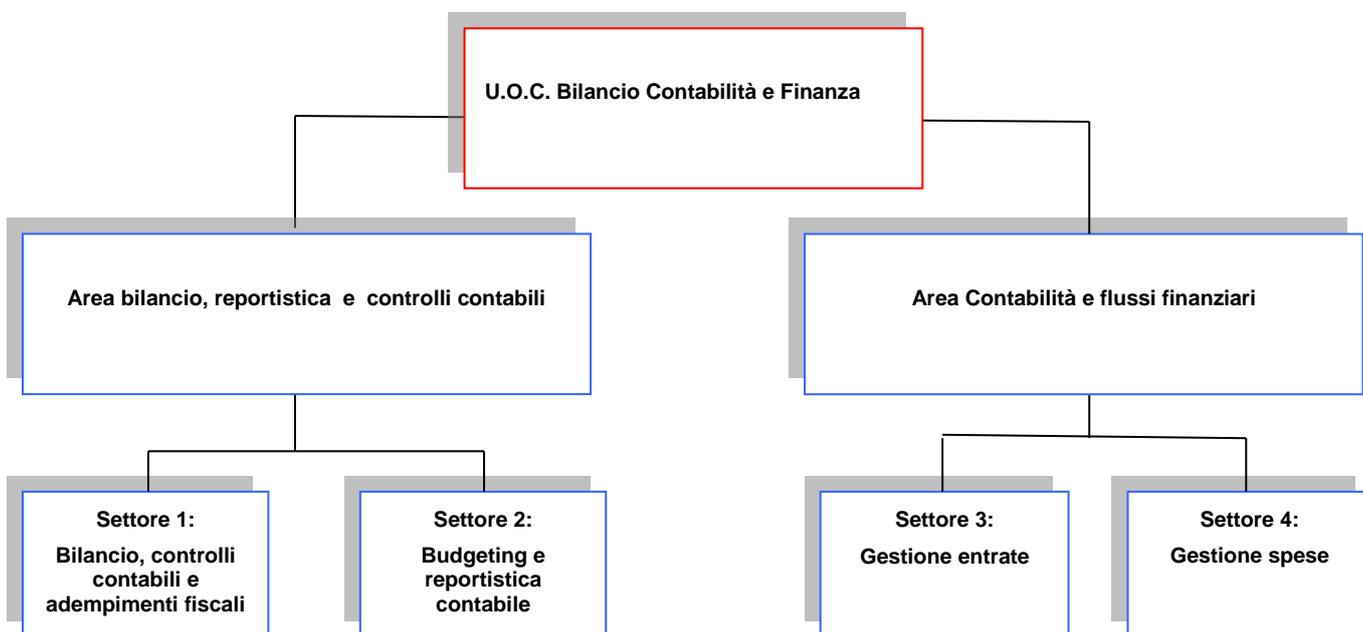
Padiglione 7 – P 01

### Referente per la qualità

Rag. Vittorio Pedemonte

## Attività

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



## Staff

Stefania Moncini, Paola Burlando, Annunziata Di Fronzo, Sandro Pliocenco, Vittorio Pedemonte, Laura Cirinei, Enrica Gris, Claudia Cerchi, Romina Durante, Diego D'Amico, Patrizia Rosella

## Area Aggregazione Tecnico Legale

### U.O.C. Servizi Tecnici

---

- Area Manutenzione e conduzione servizi tecnici
- Area Tecnologie sanitarie e Telecomunicazioni
- Area Gestione Amministrativa e Progetti
- Ufficio appalti lavori e servizi tecnici
- Ufficio appalti tecnologie e attrezzature sanitarie, servizi sanitari

### U.O.C. Affari Generali e Legali

---

- Contenziosi
- Patrimonio
- Immobili
- Lasciti e testamenti

---

## U.O.C. Servizi Tecnici

---



### Dirigente Responsabile

Ingegnere Gaetanino Tufaro

### Localizzazione

Padiglione 7 – P 01

---

### Attività

---

L'Unità operativa si articola nelle seguenti aree:

#### **Area Manutenzione e Logistica**

##### Settore Manutenzione impianti tecnologici

conduzione e manutenzione centrali termiche;

conduzione e manutenzione cabine elettriche di trasformazione 15.000/380 Volts;

manutenzione e verifiche gruppi elettrogeni per alimentazione elettrica di riserva;

manutenzione e verifiche gruppi statici di continuità per alimentazione elettrica di sicurezza;

manutenzione e verifiche impianti di produzione e distribuzione gas medicali, aspirazione e gas anestetici;

conduzione e manutenzione centrali di condizionamento, di regolazione e di produzione fluidi freddi;

manutenzione dell'impianto per la produzione dell'acqua calda sanitaria (bollitori);

manutenzione impianti distribuzione acqua surriscaldata, calda sanitaria e ad uso riscaldamento;

manutenzione impianti distribuzione energia elettrica;

manutenzione impianti distribuzione aria condizionata;

manutenzione impianti distribuzione gas medicali, aspirazione e gas anestetici;

manutenzione impianti idraulici;

manutenzione apparecchi frigoriferi a bassa pressione (frigoriferi, congelatori, camere fredde, fabbricatori di ghiaccio);

gestione e coordinamento ditte di manutenzione;

controllo emissioni in atmosfera;

verifiche chimico-fisiche;

bonifica amianto (escluso il monitoraggio di competenza Servizio Prevenzione e Protezione);

conduzione impianti grigliatori e smaltimento reflui;  
conduzione impianti prevenzione legionella;

pulizia impianti di condizionamento.

## Settore Manutenzione strutture edili

manutenzione ordinaria strutture edili, serramenti, ambiente esterno;  
segnaletica interna ed esterna;  
gestione e coordinamento ditte di manutenzione.

## Servizi logistici

gestione magazzino articoli tecnici e loro distribuzione;  
servizi logistici e trasporti.

## **Area Tecnologie sanitarie e Comunicazioni**

### Settore Ingegneria Clinica

gestione e coordinamento servizio ingegneria clinica

### Settore TLC

gestione e manutenzione impianti di telefonia fissa e mobile;  
manutenzione rete informatica.

### Servizi vari

gestione servizio manutenzione aree a verde;  
gestione e coordinamento autisti;  
gestione automezzi di servizio;  
gestione impianti di prevenzione incendi;  
gestione impianti di sicurezza;  
gestione impianti e strutture elisuperficie;  
gestione e coordinamento squadra emergenza antincendio;  
gestione ascensori e montalettighe.

## **Servizio appalti, contratti e attività amministrative**

### Servizi vari

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 D.Lgs 18 aprile 2016, n.50. accertamenti antimafia contenziosi;  
liquidazione fatture;

monitoraggio interventi edilizia ospedaliera ex art. 20 legge 67/88;  
incarichi professionali progettazione, direzioni lavori, collaudo, ed incentivi ex D.Lgs 12 aprile 2016, n.50.;

istanze autorizzazioni edilizie;  
autorizzazioni attività sottoposte al controllo di prevenzione incendi;  
comunicazioni enti preposti strutture in c.a.;

gestione personale unita operativa;  
procedure di acquisto e ordinativo articoli tecnici;  
liquidazione fatture forniture articoli tecnici.

## **Ufficio Progettazione e gestione nuove opere**

### Servizi vari

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, Patrizia Corrias, Rossella Fossa, Stefania Ortu, Matteo Ragazzoni ,Alessandro Di Vito, Ottavio Bracco, Silvana Crovetto, Cristina Marongiu, Riccardo Volpi, Luca Brizzi, Fabio Roberto, Rossella Squillaci.

---

## U.O.C. Affari Generali e Legali

---

### Area Legale–Patrimonio

---



#### Dirigente Responsabile

Avv. Carlo Berri

#### Localizzazione

Padiglione 13 - P 01

#### Referente per la Qualità

Sig.ra Cristina Lavanna

---

### Attività

L'Unità Operativa Affari Generali e Legali, all'interno della quale è incardinato l'Ufficio Legale dell'Istituto, si occupa principalmente delle seguenti attività:

- 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, negoziazione dei contratti di sperimentazione scientifica, consulenza legale e tenuta repertorio atti pubblici dell'Istituto
- Gestione eredità e donazioni, gestione amministrazione immobili
- Gestione sinistri con copertura assicurativa e in autoassicurazione e gestione contratti assicurativi
- Prevenzione corruzione e trasparenza e privacy

---

### 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
- Perseguire una efficace, efficiente ed economica gestione del contenzioso nell'ottica di una sua progressiva riduzione e facilitare la risoluzione delle controversie

# Gaslini

- Mettere a disposizione dell'utente esterno e interno che richiede chiarimenti e delucidazioni una sempre migliore e puntuale consulenza assicurativa
- 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 e Amministrativa dell'Istituto
- Predisposizione annuale del Piano triennale della prevenzione della corruzione e Trasparenza da sottoporre sia all'Organo Consiliare per l'esame, la valutazione di eventuali azioni correttive e l'approvazione in tempo utile a consentirne l'adozione entro il 31 gennaio, sia all'OIV, il cui ruolo è di rilievo per la verifica della coerenza tra gli obiettivi di performance organizzativa e individuale e l'attuazione delle misure di prevenzione della corruzione
- Curare la pubblicazione del Piano sul sito web istituzionale
- Previa proposta dei dirigenti competenti, individuare il personale da inserire nei percorsi formativi sui temi della legalità e della condotta etica, tra il personale che opera nei settori a più alto rischio di corruzione
- Vigilare sull'attuazione del Piano e verificarne l'efficacia proponendo modifiche al medesimo nelle ipotesi di mutamenti organizzativi o di accertamento di significative violazioni delle prescrizioni
- Verificare, d'intesa con i Dirigenti competenti, l'effettiva rotazione degli incarichi negli uffici in cui l'attività presenta un alto grado di esposizione al rischio corruttivo, laddove effettivamente possibile
- Predisporre una relazione entro il 15 dicembre di ogni anno da pubblicare sul sito web dell'azienda

## Staff

---

Carlo Berri, Cristina Lavanna, Francesca Addimandi, Nadia Esposto, Rosalia Castellini, Daniele Incorvaia,  
Maria Pia Lombardi

## Direzione Scientifica



### Direttore

Professor Alberto Martini

### Localizzazione

Padiglione 10 – P 05

## Presentazione Direzione Scientifica

### Direttore Scientifico: **Prof. Alberto Martini**

Alberto Martini è Professore Ordinario di Pediatria (attualmente in aspettativa) presso l'Università di Genova; è stato direttore della Pediatria II Reumatologia (EULAR Centre of Excellence in Rheumatology 2008-18) e del Dipartimento di Pediatria dell'Istituto G Gaslini di Genova. Dal marzo 2016 è Direttore Scientifico dell'Istituto Gaslini

E' Chairman del PaediatricRheumatology International Trial Organization (PRINTO) ed è stato Presidente della PaediatricRheumatologyEuropean Society (2011-16), Chairman dell'EULAR Standing Committee on PaediatricRheumatology (2013-16) e Presidente del Collegio dei Professori Ordinari di Pediatria (2008-2012).

E' co-editore di Clinical and ExperimentalRheumatology e PediatricRheumatology e membro dell'editorialboard di Annals of RheumaticDiseases

E' autore di più di 400 lavori pubblicati su riviste internazionali e dedicati alle malattie reumatiche del bambino

10 pubblicazioni selezionate

Martini A., Ravelli A., Di Fuccia G., Rosti V., Cazzola M., Barosi G.: Intravenous iron therapy for severe anemia in systemic-onset juvenile chronic arthritis.

Lancet 1994; 344, 1052-54.

De Benedetti F., Massa M., Pignatti P., Albani S., Novick D., Martini A.: Serumsoluble IL-6 receptor and IL-6/soluble IL-6 receptorcomplex in systemicjuvenile rheumatoid arthritis.

J. Clin. Invest. 93, 2114-19, 1994.

Ravelli A, Martini A. Juvenile idiopathic arthritis.

Lancet, 2007;369:767-778.

Lovell DJ, Ruperto N, Goodman S, Reiff A, Jung L, Jarosova K, Nemcova D, Mouy R, Sandborg C, Bohnsack J, Elewaut D, Foeldvari I, Gerloni V, Rovensky J, Minden K, Vehe RK, Weiner LW, Horneff G, Huppertz H-I, Olson NY, Medich JR, Carcereri-De-Prati R, McIlraith MJ, Giannini EH, Martini A. A Randomized, Placebo-Controlled Trial of Adalimumab with and without Methotrexate in Children with Polyarticular Juvenile Rheumatoid Arthritis.

N Engl J Med 2008;339:810-820.

Prakken B, Albani S, Martini A. Juvenile idiopathic arthritis.

Lancet 2011;377:2138-49.

De Benedetti F, Brunner HI, Ruperto N, Kenwright A, Wright S, Calvo I, Cuttica R, Ravelli A, Schneider R, Woo P, Wouters C, Xavier R, Zemel L, Baildam E, Burgos-Vargas R, Dolezalova P, Garay SM, Merino R, Joos R, Grom A, Wulffraat N, Zuber Z, Zulian F, Lovell D, Martini A. Randomized trial of tocilizumab in systemic juvenile idiopathic arthritis.

N Engl J Med. 2012;367:2385-95.

Ruperto N\*, Brunner HI\*, Quartier P, Constantin T, Wulffraat N, Horneff G, Brik R, McCann L, Kasapcopur O, Rutkowska-Sak L, Schneider R, Berkun Y, Calvo I, Erguven M, Goffin L, Hofer M, Kallinich T, Oliveira SK, Uziel Y, Viola S, Nistala K, Wouters C, Cimaz R, Ferrandiz MA, Flato B, Gamir ML, Kone-Paut I, Grom A, Magnusson B, Ozen S, Sztajn bok F, Lheritier K, Abrams K, Kim D, Martini A\*, Lovell DJ\*. (\*equally contributed). Two randomized trials of canakinumab in systemic juvenile idiopathic arthritis.

N Engl J Med. 2012;367:2396-406.

Ruperto N, Pistorio A, Oliveira S, Zulian F, Cuttica R, Ravelli A, Fischbach M, Magnusson B, Sterba G, Avcin T, Brochard K, Corona F, Dressler F, Gerloni V, Apaz MT, Bracaglia C, Cespedes-Cruz A, Cimaz R, Couillault G, Joos R, Quartier P, Russo R, Tardieu M, Wulffraat N, Bica B, Dolezalova P, Ferriani V, Flato B, Bernard-Medina AG, Herlin T, Trachana M, Meini A, Allain-Launay E, Pilkington C, Vargova V, Wouters C, Angioloni S, Martini A. Prednisone versus prednisone plus ciclosporin versus prednisone plus methotrexate in new-onset juvenile dermatomyositis: a randomised trial.

Lancet 2016;387:671-8.

Brucato A, Imazio M, Gattorno M, Lazaros G, Maestroni S, Carraro M, Finetti M, Cumetti D, Carobbio A, Ruperto N, Marcolongo R, Lorini M, Rimini A, Valenti A, Erre GL, Sormani MP, Belli R, Gaita F, Martini A. Effect of Anakinra on Recurrent Pericarditis Among Patients With Colchicine Resistance and Corticosteroid Dependence: The AIRTRIP Randomized Clinical Trial.

JAMA 2016;316:1906-1912.

Ravelli A, Davi S, Bracciolini G, Pistorio A, Consolaro A, van Dijkhuizen EH, Lattanzi B, Filocamo G, Verazza S, Gerloni V, Gattinara M, Pontikaki I, Insalaco A, De Benedetti F, Civino A, Presta G, Breda L, Marzetti V, Pastore S, Magni-Manzoni S, Maggio MC, Garofalo F, Rigante D, Gattorno M, Malattia C, Picco P, Viola S, Lanni S, Ruperto N, Martini A. Intra-articular corticosteroids versus intra-articular corticosteroids plus methotrexate in oligoarticular juvenile idiopathic arthritis: a multicentre, prospective, randomised, open-label trial.

Lancet. 2017;389:909-916.

Dirigente Amministrativo: **Dott.ssa Sharon Podesva**

La Direzione Scientifica indirizza e coordina la ricerca scientifica dell'Istituto.

La Direzione Scientifica è diretta dal Direttore Scientifico Prof. Alberto Martini.

E' supportata da una struttura amministrativa della Ricerca, gestita dalla Dott.ssa Sharon Podesva, titolare del Progetto di "Riorganizzazione, progettazione e implementazione del nuovo sistema di gestione delle procedure amministrativo-contabili della Direzione Scientifica, nell'ambito dell'attività di ricerca dell'Istituto Giannina Gaslini".

La struttura amministrativa è composta da uno staff a supporto dei ricercatori.

Sono in staff alla Direzione Scientifica le seguenti articolazioni organizzative:

- Segreteria di Direzione Scientifica
- Settore Contabilità Sezionale della Ricerca
- Settore Amministrazione Progetti di Ricerca
- Biblioteca Scientifica

**Indirizzo di posta istituzionale:** [dirscientifica@gaslini.org](mailto:dirscientifica@gaslini.org)

**Pec:** [dirscientifica@pecgaslini.it](mailto:dirscientifica@pecgaslini.it)

**Telefono:** 01056362326-01056362806

**Fax:** 0103776590

**Localizzazione:** Padiglione 10, V piano

## DIRIGENTE AMMINISTRATIVO

Dott.ssa Sharon Podesva

Telefono: +39 010 5636.3910

Fax: + 39 010 3730671

E-mail: [sharonpodesva@gaslini.org](mailto:sharonpodesva@gaslini.org)

---

## SEGRETERIA DI DIREZIONE SCIENTIFICA

La Segreteria di Direzione Scientifica svolge attività tecnico-amministrativa di supporto all'attività di ricerca, del Direttore Scientifico e del Dirigente amministrativo anche in relazione alla contrattualistica nazionale e internazionale con reti di ricerca, finanziatori e tutti gli stakeholders.

**Indirizzo di posta istituzionale:** [dirscientifica@gaslini.org](mailto:dirscientifica@gaslini.org)

**Pec:** [dirscientifica@pecgaslini.it](mailto:dirscientifica@pecgaslini.it)

**Telefono:** 01056362326-01056362806

**Fax:** 0103776590

### Staff:

Roberta Fossati, coadiutore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3910

Fax: +39 010 3730671

E-mail: [robertafossati@gaslini.org](mailto:robertafossati@gaslini.org)

Settore di attività: Gestione Segreteria di Direzione

Vincenza Nalbone, coadiutore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3908

Fax: +39 010 3730671

E-mail: [vincenzanalbone@gaslini.org](mailto:vincenzanalbone@gaslini.org)

Settore di attività: Protocollo informatico

Giuseppina Fabbri, assistente amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3931

Fax: + 39 010 3730671

E-mail: giuseppinafabbri@gaslini.org

Settore di attività: Procedimenti e atti amministrativi

Ivana Lastrico, personale ausiliario

Telefono: +39 010 5636.3910

Fax: +39 010 3730671

Settore di attività: Logistica posta interna

## **SETTORE CONTABILITÀ SEZIONALE DELLA RICERCA**

Supporto ai ricercatori per tutte le attività tecnico-amministrative e contabili inerenti i progetti di ricerca dal momento della loro attivazione in Istituto fino alla conclusione, con particolare attenzione per la parte economico/finanziaria che concerne:

- Budgeting, reporting e monitoraggio dei ricavi e costi;
- Contabilità generale e contabilità analitica;
- Gestione e Rendicontazioni economiche intermedie e finali dei progetti di ricerca finalizzata finanziati da soggetti privati e pubblici, Ministeri ed Enti finanziatori;
- Gestione e rendicontazione dei finanziamenti Ricerca Corrente e Cinque per Mille;
- Bilancio di previsione e bilancio consuntivo sezionale della ricerca in collaborazione con l'UOC Bilancio, contabilità e Finanze;
- Elaborazione dei dati economici della ricerca per report, indagini ISTAT, riconoscimento carattere scientifico dell'Istituto, dichiarazione dei redditi ecc.;
- Rimborsi missioni;
- Monitoraggio H-Index su Google Scholar e Top-ItalianInstitute.

**Indirizzo di posta istituzionale:** dirscientifica@gaslini.org

**Pec:** dirscientifica@pecgaslini.it

**Telefono:** 01056362326-01056362806

**Fax:** 0103776590

### **Staff:**

Eva Canepa, coadiutore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3919

Fax: +39 010 3730671

E-mail: evacanepa@gaslini.org

Settore di attività: Rendicontazione economica progetti di ricerca, Entrate, Controlling e Reporting

Stefano Canu, tecnico programmatore

Telefono: +39 010 5636.3922

Fax: +39 010 3730671

E-mail: stefanocanu@gaslini.org

Settore di attività: Gestione rimborsi spese personale e pazienti, Rendicontazioni ricerca finalizzata

Anna Cesarini, tecnico programmatore

Telefono: +39 010 5636.3926

Fax: +39 010 3730671

E-mail: [annacesarini@gaslini.org](mailto:annacesarini@gaslini.org)

Settore di attività: Gestione Contabilità sezionale Ciclo Passivo, Rendicontazioni economiche, Grafica

## **SETTORE AMMINISTRAZIONE PROGETTI DI RICERCA**

Il settore è dedicato alle attività di supporto informativo e di amministrazione dei progetti di ricerca, attraverso le seguenti attività:

- Scouting e diffusione di bandi per il finanziamento della ricerca che rientrano nelle attività di ricerca finalizzata e di ricerca corrente.
- Supporto ai ricercatori dell'Istituto nell'impostazione progettuale.
- Gestione amministrativa delle Grant Applications.
- Report scientifici e Rendicontazione annuale dell'attività scientifica della Ricerca Corrente.
- Attività di Technology Transfer.
- Gestione tecnico-amministrativa dell'attività di carattere scientifico commissionata da terzi per la cessione di servizi della ricerca.
- Redazione della documentazione scientifica per pratiche inerenti il riconoscimento del carattere scientifico dell'Istituto, indagini ISTAT, adesione a Reti IRCCS.
- Traduzione, redazione e revisione linguistica in lingua straniera (inglese e francese).

Indirizzo di posta istituzionale: [dirscientifica@gaslini.org](mailto:dirscientifica@gaslini.org)

Pec: [dirscientifica@pecgaslini.it](mailto:dirscientifica@pecgaslini.it)

Telefono: 01056362326-01056362806

Fax: 0103776590

### **Staff:**

Laura Accame, assistente amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3925

Fax: +39 010 3730671

E-mail: [lauraaccame@gaslini.org](mailto:lauraaccame@gaslini.org)

Settore di attività: Gestione progetti di ricerca internazionali, grantapplications, scouting, consulenza progettuale e scientifica

Anna Capurro, collaboratore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3916

Fax: +39 010 3730671

E-mail: [annacapurro@gaslini.org](mailto:annacapurro@gaslini.org)

Settore di attività: Traduzione, redazione e revisione linguistica in inglese e francese

Maria Caterina Cogorno, collaboratore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3911

Fax: + 39 010 3730671

E-mail: [caterinacogorno@gaslini.org](mailto:caterinacogorno@gaslini.org)

Settore di attività: Gestione progetti di ricerca, attività tecnico-amministrativa

Claudia Cocco, collaboratore

Telefono: +39 010 5636.3923

Fax: +39 010 3730671

E-mail: [claudiacocco@gaslini.org](mailto:claudiacocco@gaslini.org)

Settore di attività: Grant applications, scouting, consulenza progettuale, reporting scientifico

Laura Diamanti, assistente amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3914

Fax: +39 010 3730671

E-mail: lauradiamanti@gaslini.org

Settore di attività: Rendicontazione pubblicazioni scientifiche

Giuseppina Fabbri, assistente amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3931

Fax: + 39 010 3730671

E-mail: giuseppinafabbrri@gaslini.org

Settore di attività: Procedimenti e atti amministrativi

Vincenza Nalbone, coadiutore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3908

Fax: +39 010 3730671

E-mail: vincenzanalbone@gaslini.org

Settore di attività: Report scientifici, attività tecnico- amministrativa

## **BIBLIOTECA SCIENTIFICA**

Il suo patrimonio è costituito da circa 5.000 titoli delle principali case editrici e società scientifiche internazionali, in formato elettronico. Ad esso si aggiunge l'accesso alle più conosciute banche dati e a siti di informazione biomediche.

La disponibilità di questa ampia offerta di risorse è frutto della partecipazione al Servizio Bibliosan del Ministero della Salute ed alla rete ligure Infor\_Biomed con i quali l'Istituto condivide ed acquista i propri prodotti editoriali. Il servizio di Document Delivery si svolge tramite il network NILDE e l'appartenenza al catalogo nazionale collettivo dei periodici ACNP. Il personale si occupa anche della formazione dell'utenza, promuovendo seminari degli editori, organizzando corsi ECM e laboratori didattici per gli studenti del corso di laurea in Infermieristica Pediatrica che ha sede in Istituto.

**Indirizzo di posta istituzionale:** dirscientifica@gaslini.org

**Pec:** dirscientifica@pecgaslini.it

**Telefono:** 01056362326-01056362806

**Fax:** 0103776590

### **Staff:**

Angela Carbonaro, collaboratore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3928

Fax: +39 010 3730671

E-mail: angelacarbonaro@gaslini.org

Settore di attività: Gestione reti, Ricerca bibliografica e relativa formazione, Document delivery

Orietta Poggi, coadiutore amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3929

Fax: +39 010 3730671

E-mail: oriettapoggi@gaslini.org

Settore di attività: Document delivery, Gestione catalogo nazionale periodici, Supporto utenza, Gestione seminari scientifici.

## U.O.S.I.D. Epidemiologia e statistica



**Dirigente Responsabile**

Dr. Riccardo Haupt

**Localizzazione**

Padiglione 10 – P 04

**Referente Qualità**

Dr. Riccardo Haupt

### Epidemiologia clinica e descrittiva, Supporto attività Comitato Etico Regionale

**Epidemiologia clinica:** Organizzazione e alla stesura di protocolli di ricerca di studi clinici controllati, o di studi osservazionali e descrittivi. Assistenza nella preparazione di schede di rilevazione dei dati, e all'aggiornamento e mantenimento di Banche Dati computerizzate. Il personale della UOSID ha pubblicato 28 lavori scientifici, per un Impact Factor (IF) di 156,837 e per un IF Ministeriale pari a 129.

**Registri di Malattia:** Continua l'attività di: 1) Registro Italiano neuroblastoma, 2) Registro Italiano fuori terapia; 3) Registro Italiano tumori del sistema nervoso centrale, 4) Registro Regionale per l'Ipoacusia Congenita Neonatale e 4) si è attivato il registro europeo sui bambini con neuroblastoma e infiltrazione del canale spinale.

Si coordina infine l'attività scientifica dell'**ambulatorio DOPO** per la Diagnosi Osservazione e Prevenzione *dopo* terapia Oncologica. In particolare, è stato messo a punto il "**Passaporto del Lungo-sopravvivate**" e si è continuato nella collaborazione internazionale per la stesura di linee guida per il follow-up a distanza dei pazienti trattati per tumore.

Segreteria di supporto alle attività inerenti il comitato Etico regionale

### Supporto metodologico e biostatistico agli studi clinici condotti in istituto

- i) Contribuire con supporto metodologico e biostatistico al disegno e l'analisi di studi clinici, di laboratorio o epidemiologici in vari aspetti della ricerca di base e applicata in campo pediatrico;
- ii) Condurre studi di farmacovigilanza in ambito di reumatologia pediatrica;
- iii) Condurre studi di Validazione di strumenti diagnostici in ambito pediatrico e promuovere la realizzazione di Revisioni Sistematiche e di Meta-Analisi;
- iv) Mantenere e migliorare i registri di malattia attivi presso la UOSID;

- v) Continuare il supporto scientifico ed amministrativo per le pratiche collegate al Coimitato Etico Regionale

## Staff

---

Riccardo Haupt, Angela Pistorio, Maria Grazia Calevo, Francesca Bagnasco, Luisella Bertoluzzo, Giovanni Erminio, Anna Rita Gigliotti, Stefania Menoni, Monica Muraca, Stefano Parodi, Serena Puiè, Sabrina Zanardi

*dati 2016*

## Area Aggregazione Laboratori di Ricerca

### U.O.C. Genetica Medica



**Dirigente Responsabile f.f.**  
Professor Roberto Ravazzolo

**Coordinatore tecnico:**  
Dottoressa Ivana Matera

**Localizzazione:**  
Padiglione 16 – P 04  
Padiglione 12 – P 0

**Referente per la Qualità**  
Dottoressa Ivana Matera

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

#### **CONSULENZA GENETICA**

Le consulenze interne ed esterne vertono su problematiche prenatali e postnatali.

Le tipologie di Consulenza Prenatale affrontate sono:

- Esposizione in epoca preconcezionale o gestazionale ad agenti teratogeni o sospetti tali.
- Riscontro di segni di patologia malformativa fetale nel corso di accertamenti ecografici.
- Segnalazione di rischio aumentato per anomalie cromosomiche fetali o per difetti del tubo neurale.
- Accertamento di anomalie cromosomiche numeriche o strutturali fetali.

In questi ambiti viene fornito, ove possibile, l'inquadramento dei segni malformativi fetali in quadri sindromici noti, la valutazione del rischio di associazione delle malformazioni riscontrate con ritardo dello sviluppo psicomotorio, una indicazione prognostica sul quadro malformativo rilevato e la correlazione fra alterazioni cromosomiche fetali e quadro fenotipico. Vengono indicati inoltre gli accertamenti più specifici da

effettuare in gravidanza per il follow-up della patologia fetale. L'Ambulatorio è a disposizione per valutare il paziente alla nascita.

La consulenza postnatale riguarda particolarmente: adulti o bambini con patologie congenite e/o malformative e/o dismorfiche, con ritardo psicomotorio, convulsioni, patologie neuropsichiatriche, con patologie cromosomiche numeriche o strutturali, con patologie tumorali e sindromi predisponenti a cancro in età pediatrica.

Vengono a tale riguardo effettuate o proposte le indagini clinico- diagnostiche utili all'inquadramento delle diverse patologie, vengono formulati i rischi di ricorrenza nel nucleo familiare per specifiche patologie, viene effettuato il follow- up dei pazienti. Per le patologie nelle quali il Laboratorio di Genetica Molecolare non effettua direttamente la diagnostica, vengono inviati i campioni di DNA estratto ai Centri di riferimento nazionali ed internazionali.

## LABORATORIO DI CITOGENETICA

Il Laboratorio di Citogenetica esegue circa 2300 analisi all'anno.

L'attività principale è l'analisi del cariotipo per la diagnosi prenatale delle cromosomopatie sia su liquido amniotico che su villi coriali. Per la diagnosi precoce delle aneuploidie più comuni (quali trisomia 13,21,18), della determinazione dei cromosomi X e Y e delle principali microdelezioni legate a sindromi conosciute (quali Sindrome di Di George, Prader Willi e Williams) è utilizzata la tecnica di ibridazione in situ (FISH) su nuclei interfascici di liquido amniotico.

Per la diagnosi post-natale viene eseguito il cariotipo su sangue periferico, biopsie di cute o altri tessuti e, quando necessario, tramite FISH vengono ricercate eventuali microdelezioni e riarrangiamenti cromosomici anche subtelomerici.

Inoltre può essere effettuata l'indagine mediante microarray cromosomici (CMA) che permette di identificare microduplicazioni e microdelezioni non visibili con il cariotipo standard.

Per il settore di citogenetica emato-oncologica vengono eseguite analisi citogenetiche convenzionali e molecolari mediante FISH in emopatie, tumori solidi e per il monitoraggio dell'attecchimento dopo trapianto di midollo osseo.

## Attività di Ricerca

---

L'UOC Genetica Medica svolge attività di ricerca nell'ambito delle malattie genetiche rare, prevalentemente ad insorgenza in età neonatale ed infantile, dalla sua fondazione (1985). Due sono i principali settori dell'attività di ricerca:

**Mappatura ed identificazione di geni responsabili di malattie genetiche rare** utilizzando diversi approcci: a) studio di geni candidati; b) caratterizzazione molecolare di riarrangiamenti cromosomici; c) analisi genomiche mediante sequenziamento massivo di DNA, in particolare analisi dell'Esoma e del Genoma per malattie caratterizzate da vasta eterogeneità genetica e per malattie di difficile inquadramento diagnostico; d) analisi della segregazione intrafamiliare di difetti genetici e individuazione di genitori portatori asintomatici, prevalentemente a mosaico

**Studio dei processi cellulari e delle loro alterazioni in malattie di rilevanza pediatrica**, volto alla 1) comprensione dei meccanismi molecolari alla base delle patologie di interesse e 2) individuazione di nuovi bersagli farmacologici, al fine di sviluppare approcci terapeutici innovativi. Il laboratorio ha in particolare un'esperienza pluridecennale nella ricerca di nuove terapie per la correzione del difetto di base in fibrosi cistica.

### APPROCCIO NGS

1. Ricerca & sviluppo di pannelli genici basati sull'approccio NGS (sequenziamento di nuova generazione) per patologie di ambito emato-immuno-reumatologico e per lo stroke pediatrico
2. Ricerca di nuovi geni, e studio di pazienti altrimenti non diagnosticabili, mediante Whole Exome Sequencing

## APPROCCI TERAPEUTICI INNOVATIVI

1. Ricerca di nuovi bersagli molecolari e di modulatori farmacologici, per malattie genetiche o di rilevanza pediatrica, mediante tecniche di high-throughput screening (HTS) su modelli cellulari
2. Sviluppo di nuovi modelli e saggi basati su high-content imaging & analysis per lo studio di processi biologici fisio-patologici.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Andrea ARMIROTTI (Dip Farmachimica, IIT - GE)
- Tiziano BANDIERA (D3 Farmachimica, IIT - GE)
- Stefano GUSTINCICH (Dept Neuroscience & Brain Technologies, IIT – GE)
- Graziella MESSINA (Dip Bioscienze - Università di Milano),
- Silvia BRUNELLI (Dip Medicina e Chirurgia, Università di Milano Bicocca)
- Alessandro VERRI (DIBRIS, Università di Genova)
- Simona CANDIANI (DISTAV, Università di Genova)
- Paolo UVA (CRS4 NGS Core – Pula, Cagliari)
- Francesco MORANDI (UOC Pediatria - ASST Bergamo Ovest, Ospedale di Treviglio, BG)
- Ettore SALSANO (UOC Malattie Degenerative e Neurometaboliche Rare, Ist. C.Besta, MI)
- Isabella MORONI (Div. Neuropsichiatria Infantile, Istituto Carlo Besta, Milano)
- Anna PITTALUGA (Dip Farmacia, DIFAR, Università di Genova)
- Giambattista BONANNO (DIFAR, Università di Genova)
- Alfredo BRUSCO (Dip Scienze Mediche, Università di Torino, Torino)
- Davide CITTARO e Dejan LAZAREVIC (Center for Translational Genomics and Bioinformatics, IRCCS San Raffaele, MI)
- Deborah MATTINZOLI (Renal Research Laboratory, IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, MI)
- Luis GALIETTA (TIGEM, Pozzuoli - NA)
- Oscar MORAN (Istituto Biofisica, CNR GE)
- Alessandro PALLESCHI (Chirurgia Toracica, ospedale Ca' Grande- MI)
- Marco SCHIAVON (Chirurgia Toracica, Azienda ospedaliera Padova)
- Paola RUSSO (Dip Farmacia e Ingegneria industriale, Università di Salerno)
- Maria Luisa MANGONI (Dip scienze biochimiche - Università La Sapienza- Roma)
- Manuela SEIA (UOS Genetica Medica Ospedale Ca' Grande- MI)
- Stefano ALIBERTI (Dept Pathophysiology & Transplantation Ospedale Ca' Grande- MI)
- Francesco BLASI (UOC Pneumologia Ospedale Ca' Grande- MI)
  
- Jorge GALLEGRO (Inserm U1141, Hôpital Robert Debré – Paris)
- Laurence BODINEAU (UMR\_S1158 Inserm/Sorbonne University – Paris)
- Miguel WEIL (Tel Aviv University, Dept Cell Research and Immunology - Tel Aviv)
- Roberto QUESADA (Departamento de Química Universidad de Burgos Spain)

## Staff

---

Isabella Ceccherini, Loredana Velo, Margherita Lerone, Maria Teresa Divizia, Giulia Rosti, Renata Bocciardi, Angela Elvira Covone, Aldamaria Puliti, Ivana Matera, Giuseppe Santamaria, Francesco Caroli, Nicoletta Pedemonte, Tiziana Bachetti, Emanuela Caci, Francesca Giacobelli, Loretta Ferrera, Serena Cappato, Marta Rusmini, Alice Grossi, Elvira Sondo, Valeria Tomati, Emanuela Pesce, Ambra Gianotti, Valeria Capurro, Simone Bossi, Livia Del Piano, Patrizia Ronchetto, Patrizia Fiorio, Cristina Morerio, Simona Porta, Corrado Torello, Marco Bertorello, Elisa Tassano, Elisa Tavell, Marco Di Duca, Marta Rusmini, Gaetana Veneziano.

---

## U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e sperimentale

---



### Dirigente Responsabile

Professoressa Cristina Bottino

### Localizzazione

Padiglione 2 – P 01

---

### Aree di Eccellenza

Il Laboratorio studia la risposta immunitaria innata nell'uomo in condizioni fisiologiche e patologiche allo scopo di chiarire i meccanismi patogenetici e il ruolo delle cellule del sistema immunitario in tumori, infezioni e immunodeficienze. Le patologie più studiate sono, tra i tumori pediatrici il Neuroblastoma, il tumore di Wilms e le Leucemie, tra le immunodeficienze le Linfoistocitosi emofagocitiche (HLH) e la malattia di Duncan (sindrome linfoproliferativa di tipo 1, XLP1). L'attività di ricerca ha valenza traslazionale e mira a mettere a punto nuovi protocolli diagnostici e approcci terapeutici.

Il Laboratorio è a direzione universitaria e comprende personale universitario convenzionato, personale ospedaliero, contrattisti, borsisti, dottorandi di ricerca e tesisti.

---

### Attività di Ricerca

- Caratterizzazione dei meccanismi molecolari che regolano la funzione delle cellule dell'immunità innata nell'uomo e in particolare dei linfociti Natural Killer (NK). Identificazione di ligandi riconosciuti da recettori coinvolti nell'attività citotossica delle cellule NK.
- Tumori: caratterizzazione della risposta immunitaria contro tumori pediatrici quali Neuroblastoma, tumore di Wilms e Leucemie. Identificazione di nuovi marcatori tumorali. Caratterizzazione dei meccanismi che permettono alle cellule tumorali di sfuggire al riconoscimento da parte del sistema immunitario ("tumor escape")
- Microambiente infiammatorio e tumorale: interazioni tra cellule del sistema immunitario (NK, ILC, macrofagi, cellule dendritiche, cellule staminali mesenchimali, neutrofili, linfociti T). Analisi dei meccanismi che ne regolano o modificano la funzione, la migrazione e il reclutamento nei tessuti.

- Trapianto di cellule staminali emopoietiche (HSCT): studio del genotipo/fenotipo KIR e HLA nei potenziali donatori di cellule staminali emopoietiche (HSC) al fine di selezionare il donatore ottimale. Analisi della ricostituzione del sistema immunitario in pazienti pediatrici riceventi trapianto di HSC.
- Studio del differenziamento delle cellule NK e della loro educazione, processo che le rende tolleranti verso il self: ruolo del polimorfismo dei geni KIR e dei co-recettori 2B4 e NTB-A.
- Immunodeficienze congenite: studio della funzione del sistema immunitario in pazienti affetti da Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis (FHL) e X-linked lymphoproliferative disease 1 (XLP1, Duncan disease)

## Principali collaborazioni nazionali e internazionali

---

Università e IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino IST, Genova

Università di Messina

Università e IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Università e IRCCS Istituto Clinico Humanitas, Milano

IRCCS Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Roma

Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer e Istituto Toscano Tumori, Firenze

Boston Children's Hospital, Boston, Mass

Cambridge Institute for Medical Research, Cambridge, United Kingdom

Universitat Pompeu Fabra and Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques, Barcelona, Spain

Institut National de Santé et de Recherche Médicale (INSERM), Marseille, France

Deutsches Rheuma-Forschungszentrum, Berlin, Germany

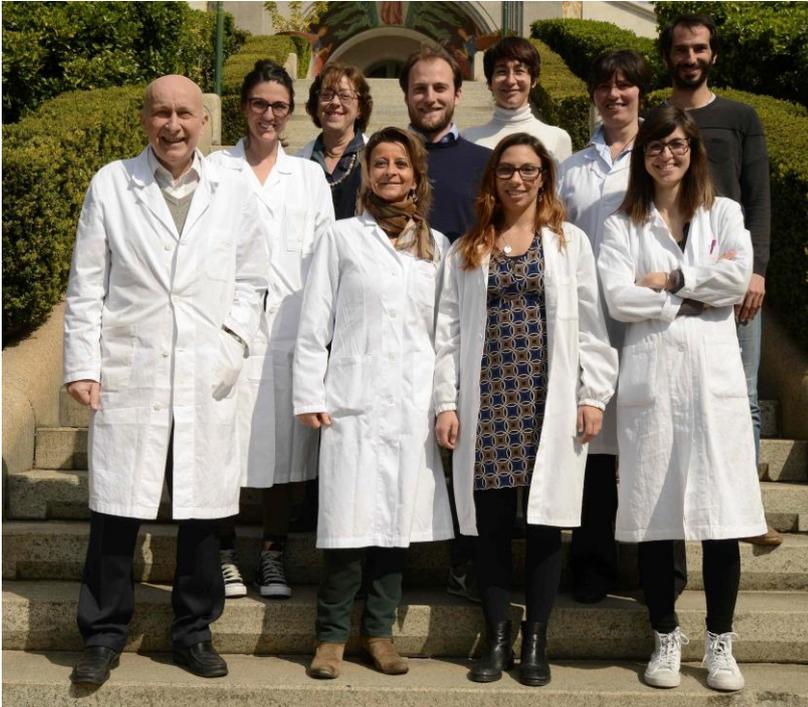
University of Ghent, Belgium.

## Staff

---

Cristina Bottino, Claudia Cantoni, Michela Falco, Stefano Regis, Stefania Marcenaro, Grazia Maria Spaggiari, Gabriella Pagnan, Martina Serra,

## U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare



### Dirigente Responsabile

Dottor Luigi Varesio

### Localizzazione

Padiglione 2 - P 02

### Referente per la qualità

Ivo Giambarrasi

### Attività Clinica, di Ricerca e aree di eccellenza

Il laboratorio di Biologia Molecolare opera nel campo della ricerca traslazionale e bioinformatica e si prefigge di definire l'espressione genica del tessuto patologico e di sviluppare e sperimentare: 1) protocolli di terapie innovative; 2) nuove metodiche di diagnostica avanzata. Le patologie di interesse sono le neoplasie, le patologie infiammatorie e le malattie genetiche rare.

#### Bioinformatica clinica

Il laboratorio coordina un'unità di Bioinformatica clinica dedicata all'analisi molecolare di campioni biologici che pervengono alla Biobanca Integrata Tessuto-genomica (BIT) dell'Istituto Gaslini. La tecnologia utilizzata permette di definire i profili di espressione genica e di micro-RNA e le anomalie cromosomiche per ciascun campione. I dati risultanti dalle singole analisi sono integrati e correlati con i dati clinici dei pazienti. Questo approccio è diretto alla diagnostica molecolare, alla definizione di gruppi di geni di valore prognostico per le varie patologie e a nuove strategie di ricerca. Oggi questi studi sono applicati soprattutto al neuroblastoma, un tumore pediatrico difficile da trattare, e alle glicogenosi 1, malattie genetiche per cui non esiste ancora una cura. La tecnologia prevede l'utilizzo di "biopsie liquide": il sangue/plasma dei pazienti è il materiale di indagine per seguire l'evoluzione della malattia, permettendo un monitoraggio non invasivo che consentirà l'identificazione di marcatori precoci dell'insorgere di tumori epatici per la glicogenosi 1 e della progressione tumorale e risposta alla terapia per il neuroblastoma, ai fini di migliorare e personalizzare il trattamento. Il gruppo bioinformatico analizza i dati con strumenti informatici e biostatistici avanzati e ha accesso a banche dati pubbliche, in rete e private, riservate a collaboratori di progetti internazionali.

#### Patofisiologia e trattamento della glicogenosi di tipo 1

Le glicogenosi di tipo 1 (GSD1a e GSD1b) sono un gruppo di malattie genetiche causate dalla non funzionalità del complesso glucosio-6-fosfatasi, costituito dal trasportatore del glucosio-6-fosfato e dall'enzima G6Pasi. La GSD1a e la GSD1b sono caratterizzate da una compromessa funzionalità epatica e

renale, spesso grave. La GSD1b è inoltre caratterizzata da neutropenia che causa un'alta suscettibilità alle infezioni. In laboratorio si studiano nuovi approcci terapeutici basati sull'utilizzo di cellule staminali e sulla ricerca di marcatori specifici come possibili target farmacologici, utilizzando sia modelli animali sia campioni biologici.

## **Microambiente del tessuto e patofisiologia dell'ipossia**

La ricerca si basa sullo studio del microambiente tissutale ipossico nella patogenesi di tumori solidi pediatrici e di malattie infiammatorie ed è mirata alla caratterizzazione molecolare della risposta delle cellule dell'immunità innata all'ipossia e, alla definizione del loro contributo nella progressione del neuroblastoma e nell'estensione dell'Artrite Idiopatica Giovanile. L'obiettivo è migliorare la comprensione dei meccanismi patogenetici di queste malattie, identificare nuovi marcatori diagnostici o prognostici della loro evoluzione e/o associati alla resistenza alla terapia e individuare bersagli terapeutici utilizzabili per lo sviluppo di trattamenti più mirati.

## **BIT (Biobanca Integrata Tessuto–genomica)**

Il laboratorio di Biologia Molecolare è responsabile della sezione genomica della BIT dell'Istituto Gaslini, biobanca accreditata a livello regionale che raccoglie e caratterizza campioni provenienti dall'Istituto e da altri centri. Il laboratorio si occupa dell'estrazione di DNA e RNA e della loro analisi mediante CGH array e microarray. La BIT è dotata di una piattaforma digitale per la gestione integrata delle informazioni relative a pazienti, campioni archiviati e analisi eseguite e per favorire la condivisione dei dati con altri centri nell'ambito di progetti di ricerca. I prodotti della BIT sono una risorsa indispensabile per lo studio delle patologie, l'identificazione di nuovi biomarcatori e l'individuazione di nuovi bersagli terapeutici.

## **Principali collaborazioni**

---

- J.Y. Chou, NIH, NICHD HDB, Bethesda.
- M. Giovarelli, Università di Torino
- A. Verri, DISI, Università di Genova.
- R. Veersteg, AMC, University of Amsterdam.
- M. Vitale, IRCCS A.O.U. S.Martino-IST, Genova.
- M. Gattorno, Istituto Giannina Gaslini.
- A. Consolaro, Istituto Gaslini
- A. Ravelli, Istituto Gaslini
- M. Muselli, CNR, Genova.
- E. Adinolfi, Università di Ferrara.
- A. Eggert, Charité - University Hospital, Berlin.
- P. Ambros, Children's Cancer Research Institute, Vienna.
- F. Speleman, Center for Medical Genetics Ghent, Ghent.
- G. Schleiermacher, Institut Curie, Parigi.
- A. Petretto, Istituto Giannina Gaslini.
- L. Mastracci, Università di Genova.
- F. Grillo, Università di Genova.
- R. Gramignoli, Karolinska University Hospital, Stoccolma.
- C. Neumaier, Ospedale San Martino, Genova.
- P. Marcolongo, Università di Siena.
- M. Di Rocco, Istituto Giannina Gaslini, Genova.
- D. Melis, Università "Federico II", Napoli.
- S. Paci, Ospedale San Paolo, Milano.

# Gaslini

A. Sechi, AOS “Santa Maria della Misericordia”, Udine.

M. Fato, Università di Genova.

S. Burchill, Cancer Research UK Leeds Centre

D. Fruci, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

D. Weinstein, University of Connecticut, USA

T. Bandiera, IIT, Genova

## Staff

---

Luigi Varesio, Alessandra Eva, Maria Carla Bosco

Davide Cangelosi, Martina Morini, Anna Livia Pissavino, Federica Raggi, Roberta Resaz, Daniela Segalerba, Nicolò Zanardi

## U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali Post-Natali e terapie cellulari



### Dirigente Responsabile

Prof. Francesco Frassoni

### Localizzazione

Padiglione 2 – P 02, Padiglione 15 - P 03

### Referente per la qualità

Marina Podestà

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Laboratorio Cellule Staminali Post Natali e Terapie Cellulari è una Struttura Complessa che fa parte del Dipartimento di Ricerca e Diagnostica e comprende un laboratorio convenzionale (posizionato al Padiglione 2 Piano 1) e la Cell Factory “Gerolamo Gaslini” costruita come laboratorio per la manipolazione cellulare estensiva (posizionata al Padiglione 15 Piano 3).

In particolare, il personale della Cell Factory Gerolamo Gaslini opera seguendo le norme di buona fabbricazione (GMP), ha consolidata esperienza in manipolazioni cellulari per uso clinico ed ha capacità di elaborare dossier necessari per la presentazione di trial clinici di fase I e II da sottoporre all'Istituto Superiore di Sanità e all'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA). Questo è il risultato di una competenza acquisita negli anni con la manipolazione delle cellule del midollo osseo ed estesa poi ad altri tipi di cellule.

In questo momento, la Cell Factory Gerolamo Gaslini ha l'expertise per la preparazione dei seguenti prodotti cellulari :

Separazione popolazioni rare: cellule staminali emopoietiche CD34 positive

Deplezione Cellule T $\alpha$ /beta e cellule CD19 positive per trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche

Inoltre, il Laboratorio infatti è in grado di sviluppare trattamenti di terapie cellulari innovativi derivanti da: manipolazioni cellulari estensive per le quali è necessaria la certificazione AIFA.

E' stata richiesta ad AIFA l'autorizzazione a produrre Cellule T virus- specifiche (CMV, EBV, Adenovirus) per il trattamento di infezioni resistenti a farmaci in pazienti immunodeficienti.

### 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.

# Gaslini

- 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
- Valutazione dei cambiamenti metabolici in cellule staminali mesenchimali isolate da cordone ombelicale di bambini nati pretermine o a termine.
- Valutazione dello stato energetico e dello stress ossidativo cellulare come marcatore di invecchiamento precoce nei Pazienti pediatrici guariti da neoplasia.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

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

- Prof. Daniela Cilloni

Dipartimento di Scienze Cliniche Biologiche, Università degli Studi di Torino- Ospedale San Luigi, Orbassano (Torino).

- Dr Marco Zecca, Emato-Oncologia Pediatrica, Policlinico San Matteo, Pavia.
- Dott.ssa Franca Fagioli

Dipartimento Scienze Pediatriche, Ospedale Regina Margherita, Torino.

- Prof. Michele Piana

Dipartimento di Matematica-Università degli Studi di Genova, Genova

- Prof. George S. Vassiliou

Department of Haematology, Wellcome Trust Sanger Institute-Hinxton -Cambridge, UK

- Prof. Juan Carlos Izpisua Belmonte

Salk Institute for Biological Studies, La Jolla, CA-USA

- Prof.ssa Elena Zocchi

Dipartimento di Medicina Sperimentale (DIMES)-Università degli Studi di Genova, Genova

- Prof. Massimo Delledonne

Dipartimento di Biotecnologie, Università degli Studi di Verona, Verona

- Prof Annalisa Barla

DIBRIS Università degli Studi di Genova, Genova

- Prof Alessandro Verri

DIBRIS Università degli Studi di Genova, Genova

## Staff

---

Francesco Frassoni, Marina Podestà, Silvia Ravera, Federica Sabatini

*dati 2016*

---

## U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze

---



**Dirigente Responsabile**  
Dottor Federico Zara

**Coordinatore Tecnico**  
Giuseppe Minniti

**Localizzazione**  
Padiglione 16 - P 04

**Referente per la Qualità**  
Francesca Madia

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

Il Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze svolge attività di diagnostica nel campo dei test genetici di malattie neurologiche, neurodegenerative e muscolari dell'età pediatrica. Nel corso del 2016 ha eseguito circa 900 test genetici per patologie rare, di cui la metà provenienti da strutture e enti esterni, in quanto centro di riferimento nazionale. Nel corso del 2016 sono state implementate nella routine diagnostica nuovi test genetici attraverso le tecnologie di sequenziamento "NGS" che consentono l'analisi in parallelo di numerosi geni e l'esecuzione di pannelli multigenici. Ad oggi i test offerti sono più di 30 e includono l'analisi molecolare per le encefalopatie epilettiche, le malformazioni corticali, la sindrome di Rett, le ipercemie, la distrofia muscolare di Duchenne/Becker, l'atrofia muscolare spinale, la neurofibromatosi di tipo I e la ricerca di riarrangiamenti genomici mediante array-CGH.

---

### Attività di Ricerca

---

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

A tal fine è stata utilizzata la tecnica del sequenziamento dell'esoma in combinazione a diversi approcci: homozygosity mapping per patologie recessive, sequenziamento dell'esoma in lontani parenti per patologie dominanti, sequenziamento dell'esoma in triadi probando-genitori per patologie sporadiche. Nel corso del 2016 sono stati identificati mutazioni nei geni PDGFB, ed Emilin1. Negativo invece è stato lo studio per l'identificazione del gene responsabile della Sindrome di Aicardi.

- **Caratterizzazione funzionale del gene PRRT2**

Nel corso del 2016 sono stati effettuati studi per la caratterizzazione funzionale del gene PRRT2 attraverso approcci di RNA interference in colture neuronali di topo. Inoltre sono state analizzate le caratteristiche morfo-funzionale di neuroni derivati da cellule pluripotenti indotti da fibroblasti umani ed eseguite analisi comparative tra le proprietà elettrofisiologiche e della trasmissione sinaptica dei neuroni di soggetti con mutazioni PRRT2 e individui di controllo.

- **Biobanca di cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC)**

Sono state messe a punto dei protocolli e delle procedure sperimentali per la generazione di cellule staminali pluripotenti indotte da diversi tessuti: biopsia cutanea, sangue fetale da cordone, sangue

periferico. Sono state inoltre sviluppate tecniche di caratterizzazione molecolare per la valutazione dello stato di pluripotenza delle cellule iPSC mediante tecniche di trascrittomica, immunofluorescenza e di immunocitofluorimetria.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Prof. F. Benfenati, Università di Genova, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova
- Prof. De Jonghe, Dott.ssa S. Weckhuysen, Università di Anversa (Belgio)
- Dott. T. Sander, Cologne Center for Genomics, Cologne (Germany)
- Prof. S. Sisodiya, University College London, London (UK).

## Staff

---

Federico Zara, Francesca Madia, Giuseppe Minniti, Angela Robbiano, Simona Baldassari, Michele Iacomino, Manuela Massaccesi, Monica Traverso

*dati 2016*

---

## U.O.S.D. Laboratorio terapie sperimentali in oncologia

---



### Dirigente Responsabile

Dottor Vito Pistoia

### Localizzazione

Padiglione 2 - P 01

### Referente per la Qualità

Danilo Marimpietri

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

La mission del Laboratorio di Oncologia è la ricerca traslazionale sui tumori pediatrici; gli obiettivi principali sono lo studio del microambiente tumorale al fine di svelare i meccanismi che promuovono la crescita neoplastica e lo sviluppo di approcci terapeutici innovativi capaci di colpire selettivamente le cellule tumorali. 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 primitive, delle malattie linfoproliferative pediatriche e del neuroblastoma. L'attività relativa a immunodeficienze e malattie linfoproliferative si basa sullo studio citofluorimetrico di sospensioni cellulari isolate dal sangue periferico o dai linfonodi infiltrati. Le indagini diagnostiche sul neuroblastoma sono costituite dall'analisi del DNA tumorale mediante CGH-array e SNP-array.

---

### Attività di Ricerca

---

L'attività di ricerca del Laboratorio di Oncologia si esplica nelle seguenti linee di azione:

- Ricerca e sviluppo pre-clinico di nuovi approcci di terapia cellulare per i tumori pediatrici
- Ricerca e sviluppo di modalità innovative di targeting tumorale mediante nanoparticelle veicolanti farmaci anti-neoplastici, siRNA o miRNA
- Ricerca di nuovi biomarcatori predittivi e/o prognostici per tumori pediatrici con particolare riferimento al neuroblastoma

# Gaslini

- Ricerca sui meccanismi che operano nel microambiente tumorale e favoriscono la crescita e la progressione neoplastica
- Ricerca sul metabolismo tumorale e sulla sua riprogrammazione a fini terapeutici

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- 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. Francesco Di Virgilio, Patologia Generale, Università di Ferrara
- 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. Roberto Chiarle, Università di Torino
- Dr. Maurilio Ponzoni, Anatomia Patologica, Istituto San Raffaele, Milano
- 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. Angelo Vacca, Università di Bari
- Prof. Paolo Salomoni, University College London Cancer Institute, London, U.K.

## Staff

---

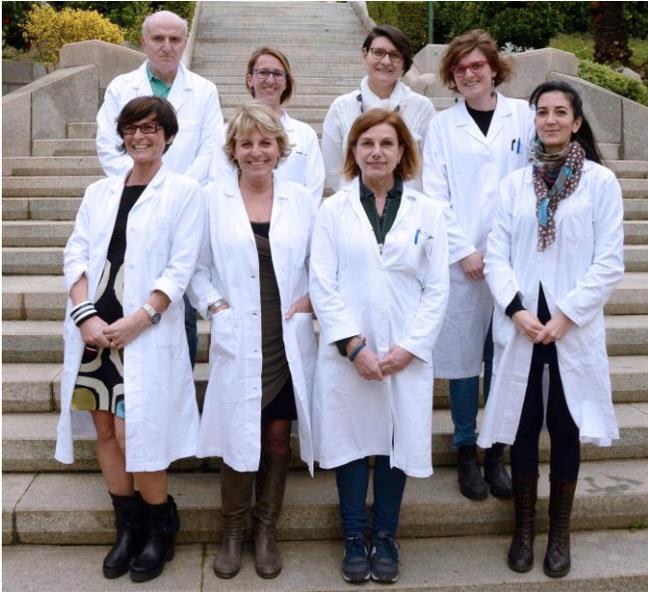
Vito Pistoia, Irma Airoldi, Anna Corcione, Maria Valeria Corrias, Annalisa Pezzolo, Mirco Ponzoni, Ignazia Prigione, Lizzia Raffaghello, Paola Bocca, Danilo Marimpietri

*dati 2016*

---

## U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche

---



**Dirigente Responsabile:**

Dottorssa Mirella Filocamo

**Localizzazione:**

Padiglione 16 e 17

**Referente per la Qualità:**

Raffaella Mazzotti

---

### Attività di laboratorio e Aree di Eccellenza

---

La UOSD esegue sia attività diagnostica biochimica e molecolare sia attività di ricerca traslazionale nell'ambito di malattie genetico-metaboliche rare, con particolare specializzazione nel settore delle malattie lisosomiali (mucopolisaccaridosi, sfingolipidosi, glicoproteinosi, leucodistrofie, lipidosi) e di altre malattie genetiche rare (Pelizaeus-Merzbacher, Costello, glicogenosi 1A, Prader-Willi e Angelman).

La UOSD è anche centro di riferimento nazionale per l'attività diagnostica prenatale per le malattie di propria competenza.

Presso la UOSD è attiva dal 1976 una Biobanca Genetica (IGG-GB) "Biobanca di cellule e DNA da pazienti affetti da malattie genetiche" (<http://dppm.gaslini.org/biobank>), dove sono criopreservati campioni biologici provenienti da pazienti con malattie genetiche rare.

La IGG-GB, accreditata nel 2010 dalla Regione Liguria (D.G.R. n. 34-2010), e membro di BBMRI.it dal 2014 fornisce un importante servizio sia per la comunità biomedica nazionale e internazionale, sia per i pazienti e le loro famiglie. La IGG-GB ha anche stipulato accordi con alcune Associazioni di pazienti (Poland, Lesch-Nyhan e Fibrodisplasia Ossificante Progressiva) con lo scopo di assicurare che i campioni di loro interesse siano trattati secondo alti standard di qualità e di sicurezza, e che siano resi disponibili a ricercatori nazionali e internazionali per specifici progetti di ricerca.

Nell'ambito scientifico la IGG-GB ha reso possibile un elevato numero di progetti di ricerca ricevendo finora appropriata citazione in 208 pubblicazioni su riviste indicizzate.

Supportata sin dal 1993 da progetti finanziati dalla Fondazione Telethon, la IGG-GB è uno dei membri fondatori della 1ª Rete Italiana di Biobanche Genetiche, (<http://biobanknetwork.telethon.it/>), creata nell'ambito di un progetto Telethon, avviato nel 2008. Il progetto, coordinato al Gaslini dalla Dott.ssa Mirella Filocamo, è nato con lo scopo di centralizzare in un unico catalogo online campioni provenienti da pazienti con malattie genetiche rare. Questo è stato realizzato creando una infrastruttura informatica che ha messo

in rete 11 Biobanche dislocate in diverse regioni italiane. Grazie a questa infrastruttura, nel 2012 la rete italiana è diventata membro della 1<sup>a</sup> Rete Europea di Biobanche Genetiche (<http://www.eurobiobank.org/>), e partner associato di RD-Connect, la piattaforma integrata che collega banche dati, registri, biobanche e bioinformatica clinica per la ricerca sulle malattie rare (<http://rd-connect.eu/>).

## Attività di Ricerca

---

- Studio dei meccanismi molecolari alla base della patologia da accumulo lisosomiale tramite modello zebrafish
- Studi di correlazione genotipo-fenotipo in ampie casistiche di pazienti affetti da malattie genetiche rare
- Coordinamento della Rete Telethon di Biobanche Genetiche
- Applicazione metodiche NGS per diagnosi “a posteriori” in casistiche di pazienti, ancora in attesa di diagnosi, selezionati sulla base di indagini strumentali
- Determinazione di un meccanismo di correzione “in vivo” (simil RNA-editing) di trascritti mutanti in Mucopolisaccaridosi II

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Dipartimento di scienze biomediche, Università di Padova, Padova
- Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, A.O. Universitaria “Santa Maria della Misericordia”, Udine
- Dipartimento di scienze per la salute della donna e del bambino, Università di Firenze, Ospedale Meyer, Firenze
- Dipartimento di chimica, biochimica e biotecnologie per la medicina, Università di Milano, Policlinico Ca’ Granda, Milano
- Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Università degli Studi di Milano, Milano
- Institute of Psychiatry and Neurology, Dept. of Genetics, Warsaw, Poland
- Institute of Medical Genetics, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, UK
- Department of Cell Research and Immunology, Tel Aviv University, Ramat Aviv, Israel
- Departamento de Genética Humana (DGH), National Institute of Health Doutor Ricardo Jorge, Porto, Portugal

## Staff

---

Mirella Filocamo, Marina Stroppiano, Fabio Corsolini, Raffaella Mazzotti, Susanna Lualdi, Serena Grossi, Barbara Tappino, Federica Lanza, Lorena Casareto

*dati 2016*

## Direzione Sanitaria



### Direttore

Dottor Silvio Del Buono

### Localizzazione

Padiglione 10 - P 04

### Referente per la qualità

Dottorssa Antonella Ciucci

### Attività

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

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

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

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

Opera perché sia 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 :

- Membro del Consiglio di Amministrazione
- Membro del Comitato Tecnico Scientifico
- Membro del Comitato di Budget
- Presidente Comitato Buon Uso del Sangue
- Presidente Comitato Buon Uso del Farmaco
- Coordinatore del Comitato per il Controllo Infezioni Ospedaliere
- Membro Gruppo Operativo Ristretto Emergenza (GORE)

Il Direttore Sanitario si avvale inoltre dell'attività di :

- Ufficio Assistenti Sanitarie
- Servizi Amministrativi Sanitari
- Ufficio cartelle cliniche
- Centrale di Sterilizzazione
- Controllo Infezioni Ospedaliere
- Servizio Prevenzione e Protezione
- Ufficio Medico Competente
- Unità Operativa Farmacia
- Dipartimenti Assistenziali

## Staff

---

Silvio Del Buono, Maria Beatrice Chiozza, Antonella Ciucci, Antonio Grieco, Gianni Macrina, Laura Massone, Cristina Zai, Alessandra Traverso, Gian Paolo Falqui, Clara Filippelli, Stefano Panichi

## Sportello Regionale Malattie Rare



Coordinamento: Area Dipartimentale Sanitaria,  
Biomedicina e patologie a bassa prevalenza

Coordinamento IGG: Direzione Sanitaria

**Lo Sportello Regionale delle Malattie Rare è**  
situato presso il Pad. 8 dell'IRCCS Istituto Giannina  
Gaslini

Tel.: 010.56362937 - 010.56362113

Mobile: 3357304627

Fax.: 010.56362114 - 010.8612071

Orario: E' aperto dal lunedì al venerdì  
dalle 8.30 alle 15.00

Email: [SportelloRegionaleMR@gaslini.org](mailto:SportelloRegionaleMR@gaslini.org)

### Attività

**Lo Sportello Regionale delle Malattie Rare, svolge attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio regionale.**

### Obiettivi

**Lo Sportello Regionale Malattie Rare** si avvale di un Team infermieristico che con esperienza e professionalità ha:

- supportato le famiglie accogliendone i bisogni, fornendo risposte adeguate, proponendo percorsi appropriati relativi alle Malattie Rare;
- offerto informazioni relative ai Centri specialistici regionali e nazionali per le singole Malattie Rare o gruppi di Malattie Rare;
- collaborato alla gestione del Registro Nazionale Malattie Rare, istituito presso l'ISS in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001. Il Registro ha come obiettivi generali di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare.

# Gaslini

- rappresentato un punto di riferimento del “Gruppo di Consultazione Regionale delle Associazioni di pazienti con MR ed altre Associazioni di pazienti presenti in Regione Liguria”

## Staff

---

Coordinatore infermieristico: CPSE Lorella Russo

Infermiere pediatrico: Graziana Demarchi

Infermiere pediatrico: Maddalena Ferrando

Infermiere pediatrico - funzione amministrativa: Cristina Zunino

## Comitati: CIO – CBUF - CBUS



### Direttore

Dottor Silvio Del Buono

### Localizzazione

Padiglione 10 – P 07

### Coordinatore Infermieristico

Ivana Baldelli

### Referenti per la qualità

Ivana Baldelli

## Attività

### 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

---

**Gruppo infermieristico CIO:** Gruppo Operativo CIO, Direzione Sanitaria, DIPS, Centro di Controllo Direzionale e Servizio Qualità delle Prestazioni, Servizio Prevenzione e Protezione, UOC Servizi Tecnici, Dipartimenti e Aree di aggregazione Istituto, Rete Referenti Infezioni Ospedaliere, CIO e Comitati Regione Liguria, Società Scientifiche Nazionali

## Staff

---

**Gruppo infermieristico CIO:** Ivana Baldelli, Luisa Giorgi, Daniela La Masa

## Uffici di supporto direzione sanitaria

### Servizi sanitari

**Responsabile**

**Localizzazione**

Padiglione 10

#### Attività

##### 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 specifico per ciascuna famiglia tramite anche il coinvolgimento di educatori e mediatori culturali.

##### 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
  - Attivazione rete interna C.A.B.E.F. (es. supporto spirituale, educatori, mediatori culturali).
  - Collaborazione con i servizi territoriali e rapporti con l'autorità giudiziaria.

#### Obiettivi

Nell'ottica della promozione di una modalità di pratica assistenziale che riconosca la centralità del ruolo della famiglia nella vita del bambino con problemi di salute ed il ruolo terapeutico del coinvolgimento attivo della famiglia stessa attivando secondo le necessità assistenti sociali, educatori, mediatori culturali.

## Staff

---

Marco Martinoli, Maria Anna Crudo, Paola Guglieri, Rosa Pallino, Anna Sonja Tramaglino, Graziana Demarchi, Maddalena Ferrando, Alessandra Asquasciati, Daria Gemme, Simona Letizia, Maria Antonella Nasseti, Michela Ottonello.

## Struttura operativa sanitaria



**Dirigente Responsabile**  
Silvia Scelsi

**Localizzazione**  
Padiglione 10 - 4<sup>a</sup> piano

**Referente per la Qualità**  
Milvia Subbrero

## Dipartimento delle Professioni Sanitarie

### Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Collabora con i diversi sistemi organizzativi e professionali interni all'Azienda in ottica multidisciplinare.

Al Dipartimento è affidata la gestione e lo sviluppo organizzativo e professionale delle Professioni Sanitarie Infermieristiche, Ostetriche, Tecniche, della Riabilitazione e del Personale di supporto.

Opera in sinergia con le altre Direzioni dell'Istituto per il raggiungimento della "Mission Aziendale".

Il Dipartimento progetta e propone linee operative e criteri per assicurare un impiego razionale delle risorse umane e realizza, attraverso meccanismi operativi e criteri definiti, l'organizzazione, decentrata delle risorse umane, assegnata alle Aree Dipartimentali, comprensiva della mobilità d'urgenza.

Il regolamento di attivazione del DIPS, l'organigramma ed il funzionigramma definiscono nello specifico l'organizzazione e la gestione operativa.

### Realizzazione degli Obiettivi Aziendali/Dipartimentali

- Attivazione ambulatorio infermieristico per "Stoma Care"
- progetto di attivazione della Struttura Residenziale di Cure Palliative Pediatriche
- progettazione e realizzazione di tutti gli interventi finalizzati allo sviluppo della cultura legata all'"umanizzazione delle cure"
- sperimentazione di modelli organizzativi per intensità di cura
- definizione dei fabbisogni relativi alle risorse professionali Aziendali, per i profili professionali rappresentati ed assegnazioni di personale

# Gaslini

- sviluppo dei processi aziendali per l'accreditamento, la qualità, il miglioramento continuo, la sicurezza dei pazienti e degli operatori;
- analisi e valutazione dei bisogni formativi; progettazione e realizzazione di proposte di aggiornamento e formazione del personale
- ottimizzazione dei processi di approvvigionamento "Progetto flussi"
- collaborazione con i DEC (Direttore esecutivo del contratto) per il monitoraggio dei servizi appaltati
- progettazione e gestione delle attività del Centro Ricerca Professioni Sanitarie
- realizzazione collaborazioni internazionali a supporto della crescita professionale degli operatori e scambi culturali con Università a livello nazionale ed internazionale.

## **Responsabile Area Infermieristica Ostetrica e Profili di supporto**

Anna Maria Urbano

## **Responsabile Area Tecnico Sanitaria e Riabilitazione**

Marco Antonio Ciccone

## **Staff**

---

### **Responsabile Tecnologie ed Informatizzazione**

Rodolfo Pessina

### **Responsabile Formazione Ricerca Qualità**

Milvia Subbrero

### **Responsabile Igiene Ospedaliera e Medicina Preventiva**

Ivana Baldelli

## **Personale Infermieristico**

---

Anna Valdata Responsabile Area Domestico Alberghiera, Marina Ceruso Responsabile Area DEA e Chirurgia, Maria Stella Serpico Responsabile Area Scienze Pediatriche Generiche e Specialistiche, Daniela Marchesi Responsabile Area Intensità di Cure e Percorso Nascita, Maria Teresa Lolla Coordinatrice Infermieristica, Fulvia Esibiti Responsabile Infermieristico Dipartimentale DEA, Gabriella Magioncalda Responsabile Infermieristico Dipartimentale Chirurgia Cardio Toraco Addominale Trapianti, Luisa Pozzo Responsabile Infermieristico Dipartimentale Testa Collo e Neuroscienze, Rossella Conforti Responsabile Infermieristico Dipartimentale Sale Operatorie, Orietta Vianello Responsabile Infermieristico Dipartimentale Emato-Oncologia, Daniela Trucco Responsabile Infermieristico Dipartimentale Ospedale di Giornata.

## **Personale tecnico sanitario e della riabilitazione**

---

Giorgio Parodi Responsabile Dipartimento Laboratori Assistenziali e Scientifici, Gian Piero Chessa Responsabile Area Tecnico Sanitaria di Radiologia e Neurologia, Maria Carla Guenza Responsabile Area Tecnico Sanitaria di Riabilitazione e Figure Tecniche Miste

## **Personale Centro di Ricerca Infermieristica e delle Professioni Sanitarie**

---

Roberta Da Rin Della Mora, Simona Calza

## Dipartimento integrato di Scienze Pediatriche ed Emato-Oncologiche

### U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

**Dirigente Responsabile:**

Prof. Angelo Ravelli

**Localizzazione:**

Padiglione 1 – P03 - Degenza  
Padiglione 20 - Ospedale di Giorno  
– P02

**Coordinatore infermieristico**

Alessandra Zolesi - Degenza

**Coordinatore infermieristico**

Day-Hospital - Daniela Trucco

**Referente per la Qualità:**

Roberta Caorsi

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'Unità Operativa di Reumatologia ha ricevuto dall'EULAR (*European League Against Rheumatism*), la Società Europea di Reumatologia, l'accreditamento a Centro di Eccellenza in Reumatologia (anni 2008- 2018). Oltre ad **essere l'unico centro di eccellenza in reumatologia riconosciuto dall'EULAR in Italia** è anche uno dei due soli centri 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. Quest'ultima attività si avvale della collaborazione del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto. I medici della UOC Clinica Pediatrica e Reumatologia hanno notevole esperienza nell'esecuzione di iniezioni intra-articolari di corticosteroidi nei bambini con artrite idiopatica giovanile. Queste procedure vengono eseguite, ove necessario, in narcosi. Le infiltrazioni nelle articolazioni di più difficile accesso o nelle guaine tendinee vengono effettuate con la guida ecografica.

Viene inoltre svolta una intensa **attività di ricerca** che, assieme a quella assistenziale, fa dell'unità uno dei principali centri di reumatologia pediatrica a livello mondiale.

Afferente all'unità è il **Laboratorio di Immunologia delle Malattie Reumatiche**, che si occupa di studiare le cause delle malattie reumatiche ed auto-infiammatorie del bambino.

Presso l'Istituto ha inoltre sede l'Associazione per le Malattie Reumatiche infantili (AMRI) ([www.amri.it](http://www.amri.it)) associazione di volontariato che opera in favore dei bambini affetti da tali patologie.

## Attività di Ricerca

---

L'Unità Operativa é 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 80 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](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology).

### Linee di ricerca:

- Coordinamento di studi clinici controllati e di registri di malattia nelle malattie reumatiche ed autoinfiammatorie.
- Identificazione di nuove terapie per le malattie reumatiche.
- Definizione di nuovi parametri per la valutazione quantitativa dello stato di malattia e la classificazione delle malattie reumatiche e delle malattie autoinfiammatorie.
- Patogenesi delle malattie reumatiche e delle malattie autoinfiammatorie monogeniche.

## Principali collaborazioni Nazionali ed Internazionali

---

- Children's Hospital, Cincinnati, Ohio, USA
- Children's Hospital, Utrecht, Olanda
- National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Disease (NIH Bethesda USA)
- CHUV - Service d'immunologie et d'allergie – IAL, Epalinges, Svizzera
- Oltre 600 Centri in 64 paesi facenti capo a PRINTO

## Staff

---

Angelo Ravelli, Maria Giannina Alpigiani, Roberta Caorsi, Alessandro Consolaro, Marco Gattorno, Clara Malattia, Francesca Minoia, Paolo Picco, Nicolino Ruperto, Stefania Viola, Alessandra Zolesi, Daniela Trucco, Simona Angioloni, Alessandra Rebolino

## U.O.C. Clinica Pediatrica ed Endocrinologia



### Responsabile

Professor Mohamad  
Maghnie

### Localizzazione

Padiglione 16 Piano Terra  
Padiglione 16 Terzo Piano

### Coordinatrice Infermieristica

Maura Mazzoni

### Referenti per la Qualità

Roberto Gastaldi  
Cristina Schiaffino

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La Clinica Pediatrica si articola su tre aree principali di attività clinica: Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo. I pazienti, dall'età neonatale a quella adolescenziale, sono seguiti ambulatorialmente, in ricovero ordinario e in ricovero diurno. La Clinica Pediatrica esegue attività di consulenza specialistica per i pazienti ricoverati nelle altre Unità Operative dell'Istituto Gaslini ed attività di "second opinion" per pazienti già valutati in altre strutture sanitarie

**La sezione Diabetologia** presta attività assistenziale mirata alla prevenzione, alla diagnosi, alla cura e al follow-up di soggetti affetti dalle varie forme di diabete, da obesità, sindrome metabolica e dislipidemie.

**La sezione Endocrinologia** presta attività assistenziale mirata alla diagnosi, cura e presa in carico di pazienti in età evolutiva affetti da patologie primitive e secondarie delle ghiandole endocrine che determinano patologie della crescita e dello sviluppo.

**La sezione Malattie del Metabolismo** presta attività assistenziale mirata alla diagnosi e terapia degli errori congeniti del metabolismo intermedio, aminoacidopatie, acidosi organiche, difetti della beta ossidazione degli acidi grassi, malattie perossisomiali.

I medici operanti in Clinica Pediatrica svolgono attività didattica per gli studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, per gli Assistenti in Formazione della Scuola di specializzazione in Pediatria e per le discenti del Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche dell'Università di Genova

Aree di eccellenza della sezione endocrinologia sono rappresentate dallo studio delle principali patologie della tiroide, ghiandola surrenale, gonadi, ipofisi, osso e delle condizioni di obesità genetica. La sezione diabetologia con l'afferente laboratorio di ricerca, esegue analisi genetiche per la diagnosi eziologica di numerose forme di diabete monogenico (MODY, diabete neonatale e sindrome di Wolfram) e degli iperisulinismi secondari a mutazioni di geni specifici. La sezione Malattie del Metabolismo con l'afferente laboratorio regionale per lo Screening Neonatale e per lo studio degli errori congeniti del metabolismo svolge attività di studio e ricerca in questi campi.

## Principali collaborazioni Attività di Ricerca

---

- Geni Candidati Associati a Difetti di Sviluppo dell'Ipofisi
- Displasia setto ottica e malattie della linea mediana associate ad endocrinopatie
- Osteoporosi e malattie associate: Caratterizzazione biochimica, densitometrica (DXA) e genetica
- Displasie scheletriche Acondroplasia
- Obesità Genetiche
- Ritardi di crescita intrauterini
- Genetica dell'ipotiroidismo congenito
- Diabete Neonatale, MODY
- Dislipidemie e Sindrome Metabolica
- Programma di Screening Neonatale Estesio

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

Centri di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica delle Università di Federico II di Napoli, Vita e Salute Ospedale San Raffaele di Milano, Bologna, Messina e Pisa, Ancona, Novara, Bari. Collaborazione con Istituto Superiore di Sanità, Laboratorio di Genetica Istituto Auxologico Italiano Milano, Endocrinologia Pediatrica Ospedale Bambino Gesù Roma, Hôpital Trousseau, Paris, France; Great Ormond Street Hospital for Children, Mayo Clinic Rochester (USA), University of UTAH (USA), Centro Malattie Rare Roma

## Staff

---

Mohamad Maghnie, Natascia Di Iorgi, Giuseppe D'Annunzio, Roberto Gastaldi, Nicola Minuto, Flavia Napoli, Maria Cristina Schiaffino

## U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva



### Dirigente Responsabile

Professor Arrigo Barabino

### Localizzazione

Degenza - Padiglione 16 – P 03

Day Hospital - Padiglione 20 - Ospedale di Giorno - P 02

Ambulatorio Gastroenterologia e Celiachia - Padiglione 20 - Ospedale di Giorno - P 01

### Coordinatore infermieristico

Degenza - Monica Franzi

Ambulatori - Lorella Santato

Day Hospital - Daniela Trucco

### Referente per la Qualità

Angela Calvi

### Attività Clinica e aree di eccellenza

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

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

- Malattie infiammatorie croniche intestinali (MICI: Malattia di Crohn e colite ulcerosa) [Area Eccellenza] con programma di transizione dei pazienti che hanno superato l'età pediatrica.
- Gestione dell'insufficienza intestinale cronica benigna da diarree croniche intrattabili dell'infanzia, intestino corto e pseudo-ostruzioni intestinali croniche (POIC) e riabilitazione intestinale dopo Chirurgia addominale maggiore [Area Eccellenza]
- Gestione del paziente con disabilità neurologica complessa e disturbi gastro-intestinali maggiori: disfagia, reflusso gastroesofageo, dismotilità gastrica (attività multidisciplinare in collaborazione con Chirurgia, Neurologia, Riabilitazione, Centro Nutrizionale) [Area Eccellenza].
- Nutrizione clinica (enterale e parenterale in degenza e domiciliare) [Area Eccellenza]
- Disordini motilistici intestinali con particolare riferimento alle POIC [Area Eccellenza].
- Malattia celiaca (l'U.O.C. è Centro di riferimento regionale per la Celiachia)
- 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 pancoloscopia 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 per via endoscopica di gastrostomie (PEG) o gastro-digiunostomie (PEG-J), enteroscopia con pallone, enteroscopia con video capsula del tenue e del colon. [Area Eccellenza].

La diagnostica specialistica comprende:

- pH-metria esofago-gastrica /pH-impedenzometria esofagea;
- breath test all'H<sub>2</sub> per l'intolleranza ai carboidrati;
- test di permeabilità intestinale ai due zuccheri;
- genetica della TioPurinMetilTransferasi e metaboliti tiopurine;
- diagnostica per immagini (tradizionale, ecografia, TC, Risonanza Magnetica effettuata dall'U.O.C. Radiologia dell'Istituto);
- scintigrafia (presso Medicine Nucleare di altri Ospedali cittadini);
- enteroscopia con video capsula (tenue e colon);
- enteroscopia con pallone singolo;
- biopsia epatica percutanea eco-guidata (in collaborazione con UOC Radiologia dell'Istituto);
- endoscopia digestiva (vedi sopra);
- manometria *antro-duodenale ed* esofagea

Gli interventi terapeutici riguardano:

- trattamento medico delle MICI con particolare riguardo a: ottimizzazione terapia con tiopurine; i biologici (anti-TNF, anti-integrine, anti-interleuchine) e la talidomide;
- la nutrizione clinica artificiale (enterale e parenterale in degenza e domiciliare) [area eccellenza];
- la terapia endoscopica interventzionale: vedi sopra [area eccellenza];
- la terapia chirurgica digestiva, in particolare nel paziente con:
  1. disabilità neurologica grave e disturbi gastro-intestinali maggiori
  2. malformazioni intestinali
  3. MICI
  4. POIC

effettuata dalla U.O.C. di Chirurgia pediatrica dell'Istituto

- colangiopancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) operativa (in convenzione con l'U.O.C Gastroenterologia dell'adulto Ospedale Galliera-Genova)

## Attività di Ricerca

---

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

- Le malattie infiammatorie croniche intestinali: epidemiologia, storia naturale, diagnostica (con particolare riferimento alle forme genetiche ad insorgenza precoce), nuovi farmaci, ottimizzazione terapia con tiopurine. E' in atto uno studio finalizzato AIFA, multicentrico, randomizzato sull'uso di talidomide vs Infliximab nel Crohn moderato-severo, all'esordio

# Gaslini

- Nutrizione clinica: partecipazione a registri nazionali, sperimentazione di nuove formulazioni di nutrienti
- Stenosi esofagee: follow-up a lungo termine dopo dilatazione endoscopica
- Disturbi gastro-intestinali funzionali
- Celiachia Studio delle condizioni predisponenti

## Principali collaborazioni

---

- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- IRCCS Burlo Garofolo, Trieste
- Centro Trapianti Ospedale di Bergamo
- Chirurgia Pediatrica Ospedali Civili di Brescia
- Gastroenterologia Pediatrica Policlinico Umberto I, Università La Sapienza, Roma
- S.C. Gastroenterologia Ospedali Galliera, Genova
- Cattedra Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva Università di Genova
- Hôpital Des Enfants Malades Necker Parigi
- Great Ormond Street Hospital Londra

## Staff

---

Arrigo Barabino, Angela Calvi, Paolo Gandullia, Lia Giovannini, Serena Arrigo, Andrea Chiaro, Rita Lecca, Daniela Trucco, Lorella Santato

## U.O.C. Pediatria di urgenza e Pronto Soccorso

**Dirigente Responsabile**

Dr. Salvatore Renna

**Localizzazione**

Padiglione DEA - 1° piano

**Coordinatore infermieristico**

Dott.ssa Fulvia Esibiti (Medicina d'Urgenza Pediatrica)

Sig.ra Marta Costa (Pronto Soccorso e OBI)

**Referente Qualità**

Dott.ssa Barbara Tubino

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

- Pronto soccorso pediatrico
- Osservazione Breve Intensiva (8 posti OBI)
- Degenza breve (8 posti letto)
- Terapia subintensiva pediatrica (4 posti letto)
- Ambulatorio
- Centro di Riferimento 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
- Attività di tutoraggio per Medici della Scuola di Specialità in Pediatria e Neuropsichiatria Infantile e provenienti da altre Scuole di Specialità Nazionali
- Stage per Medici di Medicina Generale, attività 118

## Attività di Ricerca

---

- Progetto Centro SIDS e U.O.C. Genetica Clinica IGG: definizione dello spettro fenotipico associato a difetti molecolari del gene *phox2B* mediante ricerca di mutazioni non canoniche dello stesso gene in pazienti con episodi di ALTE
- 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
- PERN Study-Toxic surveillance international study: studio multicentrico internazionale di sorveglianza sulle intossicazioni – gruppo multicentrico a coinvolgimento intercontinentale
- Studio multicentrico “Epilessia e sindrome di Brugada: correlazione clinica e genetica e prevenzione della SUDEP (Sudden Unexpected Death in Epilepsy)”
- Studio “Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'ossigenoterapia con alti flussi vs ossigenoterapia a bassi flussi nella bronchiolite”
- SINIACA (sistema di rilevazione dati epidemiologici inerenti gli incidenti domestici)

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Italian Multicenter Study Group for Drug and Vaccine Safety in Children, finanziato dall'AIFA per ricerche multicentriche sulla sicurezza dei farmaci in pediatria e farmacovigilanza
- Gruppo lavoro Multidisciplinare su Maltrattamento ed Abuso – Progetto Protezione Infanzia (Dip. Salute e Servizi Sociali Regione Liguria, Direzione Politiche Sociali Comune Genova, Dip. Emergenza Metropolitan, Prefettura di Genova, Tribunale dei Minori Genova)
- Istituto Anatomia Patologica e Medicina Legale di Genova, ASRS e Dip. Salute e Servizi Sociali Regione Liguria, Procura della Repubblica, 118 Liguria (SIDS e morte endouterina del feto superiore a 25 settimane di EG) (Centro SIDS-ALTE Regione Liguria)
- Dipartimento di Genetica dell'Istituto, Centro SIDS Ospedale Pediatrico Meyer (FI), Clinica Pediatrica (VA), Centro SIDS Ospedale Sant'Anna (TO), Dip. di Genetica (PR), U.O. Pneumologia Ospedale Bambin Gesù (RM) (Centro SIDS-ALTE Regione Liguria)
- Presenza attiva con collaborazione in SIP e SIMEUP
- Gruppo di lavoro Multidisciplinare della Ventilazione non Invasiva
- Gruppo Italiano per il Registro Italiano Trombosi Infantile (GIRTI)
- Progetto CCM SEPES (promozione della sicurezza in età pediatrica secondo la vulnerabilità agli incidenti: sperimentazione di un modello educativo nelle scuole di infanzia e primarie, basato sulle evidenze del PS pediatrico), Istituto G. Gaslini –Genova come Capofila responsabile del Progetto
- Collaborazione con UOC Cardiologia, UOC Neuropsichiatria, UOC Neurologia Pediatrica dell'Istituto Gaslini e UOC Cardiologia Osp. S. Martino Genova e Medicina Legale Univ. La Sapienza – Roma su “Epilessia e sindrome di Brugada”
- Ospedale di Toronto in merito a Patient Family Center Care

# Gaslini

- Sviluppo di programma di stewardship antibiotica attraverso l'implementazione di clinical pathways. Collaborazione con Serv. Mal. Inf. Ped. e PS, OUC Cl. Ped. Padova

## Staff

---

Salvatore Renna, Giacomo Brisca, Simona Costabel, Carla Debbia, Martina Finetti, Silvia Fontanazza, Ilaria Negro, Antonella Palmieri, Emanuela Piccotti, Daniela Pirlo, Marta Romanengo, Benedetta Schiappapietra, Barbara Tubino, Marta Vandone, Giovanna Villa, Marta Costa, Fulvia Esibiti, Maddalena Costella

## U.O.C. Ematologia



### Dirigente Responsabile

Dottor Carlo Dufour

### Localizzazione

Padiglione 12 – P 02

### Coordinatore Infermieristico

Sonia Bianchi

### Referente per la Qualità

Michaela Calvillo

### 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.
  - Aplasia 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 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.
- Registro nazionale ALPS e sindromi correlate.
- Ricerca sui meccanismi di insufficienza midollare.
- Ricerca sui difetti dei processi ossido riduttivi

## 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 Neutropenia International Registry (SCNIR).
- Fanconi Anemia Gene Therapy International Working Group.
- University of Dusseldorf.
- University of Achen.
- Gruppo Europeo per il Trapianto di Midollo Osseo (EBMT).
- Società Europea di Ematologia (EHA).

### Nazionali

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

## Reparto di Ematologia

**Coordinatore Infermieristico** Sig.ra Sonia Bianchi

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

## Reparto di DH

**Coordinatore Infermieristico** Sig.ra Paola Corradi

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

---

Carlo Dufour, Concetta Micalizzi, Francesca Fioredda, Michaela Calvillo, Maurizio Miano, Elena Palmisani, Filomena Pierri, Viviana Vallega, Marina Lanciotti, Tiziana Lanza, Enrico Cappelli, Chiara Pennati

## U.O.C. Oncologia



### Dirigente Responsabile

Dottor Alberto Garaventa

### Localizzazione

Padiglione 12 – P 02 - Degenze

Padiglione 3 – P 02 - Day Hospital

### Coordinatore Infermieristico

Degenze - Orietta Vianello

Day Hospital - Gabriella Nulchis

### Referente per la Qualità

Massimo Conte

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

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

Per la "presa in carico globale" del paziente, le attività cliniche si avvalgono del supporto di professionisti dedicati all'ambito dell'oncologia pediatrica quali radiologo, patologo, chirurgo, radioterapista, medico nucleare, infettivologo, psicologo e ricercatori medici e biologi all'interno di una struttura multidisciplinare completamente dedicata al bambino quale l'Istituto Giannina Gaslini. Le attività cliniche sono svolte da infermiere pediatriche esperte in oncologia, supportate ed integrate da uno staff che include psicologa, fisioterapisti, 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 1000 pazienti di cui 300 almeno già divenuti adulti.

## Le aree di eccellenza sono:

- 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

## Attività di ricerca

---

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.

## Principali collaborazioni nazionali e internazionali

---

- ITTC: Innovative therapy children with cancer. Si tratta di un consorzio internazionale 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 1976 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 (campioni tumorali, preparati istologici, plasma, urine e aspirato midollare) che permettono di fornire *standards* diagnostici di assoluta qualità a tutti i pazienti con Neuroblastoma del nostro Paese, ed è stata istituita una biobanca per la conservazione di tale materiale e l'esecuzione di indagini molecolari sempre più fini, ed un registro per la raccolta e valutazione statistica dei dati clinici e biologici.
- Dipartimento di Pediatria Università di Padova per lo studio delle caratteristiche biologiche di rhabdomyosarcoma e linfomi pediatrici
- Laboratorio Fondazione Neuroblastoma
- UO Chirurgia Tiroidea dell'Ospedale Galliera, Genova
- UO Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera di Genova: centro di diagnostica e terapia.
- UOS Radioterapia pediatrica, IRCCS USMI, Genova

## Staff

---

Alberto Garaventa, Loredana Amoroso, Massimo Conte, , Carla Manzitti, Marilina Nantron, Francesca Naselli, Orietta Vianello, Gabriella Nulchis

*dati 2016*

---

## U.O.C. Malattie Infettive

---

**Dirigente Responsabile**

Elio Castagnola

**Localizzazione:**

Padiglione 1 – P 01

**Coordinatore infermieristico:**

Gabriella Nulchis

**Referente Qualità:**

Elisabetta Bondi

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

Diagnostica e terapia delle infezioni in età pediatrica, con particolare riferimento alla gestione delle infezioni nei pazienti con malattie emato-oncologica. Gestione clinica delle complicanze infettive in pazienti in terapia intensiva e con problematiche di tipo chirurgico. Gestione della tubercolosi in età pediatrica. Gestione delle micosi invasive in età pediatrica. Gestione delle infezioni da batteri multiresistenti in età pediatrica

---

### Attività di Ricerca

---

Infezioni nel paziente emato-oncologico. Infezioni nel paziente in terapia intensiva neonatale e pediatrica. Epidemiologia delle infezioni correlate alle pratiche assistenziali. Analisi farmacocinetica e farmacodinamica dell'efficacia degli antibiotici in infezioni da patogeni resistenti.

---

### Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

European Pediatric Mycology Network (EPMyn); International Pediatric Fungal Network (PFN); Gruppo per lo studio delle infezioni in neutropenia post chemioterapia "Predicting Infectious Complications in Children with Cancer (PICNICC); European Bone Marrow Transplant (EBMT); Gruppo Italiano Trapianto Midollo Osseo (GITMO); Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica (AIEOP); European Society for Clinical Microbiology and Infectious Diseases (ESCMID); European Conference on Infections in Leukemia (ECIL); European Organization for Research and Treatment of Cancer – Infectious Diseases Study Group (EORTC-ID);

# Gaslini

Società Italiana di Malattie Infettive e Tropicali (SIMIT) Società Italiana di Infettivologia Pediatrica (SITIP);  
Società Italiana Terapia Antinfettiva (SITA)

## Staff

---

Elio Castagnola, Giuseppe Losurdo, Emilio Cristina, Anna Loy, Elisabetta Bondi, Cristina Moroni, Gabriella Nulchis, Anna Bazzani, Daniela Bruzzone, Maria Buccolieri, Donatella Finocchi, Monica Ferraris, Alma Gandini, Maria Rosaria Gentile, Marina Icardi, Laura Angela Quattrocchi, Federica Romagna, Monica Sale, Paola Spallarossa, Marina Tonietto, Nadia Carbonifero, Marina Griggi, Paola Siracusa, Manuela Rescali, Ilaria Caviglia.

---

## U.O.C. Nefrologia e trapianto rene

---



### **Dirigente Responsabile**

Dottor Gian Marco Ghiggeri

### **Localizzazione**

Padiglione 12- P01

### **Coordinatori infermieristici**

Degenza - Tiziana Caridi

Diialisi - Orietta Scarlini

### **Referente per la qualità**

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; consorzio URANO con urologi e radiologi;
- 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 di 3 livello dell'apparato urinario e cistosonografia.

## Sezione dialisi:

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

## Sezione assistenza pre e post trapianto:

- Trapianto di rene per pazienti <14 aa
- 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

---

- Centro ERKnet per le malattie renali
- 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 Netherlands, per l'epidemiologia dell'insufficienza renale terminale

## Staff

---

Gian Marco Ghiggeri, Giancarlo Barbano, Alberto Canepa, Maria Ludovica Degl'Innocenti, Alberto Magnasco, Giorgio Piaggio, Antonella Trivelli, Enrico Verrina, Tiziana Caridi, Orietta Scarlini, Monica Bodria, Francesca Lugani

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



### Dirigente Responsabile

Dr.ssa Emanuela Piccotti

### Localizzazione

Padiglione DEA – piano terra

### Coordinatore infermieristico

Sig.ra Marta Costa

### Referente Qualità

Dr.ssa Barbara Tubino

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

**Tutoraggio permanente** per la formazione “ on the job” dei medici della Scuola di Specializzazione in Pediatria; 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): area di breve ricovero per inquadramento diagnostico e/o terapia. Ad oggi l’area OBI del PS DEA è dotata di 8 posti letto.

A ciascun paziente viene garantito:

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

## Attività di Ricerca

---

- Studio osservazionale/biologico “Pain practice in Italian pediatric emergency departments - a PIPER multicenter retrospective study”
- Progetto CCM SINIACA- European IDB (sistema di rilevazione dati epidemiologici inerenti gli incidenti domestici).
- Progetto CCM 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 e multidisciplinare “Epilessia e sindrome di Brugada: correlazione clinica e genetica e prevenzione della SUDEP (sudden unexpected death in epilepsy)”

## Principali collaborazioni Nazionali ed Internazionali

---

- 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, stradali, sportivi e tossicologici in collaborazione con l’Istituto Superiore di Sanità.
- Collaborazione con UOC Cardiologia, UOC Neuropsichiatria, UOC Neurologia Pediatrica dell’Istituto Gaslini e UOC Cardiologia Osp. S. Martino Genova e Medicina Legale Univ. La Sapienza – Roma su “Epilessia e sindrome di Brugada”

# Gaslini

## Staff

---

Emanuela Piccotti, Giacomo Brisca, Simona Costabel, Carla Debbia, Martina Finetti, Silvia Fontanazza, Ilaria Negro, Antonella Palmieri, Daniela Pirlo, Marta Romanengo, Benedetta Schiappapietra, Barbara Tubino, Marta Vandone, Giovanna Villa, Marta Costa

## U.O.S.D. Area Critica Medica



### Dirigente Responsabile

Dr Salvatore Renna

### Localizzazione

Padiglione DEA – 1° piano

### Coordinatore infermieristico

Dr.ssa Fulvia Esibiti

### Referente Qualità

Dr.ssa Barbara Tubino

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

I pazienti sono clinicamente instabili o ad elevato rischio di instabilità e per i quali è prevedibile un basso rischio di evoluzione sfavorevole. Sono quindi pazienti per i quali è necessaria una assistenza qualitativa 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.

## Attività di Ricerca

---

- Studio osservazionale/biologico “Sorveglianza della sicurezza di farmaci e vaccini e valutazione dell'efficacia della vaccinazione antinfluenzale in pediatria”
- Studio multicentrico e multidisciplinare “Epilessia e sindrome di Brugada: correlazione clinica e genetica e prevenzione della SUDEP (sudden unexpected death in epilepsy)”
- Studio multicentrico “La diplopia ad insorgenza acuta nei Dipartimenti di Emergenza pediatrica”
- Studio osservazionale/biologico “I disordini del movimento quale segno di presentazione presso i dipartimenti di emergenza”
- Studio “Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'ossigenoterapia con alti flussi vs ossigenoterapia a bassi flussi nella bronchiolite”

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Partecipazione al Gruppo di Lavoro Multidisciplinare sulla Ventilazione Non Invasiva
- Collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità sull'Uso Sicuro dei Farmaci in Pediatria e Reazioni Avverse ( studio multicentrico )
- Studio multicentrico internazionale sulle intossicazioni
- Gruppo multicentrico con IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma su “La diplopia ad insorgenza acuta nei Dipartimenti di Emergenza pediatrica”
- Gruppo multicentrico con IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma su “I disordini del movimento quale segno di presentazione presso i dipartimenti di emergenza”
- Collaborazione nazionale con IRCCS Materno Infantile Burlo Garofalo – Trieste su “Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'ossigenoterapia con alti flussi vs ossigenoterapia a bassi flussi nella bronchiolite”
- Collaborazione con UOC Cardiologia, UOC Neuropsichiatria, UOC Neurologia Pediatrica dell'Istituto Gaslini e UOC Cardiologia Osp. S. Martino Genova e Medicina Legale Univ. La Sapienza – Roma su “Epilessia e sindrome di Brugada”

## Staff

---

Salvatore Renna, Giacomo Brisca, Simona Costabel, Carla Debbia, Martina Finetti, Silvia Fontanazza, Ilaria Negro, Antonella Palmieri, Daniela Pirlo, Marta Romanengo, Benedetta Schiappapietra, Barbara Tubino, Marta Vandone, Giovanna Villa, Fulvia Esibiti

---

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

---

**Dirigente Responsabile**

Dottor Enrico Eugenio Verrina

**Localizzazione**

Padiglione 12 – P 01

**Coordinatore Infermieristico**

Orietta Scarlini

**Referente per la qualità**

Maria Ludovica Degl'Innocenti

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

#### 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 eventuali 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";

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. Nei trattamenti continui l'anticoagulazione viene condotta con eparina o con soluzione di citrato. I trattamenti di CRRT vengono condotti anche in pazienti in trattamento con ECMO (ExtraCorporeal Membrane Oxygenation).

Negli ultimi due anni è stato messo a punto, in collaborazione con l'Unità di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica, il trattamento depurativo con filtri ad alta permeabilità (singoli o in serie) di pazienti con shock settico, disfunzione multi-organo, intossicazioni.

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, sia in caso di insufficienza renale acuta che cronica..

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 (sia nella sua forma manuale che come DP automatizzata, utilizzando in tal caso un dispensatore automatico di dialisi, il c.d. cycler) presso il proprio domicilio, seguendo un programma educativo strutturato. Al termine dell'addestramento viene eseguita una formale verifica del risultato e rilasciata autorizzazione alla esecuzione della 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).

# Gaslini

- L'impiego di cinacalcet nel trattamento dell'iperparatiroidismo nei pazienti pediatrici in dialisi cronica (studio clinico indipendente e partecipazione ad un *industry-driven international clinical trial* su una nuova formulazione farmaceutica del cinacalcet) .
- Identificazione di markers precoci di fibrosi peritoneale mediante analisi proteomica in bambini in dialisi peritoneale cronica. Studio degli esosomi sull'effluente peritoneale.
- Alterazioni istologiche della membrana peritoneale in corso di dialisi peritoneale cronica (partecipazione al "International paediatric peritoneal biopsy study in children").
- Trattamento emodialitico dei bambini nei primi due anni di vita.
- Neuropatia ottica in bambini in dialisi peritoneale cronica.
- Studi dei fattori di rischio di perdita della funzione renale residua in pazienti pediatrici in dialisi peritoneale cronica.
- Studio della sopravvivenza di neonati con iperammoniemia neonatale.
- Confronto dei risultati della dialisi extracorporea e della dialisi peritoneale in bambini giunti all'insufficienza renale terminale nei primi due anni di vita (casistica nazionale e casistica europea).

## 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 Universitats, Heidelberg, Germany
4. Department of Medical Informatics, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands.

## Staff

---

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

*dati 2016*

---

## U.O.S.D. Centro Nutrizionale

---



### **Dirigente Responsabile**

Dottor Paolo Fiore

### **Localizzazione**

Padiglione 16 – P 03

### **Referente Qualità**

Paolo Fiore

---

### **Attività Clinica**

---

Il Centro Nutrizionale dell'Istituto Giannina Gaslini 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.

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) calorimetrica e impedenziometrica
- **Terapeutico:** mediante indicazioni o prescrizioni dietetiche specifiche e individualizzate oppure tramite i necessari interventi di nutrizione clinica.

## Attività di Ricerca

---

Studio sulla prevalenza della malnutrizione e sulla qualità dell'intervento di supporto nutrizionale del paziente pediatrico ospedalizzato.

## Staff

---

Paolo Fiore, Silvia Storace, Patrizia Comandini, Serena Fierro, Nicoletta Nobili, Sandra Santoni

---

## U.O.S.D. Centro Malattie Rare

---

### Dirigente Responsabile

Dottorssa Di Rocco Maja



### Localizzazione

Day Hospital - Padiglione 20 – Ospedale di Giorno – P02

### Coordinatore infermieristico

DanielaTrucco

### Referente Qualità:

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività clinica si esplica mediante visite ambulatoriali, ricoveri in day-hospital e ricoveri ordinari relativamente a patologia metabolica (malattie lisosomiali, malattie del metabolismo dei carboidrati, difetti di glicosilazione delle proteine, altri difetti congeniti del metabolismo) a sindromi malformative con ritardo psicomotorio ed a displasie scheletriche. E' attivo inoltre un day-hospital multidisciplinare per i soggetti con stroke ad esordio in età pediatrica.

Alla UOSD afferiscono anche soggetti con malattie rare indagate.

---

### Attività di Ricerca

L'attività di ricerca clinica consiste in studi osservazionali (registri di malattia) e in studi interventzionali relativamente a terapie enzimatiche sostitutive o altri orphan drugs.

---

### Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

European Working Group Gaucher Disease (EWGGD), European Board MPS, Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles e Centre de reference des Maladies héréditaires du métabolisme Hopital Necker, Parigi, Centre des Maladies MoléculairesCentre Hospitalier Universitaire Vaudois Lausanne, International Executive Council for the Clinical Care and Treatment of patients with FOP , MetabERN (European Network for Metabolic Rare Diseases).

## Staff

---

Maja Di Rocco, Marta Bertamino

*dati 2016*

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



**Dirigente Responsabile**  
Dottor Edoardo Lanino

**Localizzazione**  
Padiglione DEA - P04 -  
Degenze  
Padiglione 3 – P01 -  
Day Hospital

**Coordinatore  
Infermieristico**  
Marco Deiana

**Referente Qualità**  
Dottor Edoardo Lanino

### Attività Clinica e di Eccellenza

Il Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche (TCSE) rappresenta 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 dedicato con 6 camere singole protette con filtro HEPA e pressione positiva, e nella fase pre-postTCSE presso il Day Hospital condiviso con le altre UD del settore Onco-ematologico. Il follow-up a lungo termine è assicurato a tempo indefinito nel contesto del programma dedicato ai pazienti fuori-terapia, progetto "Dopo".

Dal 1984 sono stati eseguiti 1511 trapianti di CSE (2° centro in Italia per numero di procedure eseguite; provenienza extraregionale > 80%; estero 30%). Il Programma Trapianto 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 da cordone ombelicale). Nel 2016 sono stati eseguiti 45 trapianti (31 allogenici, 14 autologi); nel 35% dei trapianti allogenici il donatore è stato un familiare HLA-incompatibile (genitore aploidentico).

## Principali attività di Ricerca

---

- Trapianto allogenico da donatore familiare aploidentico: utilizzo di 2 diverse piattaforme nei pazienti affetti da patologie neoplastiche e non (ciclofosfamide post TCSE, selezione negativa TCR $\alpha\beta$ /CD19) e confronto con donatore non consanguineo compatibile  $\geq 9/10$  loci HLA
- Utilizzo di ripetuti cicli di chemioterapia ad alte dosi seguita da autotrapianto di staminali emopoietiche autologhe in neoplasie del sistema nervoso centrale ed altri tumori solidi a cattiva prognosi.
- Analisi dell'efficacia e degli effetti acuti ed a lungo termine dei trattamenti antineoplastici e delle complicanze immunomediate post trapianto.
- Studio sulla fertilità e sulla funzione riproduttiva in pazienti pre e post-puberi sottoposti a differenti regimi di preparazione al trapianto.
- Studi prospettici di fase II-III sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento di prima linea (anticorpi monoclonali; linfodefesi extracorporea; TKI; inibitori di JAK)
- Studio nazionale farmacologico prospettico sulla malattia veno-occlusiva epatica in pazienti pediatriche sottoposti a trapianto di cellule staminali emopoietiche
- Studio prospettico (GITMO) sulla valutazione diagnostica della GVHD cronica in accordo alle nuove valutazioni internazionali (NIH 2015)
- Studio prospettico, multicentrico, multinazionale (EBMT) sui pazienti con VOD severa e trattati con Defibrotide.

## 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 di Onco-ematologia pediatrica, CELL FACTORY, IRCCS Policlinico "San Matteo", Pavia
- DIMES, Università di Genova.
- Chirurgia Ortopedica Protesica, Ospedale S. Corona, Pietra Ligure
- Oncologia Radioterapica, IRCCS San Martino -IST, Genova
- Laboratorio Tipizzazione Tissutale e Registro Italiano Donatori di Midollo (IBMDR) Ospedale Galliera
- Lifeline Italia ONLUS, Padova
- ATMO/FTMO (Associazione/Fondazione per il Trapianto di Midollo Osseo) ONLUS, Venezuela

## Staff

---

Edoardo Lanino, Maura Faraci, Stefano Giardino, Barbara D'Ulivo, Marco Deiana

## Dipartimento Integrato di Chirurgia ed Alta Intensità di Cura (AIC)

Coordinatore: Dott. Giuseppe Pomè

### U.O.C. Cardiochirurgia



#### Dirigente Responsabile

Dottor Giuseppe Pomè

#### Localizzazione

Padiglione 17 – P03 - Degenza

#### Coordinatori Infermieristici

Rosanna Viacava - Blocco Operatorio  
Gabriella Magioncalda - Degenza

#### Referente per la Qualità

Giuseppe Cervo

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'unità Operativa Complessa di Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare si occupa della diagnosi e della correzione chirurgica di tutte le cardiopatie congenite o acquisite in età pediatrica.

Si occupa anche della diagnosi e del trattamento medico e chirurgico dei pazienti cardiopatici congeniti in età adulta.

In collaborazione con il 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'Unità Operativa Complessa di Pediatria II – Reumatologia, tratta patologie rare dell'albero Arterioso (arterite di Takayasu).

Collabora con il team interventistico endovascolare per i pazienti affetti da anomalie vascolari.

Collabora con il team di medicina fetale e perinatale per quanto concerne la diagnosi prenatale di cardiopatia congenita abbinata o meno al trattamento interventoriale in utero.

Trattamento ibrido delle cardiopatie congenite complesse.

## Attività di Ricerca

---

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

- Studio Multicentrico, per gli anni 2016-2018, controllato, randomizzato, prospettico, in aperto di fase III. Valutazione dell'efficacia e della sicurezza della Colla di Fibrina come coadiuvante per il controllo dell'emostasi in pazienti pediatrici dopo intervento di cardiocirurgia a cuore aperto.

**Obiettivo:** verificare l'efficacia e la sicurezza della colla di fibrina usata come coadiuvante nell'emostasi.

**Descrizione:** Studio Multicentrico Italiano con la cardiocirurgia pediatrica dell'Ospedale Pasquinucci di Massa.

- Valutazione della "rigenerazione autologa" del patch Cor-Matrix (extracellular matrix graft) in cardiocirurgia pediatrica. Prosecuzione studio iniziato nel 2014

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

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

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.

## Staff

---

Giuseppe Cervo, Giuseppe Panizzon, Elena Ribera, Francesco Santoro, Nadia Vercellino, Alfredo Virgone

*dati 2016*

---

## U.O.C. Cardiologia

---



### **Dirigente Responsabile:**

Dottor Maurizio Marasini

### **Localizzazione:**

Padiglione 17 – P 03 – Degenza

Padiglione 17 – P02 – Ambulatori Fetali

Padiglione 20 - P01 - Ospedale di Giorno –Ambulatorio di Cardiologia

Padiglione 20 – P02 – Day Hospital

### **Coordinatori infermieristici:**

Magioncalda Gabriella - Degenza

Adriana Monaco - Sala di Emodinamica

Lorella Santato – Ambulatorio ODG

### **Referente Qualità:**

Dottor Alessandro Rimini

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

All'interno dell'UO vengono svolte tutte le più moderne attività di diagnosi e terapia non chirurgica nell'ambito della cardiologia prenatale, neonatale e pediatrica.

Vengono inoltre seguiti e trattati i pazienti pediatrici e giovani adulti affetti da cardiopatia congenita operata e non. Queste attività comprendono:

#### **Cardiologia prenatale**

Diagnosi prenatale precoce (a partire dalla 16° settimana di età gestazionale) delle cardiopatie congenite con ecocardiografia fetale e in casi selezionati mediante Risonanze Magnetica fetale, counseling multidisciplinare (ostetrico/cardiologico/cardiochirurgico/genetico/pediatrico, psicologico), controllo evolutività della cardiopatia fetale, parto programmato con possibilità di accoglienza della gestante.

Trattamento farmacologico delle aritmie fetali, e in casi selezionati, interventi prenatali sulla cardiopatia.

#### **Centro di Imaging Cardiologico Avanzato**

- Angio-Risonanza Magnetica Cardiaca e Angio-Tomografia Computerizzata Cardiaca entrambi in collaborazione con il Servizio di Radiologia

#### **Aritmologia**

- Presa in carico del bambino con aritmia o sospetta tale sia con un ambulatorio specifico dedicato che in regime di DH o Ricovero. Possibilità di utilizzare su questi pazienti tutti i possibili mezzi diagnostici e terapeutici applicabili in questo campo: Elettrocardiografia, Holter ECG anche a lunga durata, Holter pressorio, Remote Event Recorder non impiantabile, 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, ICD, Revil, controllo Pace-maker ed ICD anche da remoto.

## Cardiologia Invasiva

- Presa in carico in regime di ricovero di tutti i pazienti che richiedono cateterismi cardiaci diagnostici o interventoriale in età pediatrica e in casi selezionati anche nel giovane adulto. In particolare possibilità di effettuare tutte le procedure interventoriali transcateretere che comprendono valvuloplastiche e angioplastiche polmonari e aortiche; rivascolarizzazione di vasi occlusi e perforazione di valvole polmonari atresiche mediante sonde a radiofrequenza; posizionamento di stents; embolizzazioni mediante "coil o device" di vasi anomali e chiusura di difetti interatriali, difetti interventricolari, dotti arteriosi, impianto percutaneo o ibrido di valvole cardiache. Cateterismi cardiaci diagnostici invasivi e test farmacologici per valutare l'efficacia terapeutica in condizioni particolari quali l'ipertensione polmonare o condizionipotenzialmente a rischio di ischemia miocardica.

## Cardiologia del giovane adulto con cardiopatia congenita operata o in storia naturale (GUCH):

- Presa in carico in regime ambulatoriale (ambulatorio specifico dedicato) e in casi selezionati in regime di ricovero di tutti i pazienti adolescenti e giovani adulti con cardiopatia congenita. Possibilità di effettuare tutti gli esami e gli interventi necessari anche nel giovane adulto. Attività di Centro di riferimento Regionale ed

Extra-Regionale per far sì che questi pazienti vengano seguiti nel miglior modo possibile anche oltre l'età pediatrica presso Centri in contatto con il nostro Istituto.

## Cardiologia ambulatoriale esterna

- Presa in carico in regime ambulatoriale di tutti i bambini con sospetto di cardiopatia, attività di follow-up per i bambini affetti da cardiopatia congenita o funzionale che siano operato o meno. Possibilità di effettuare in regime ambulatoriale tutti gli esami e le indagini necessarie: Elettrocardiografia, Holter ECG, Holter pressorio, Remote Event Recorder, Ecocardiografia mono e bidimensionale, color-Doppler, tissue color Doppler, ecocardiografia funzionale, ecocardiografia tridimensionale, Prove da sforzo su cicloergometro o pedana mobile anche con valutazione funzionale cardiopolmonare, AngioRM e AngioTAC cardiaca per i pazienti collaboranti.

## Cardiologia Reparto di Degenza

- Presa in carico in regime di ricovero del paziente con cardiopatia congenita o acquisita (operato o in storia naturale). Valutazione clinica globale dei bisogni del neonato, del bambino e del giovane adulto affetto sia da patologia cardiaca, sia da patologia vascolare complessa, compresa attività di consulenza psicologica e di counseling rivolta sia al paziente pediatrico, sia al nucleo familiare

Possibilità di effettuare in regime di ricovero tutti gli esami e le indagini cardiologiche necessarie: Elettrocardiografia, Holter ECG, Holter pressorio, Remote Event Recorder, Ecocardiografia mono e bidimensionale, color-Doppler, tissue color Doppler, ecocardiografia funzionale, ecocardiografia tridimensionale, ecocardiografia transesofagea, AngioRM e AngioTAC cardiaca anche in anestesia. Possibilità di effettuare nello stesso ricovero tutti gli esami e le indagini extra-cardiologiche che eventualmente potessero rendersi necessarie ai fini di un inquadramento completo del paziente.

## Cardiologia consulenze interne

- Attività di Consulenza comprensiva di esami strumentali specifici a favore di tutti i bambini e pazienti ricoverati presso l'Istituto.
- 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

## Attività di Ricerca

---

- L'attività di ricerca dell'unità operativa è rivolta in particolare allo studio delle cardiopatie complesse e di nuove metodiche diagnostiche al fine di conseguire un continuo miglioramento della gestione clinica e delle cure. Come consuetudine è promossa la collaborazione con i più importanti centri di cardiologia pediatrica italiani ed europei. Principali collaborazioni attualmente in corso.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Istituto Fisiologia Clinica, C.N.R., PISA, Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo; Studio osservazionale "Biomarker assessment of the radiation-related cancer risks in patients with congenital heart disease (biorad-chd) (dott. GI trocchio)
- Istituto Gaslini, Genoa, Italy, Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK, UCL Institute of Cardiovascular Science, London, UK; Monaldi Hospital, II University of Naples, Naples, Italy; Complex congenital heart disease: Double discordance (congenitally corrected TGA) (Dott.ssa G. Tuo)
- Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK, UCL Institute of Cardiovascular Science, London, UK, University of Padova, Padua, Italy, Monaldi Hospital, II University of Naples, Naples, Sant'Orsola Malpighi Hospital, Bologna, Italy UCL Institute of Cardiovascular Science, London, UK, Città della Salute e della Scienza, University of Turin, Sapienza University, Rome, Bambino Gesù Children's Hospital and Research Institute, Rome. Cardiac defects, morbidity and mortality in patients affected by RASopathies. CARNET study result. (Dott. G Tuo)
- University of Padova, Padua, et al. The natural history and surgical outcome of patients with scimitar syndrome: a multi-centre European study (Dott. S. Bondanza).
- Studio in doppio cieco su efficacia e sicurezza dell'inibitore della fosfodiesterasi di tipo 5 tadalafil in pazienti pediatriche con ipertensione arteriosa polmonare (Dr A Rimini).
- Concordance between stress CMR and coronary angiography in pediatric patients with suspected coronary artery disease (Dr GL Trocchio) in collaborazione con l'UO di Radiologia.
- Prof Damien Bonnet- Hôpital Necker Enfants Malades, Parigi
- Prof Jan Marek- Great Ormond Street Hospital- Londra

# Gaslini

## Progetti di Cooperazione

- Camerun cardiac center di Shisong, progetto “cuore per l’Africa” in collaborazione con l’Associazione bambini cardiopatici nel mondo.
- Haiti S. Damien Hospital con l’associazione Rava e Gift for Life.
- Nigeria Ospedale pediatrico di Bauchi con l’associazione Gift for Life

## Staff

---

Maurizio Marasini, Sara Bondanza, Francesca Cairello, Martino Cheli, Enrico De Caro, Maria Derchi, Alessandro Rimini, Alessandra Serafino, Alessandra Siboldi, Gianluca Trocchio, Giulia Tuo, Adriana Monaco, Gabriella Magioncalda, Lorella Santato, Daniela Schenone, Bianca Boi

---

## U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi

---



### **Dirigente Responsabile**

Dottor Corrado Occella

### **Localizzazione**

Padiglione 20 - Ospedale di Giornata – P  
01

### **Coordinatori Infermieristici**

Daniela Trucco - Day Hospital

Lorella Santato - Ambulatorio

---

### **Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca**

---

- Inquadramento delle malformazioni vascolari superficiali (angiomi piani); terapia delle stesse mediante la fototerapia selettiva (laser) in età pediatrica con continuità assistenziale in età adulta
- Terapia laser delle cicatrici ipertrofiche in evoluzione cheloidea e dei cheloidi in fase iniziale con continuità assistenziale in età adulta
- Terapia laser integrata (laser CO2 e Dye laser) dei cheloidi
- Fototerapia delle dermatosi fotosensibili con fototerapia UVA e UVB; in particolare terapia della vitiligine (UVB a banda stretta) e della psoriasi, della dermatite atopica con le lampade TL1 e UVB a banda stretta
- Ambulatorio di II° Livello dedicato all' Alopecia areata in età pediatrica
- Diagnosi delle dermatiti allergiche da contatto in età pediatrica – adolescenziale mediante patch test.
- Dermatoscopia: studio dei nevi, loro mappatura e follow-up nel tempo; monitoraggio dei nevi e di altre neoplasie cutanee in pazienti sottoposti a terapie immunosoppressive o antitumorali; prevenzione dei tumori cutanei
- Dermochirurgia: asportazione di neoplasie 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 regionale di riferimento Psocare in età pediatrica e ambulatorio dedicato a Psoriasi

## Principali collaborazioni

---

- Associazione Nazionale Alopecia Areata
- Centro ORPHANET per mastocitosi
- RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Gruppo multidisciplinare per il trattamento degli angiomi e delle malformazioni vascolari dell'Istituto Gaslini (laser@ospedale-gaslini.ge.it, www.angiomi.org)
- Gruppo multidisciplinare Sclerosi Tuberosa di Bourneville dell'Istituto Giannina Gaslini
- Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
- Registro Multidisciplinare italiano delle Anomalie Vascolari
- Rete Psoriasi Liguria
- SISAV (Società Italiana per lo studio delle Anomalie vascolari)

## Staff

---

Corrado Occella, GianMaria Viglizzo, Dario Bleidl, Francesca Manunza, Cristina Penzo

---

## U.O.C. Chirurgia Pediatrica

---



### **Dirigente Responsabile**

Professor Girolamo Mattioli

### **Localizzazione**

Padiglione 17 – P02

### **Coordinatore infermieristico F.F.**

Sig.ra Nadia Casteni

### **Referenti Qualità**

Dottor Stefano Avanzini

Dottorssa Cinzia Mazzola

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

- Chirurgia Oncologica
- Chirurgia Toracica e Chirurgia delle Vie Aeree (particolare attenzione alle toracotomie muscle-sparing o con approccio toracoscopico, chirurgia della trachea e delle malformazioni della parete toracica)
- Urologia ricostruttiva (idronefrosi, reflusso vescicale, ipospadia, urolitiasi, disturbi della continenza, etc)
- Chirurgia con approccio mini- invasivo (laparoscopica, toracosopia, retroperitoneoscopia, robotica)
- Chirurgia neonatale
- Chirurgia delle affezioni dell'apparato digerente (MICI, Malattia di Hirschsprung, reflusso gastroesofageo, patologia delle vie biliari, malformazioni anorettali, pseudostruzioni intestinali croniche, etc)
- *Disease Management Teams* per il trattamento superspecialistico delle affezioni coinvolgenti vari organi ed apparati: Vie aeree e parete toracica, Apparato Gastrointestinale, Vie urinarie, Oncologia

---

### **Attività di ricerca**

---

L'ambito di competenze dell'U.O.di Chirurgia si articola a partire dall'età neonatale fino all'adolescenza, rivolgendosi dalle problematiche malformative, oncologiche, agli interventi in urgenza/emergenza. L'U.O. si suddivide in Disease Management Team (DMT), questo offre la migliore esperienza e competenza possibile al paziente .

DMT Chirurgia Digestiva: collabora con il Centro Neonati a rischio, l'Unità di Terapia Intensiva e la Gastroenterologia pediatrica nella diagnosi e trattamento della chirurgia neonatale (atresia esofagea, malformazioni ano-rettali, chirurgia enterocoliti necrotizzanti, malrotazioni e duplicazioni intestinali), diagnostica/trattamento del megacolon e disturbi dell'innervazione intestinale, chirurgia malattie infiammatorie croniche e patologie del giunto esofago-gastrico; collabora con la Neuropsichiatria, la Pediatria II e la Fisiatria nel follow-up dei pazienti stomizzati (gastrostomia, ileostomia, colostomia, cecostomia), in un progetto medico-infermieristico di education alla gestione domiciliare del paziente

DMT Chirurgia malformazioni toraciche e vie aeree: tratta pectus excavatum, pectus carenatum, malformazioni costali (s.di Jeune, s.di Poland), malformazioni polmonari (CPAM, sequestro polmonare), malformazioni delle vie aeree (congenite e acquisite)

DMT Chirurgia Oncologica: collabora con la Pediatria IV, si occupa di diagnostica/chirurgia dei tumori in età pediatrica (neuroblastoma, tumore di Wilms, tumori prostatico-vescicali e del perineo (PSAM)), e della gestione dei dispositivi intravascolari a medio e lungo termine

DMT Chirurgia generale/urologica: tratta patologie del canale inguinale (ernia inguinale, idrocele, criptorchidismo, varicocele); collabora con la Nefrologia nella diagnostica /chirurgia delle malformazioni vie urinarie (reflusso vescico-ureterale, ostruzioni del giunto pieloureterale, megauretere, valvole uretra posteriore) e uretrali (ipospadia, epispadia); gestisce follow up dei pazienti stomizzati (vescicostomia, ureterocutaneostomia) e dei pazienti con Spina Bifida con la Neurochirurgia (urodinamica).

Nell'ambito delle attività del dipartimento D.E.A., l'U.O. di Chirurgia garantisce l'assistenza alle patologie chirurgiche traumatologiche (trauma center), urgenze addominali e toraciche con servizio di guardia attiva 24/24ore; partecipa anche ad attività inerenti a politiche e procedure per l'assistenza ai pazienti fragili inserendosi a supporto clinico del progetto nominato "La casa sull'albero".

## Attività di ricerca

---

Studio del ruolo della Chirurgia nel Neuroblastoma 4s

Stesura protocollo diagnostico per le miopatie viscerali intestinali in collaborazione con l'Università di Basilea e l'Università di Parma

Ricerca Finalizzata Ministeriale: "*Interactions of genotype, phenotype, local immune system and microbiologic environment in the pathogenesis of Hirschsprung's disease associated enterocolitis*"

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

Collaborazioni Nazionali con tutti i Centri AIEOP (Associazione Italiana di Emato-Oncologia Pediatrica) e GICOP (Gruppo Italiano di Chirurgia Oncologica Pediatrica)

Collaborazioni internazionali con:

# Gaslini

Prof. Sabine Sarnacki, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, Francia

Prof. Elisabeth Bruder, Università di Basilea (CH)

Prof. Silini, Università di Parma

Comitato Accessi VAscolari (C.A.Va) gruppo multidisciplinare per la gestione dei dispositivi intravascolari a medio e lungo termine

Dr Peretti, IRCCS S. Martino, Genova

Collaborazione IGG e Fondazione Francesca Rava NPH Italia Onlus presso Ospedale Pediatrico NPH Saint Damien in Haiti

## Staff

---

Stefano Avanzini, Marcello Carlucci, Silvio Ferretti, Giuseppe Fratino, Giuseppe Martucciello, Cinzia Mazzola, Alberto Michelazzi, Manuela Mosconi, Maria Vittoria Romanini, Fabio Sanfilippo, Pierluigi Scarsi, Pierluigi Scarsi, Michele Torre, Francesca Roncallo, Francesca Roncallo, Lorenzo Leonelli, Maria Grazia Faticato, Michela Wong, Irene Paraboschi, Federico Paolo.

---

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

---



### **Direttore**

Dr. Pietro Tuo

### **Localizzazione**

Padiglione 17 – 1° Piano

### **Coordinatore infermieristico**

Sig.ra Daniela Spennato

### **Referenti per la qualità**

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

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

### **Dirigente Responsabile**

Dr. Giovanni Montobbio

### **Attività cliniche**

---

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

Le prestazioni erogate sono le seguenti:

- Visite anestesiologicalhe preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e di ricovero ordinario
- Anestesia generale nelle seguenti specialità chirurgiche:
  - Chirurgia generale pediatrica e neonatale
  - Chirurgia toracica
  - Chirurgia oncologica
  - Neurochirurgia
  - Chirurgia Maxillo-facciale e Odontoiatrica

# Gaslini

- 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 ecoguidato

## U.O.S. Anestesia e Analgesia Ostetrico-Ginecologica

### Responsabile

In corso di assegnazione

## Attività cliniche

---

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

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

Prestazioni erogate:

- Visite anestesiologicalhe preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e ricovero ordinario
- Visite anestesiologicalhe preparto
- Anestesia nella specialità ostetrico-ginecologicala
- Analgesia del parto in modalità H24
- Assistenza in Recovery Room della gravidanza ad alto rischio
- Servizio di Guardia Anestesiologicalo Dedicato in ambito Ostetrico Ginecologicalo
- Servizio di Terapia del Dolore Dedicato in ambito Ostetrico Ginecologicalo

## 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 anestesiologicala nella Medicina Fetale

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 **prematurato con pervietà 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](http://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 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 diffuse (es. sepsi meningococcica).
- **Settore terapia semi-intensiva** con possibilità di presenza di un genitore in reparto h24.
- **Settore procedure** per l'esecuzione di **diagnostica endoscopica** e di **interventi chirurgici** su pazienti critici non trasportabili in sala operatoria (es. enterocolite necrotizzante del prematuro, posizionamento derivazioni ventricolari esterne nel prematuro).
- **Attività formativa** sul supporto vitale avanzato in età pediatrica secondo linee guida IRC ERC–SIN (Corsi EPLS EPILS NLS).
- **Ambulatorio Follow Up Rianimazione Neonatale e Pediatrica** dedicato ai neonati/lattanti che, per complicanze perinatali o per patologia complessa, necessitano di un piano diagnostico e terapeutico a lungo termine dopo la dimissione.

## Linee di ricerca

---

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

## U.O.C. Radiologia



### Dirigente Responsabile 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 Ghorzi, 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

*dati 2016*

---

## U.O.S.D. Centro di Neuroradiologia e radiologia interventistica

---



### Dirigente Responsabile

Dottor Carlo Gandolfo

### Localizzazione

Dipartimento chirurgico pad 17

**Coordinatore infermieristico e referente qualità**  
SA. Monaco

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

La UOSD si occupa di tutte le aree di interesse della radiologia e della neuroradiologia pediatrica diagnostica e interventistica.

Le aree di eccellenza nazionale e internazionale consolidate sono:

- studio e il trattamento delle patologie neurovascolari malformative congenite e acquisite.
- studio e trattamento della patologia nefrovascolare
- studio e trattamento della patologia ortopedica tumorale e malformativa

---

### Attività di Ricerca

---

Partecipa a protocolli nazionali e internazionali per il trattamento farmacologico delle patologia malformative vascolari.

Attività pubblicistica su riviste internazionale.

Attività di reviewer per riviste internazionali

Pubblicazione di capitoli di libri nazionali e internazionali

---

### Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

Collabora stabilmente con ospedali di Firenze, Siena, Milano, Napoli

Collabora saltuariamente con ospedali esteri (Israele, Norvegia, Francia e Inghilterra)

---

### Staff

---

Carlo Gandolfo, Francesco Pasetti

*dati 2016*

---

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

---

**Dirigente Responsabile**

Dott. Michele Torre

**Localizzazione**

Pad. 16-17

**Infermiera dedicata:**

Sig.ra Armanda Ferullo

**Referente Qualità**

Dott Michele Torre

---

### Attività clinica e Aree di Eccellenza

---

L'UOSD Team Vie Aeree è un centro di riferimento nazionale e internazionale per la diagnosi e il trattamento delle anomalie congenite e acquisite delle vie aeree pediatriche (laringe, trachea, bronchi). In particolare vengono trattati i pazienti affetti da:

Laringomalacia, stenosi sottoglottiche, cleft laringotracheali, web laringei, paralisi congenite ed acquisite delle corde vocali, stenosi tracheali congenite e acquisite, fistole tracheo-esofagee congenite ed acquisite, tracheomalacia, compressioni tracheali, anelli vascolari, broncomalacia, stenosi bronchiali, tumori del laringe, della trachea e dei bronchi.

Per la diagnosi delle anomalie delle vie aeree ci avvaliamo di endoscopia laringotracheobronchiale, sia flessibile che rigida, di TC con mezzo di contrasto, RM senza e con mezzo di contrasto, ecografia funzionale (per le paralisi cordali), tracheobroncografia.

Vengono eseguiti tutti i tipi di trattamento chirurgico endoscopici o a cielo aperto, quali: ricostruzione laringotracheale con innesto di cartilagine costale, resezione cricotracheale parziale semplice ed estesa, slide tracheoplasty, resezioni tracheali e bronchiali, aortopessi, sovraglottoplastica, trattamento endoscopico con laser e/o dilatazione con palloncino di stenosi sottoglottiche o tracheali, tracheotomia a cielo aperto o con tecnica percutanea, posizionamento di stent tracheali o bronchiali riassorbibili.

Disponiamo di laser a CO2 Ultrapulse a raggio libero (in acquisizione fibra) e di tutte le moderne attrezzature per il trattamento chirurgico di queste anomalie. E' in acquisizione il ventilatore Twin Stream per eseguire la Jet Ventilation.

---

### Attività di Ricerca

---

E' stato pubblicato su prestigiosa rivista internazionale (Seminars of Pediatric Surgery) una revisione dello stato dell'arte sui tumori primitivi della via aerea in età pediatrica. Sullo stesso argomento è in corso uno studio multicentrico che coinvolge molti centri europei e mondiali.

Vengono regolarmente svolte attività di ricerca clinica e pubblicazione di case reports e trattamenti innovativi.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

**Nazionali:** prof. Giorgio Peretti, Clinica Otorinolaringoiatrica Università di Genova; dott. Sergio Bottero, U.O. Chirurgia delle Vie Aeree, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

**Internazionali:** prof. Philippe Monnier, Professore Emerito Chirurgia Testa e Collo, Losanna  
prof. Patricio Varela, Hospital Calvo Mackenna, Santiago, Cile.

E' stato lanciato l'International Network of Pediatric Airway Teams (INPAT), sotto la coordinazione del nostro Team, con il primo meeting internazionale ad aprile 2017.

## Staff

---

Michele Torre, Armanda Ferullo

## U.O.S.D. Centro di Anestesiologia. Terapia del dolore acuto e procedurale



### Dirigente Responsabile

Dott. Giovanni Montobbio

### Referente per la Qualità

Nicola Disma

Gabriele De Tonetti

### Attività Clinica

La U.O.S.D. Centro di Anestesiologia e Terapia del Dolore Acuto e Procedurale, assicura tutte le attività anestesologiche (anestesia generale, loco regionale, sedazioni) necessarie per permettere l'attività chirurgica e diagnostica sui pazienti dell'Istituto G. Gaslini. All'interno della U.O.S.D. sono presenti la U.O.S. di Anestesia e Analgesia Ostetrico-Ginecologica e il Servizio di Terapia del Dolore Acuto e Procedurale.

**L'attività anestesologica** si esplica nell'ambito di otto sale operatorie, una sala di radiologia interventzionale e di emodinamica, tre postazioni diagnostiche radiologiche (1 TAC e 2 RMN), un ambulatorio. Sono inoltre attive una guardia anestesologica presente in Istituto h 24 del sabato e due reperibilità.

Le prestazioni erogate sono le seguenti:

- Visite anestesologiche preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e di ricovero ordinario
- Anestesia generale per tutte le specialità chirurgiche
- Anestesia loco-regionale:
  - Epidurale caudale, lombare e toracica
  - Blocchi periferici single-shot e continui
  - Anestesia spinale nel neonato
  - Anestesia spinale nel bambino e adolescente

**Il Servizio di Terapia del Dolore acuto e procedurale (Acute Pain Service)** svolge la sua attività tutti i giorni feriali, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8 alle ore 15.

i campi di applicazione dell'APS sono:

- **Gestione del dolore acuto postoperatorio lieve, moderato, severo con le seguenti tecniche:**
  - Analgesia endovenosa a boli

- Analgesia endovenosa continua mediante elastomero
- Analgesia con morfina modalità PCA/PNCA
- Analgesia epidurale continua e PCEA
- Analgesia perineurale continua

- **Gestione del dolore da procedura**

L'APS si occupa di eseguire la sedazione procedurale in caso pazienti affetti da patologie complesse e/o di procedure con maggior grado di invasità, previa richiesta di consulenza da parte del personale di reparto.

La gestione del dolore procedurale si avvale sia di farmaci analgo-sedativi, sia delle più comuni tecniche non farmacologiche di controllo.

Le principali procedure che necessitano di sedazione riguardano:

- Posizionamento accessi venosi periferici nel neonato e nel bambino
- Medicazione di ferite
- Medicazione di ustioni
- Rimozione di drenaggi toracici, addominali, etc.

- **Gestione del dolore postoperatorio persistente**

L'APS continua a seguire i pazienti anche una volta dimessi dall'ospedale agendo su tre fronti:

- in ospedale: durante i DH di controllo nel reparto di provenienza
- tramite consulenze telefoniche: al momento della dimissione verrà fornito al paziente il numero di telefono del nostro Servizio di Terapia del dolore, in modo da consentire al paziente stesso e alla sua famiglia di mettersi in contatto con un afferente all'APS per chiarimenti terapia, comparsa di effetti collaterali, gestione di dolore non controllato, una volta rientrati a casa.
- mediante la creazione di una rete di contatti (tramite mail) con i medici del territorio

- **Attività informativa bambino-famiglia**

L'APS si occupa di supportare e promuovere attività di informazione volte principalmente alle famiglie e ai pazienti.

**La U.O.S. Anestesia e Analgesia Ostetrico–Ginecologica** svolge la sua attività 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 semi-intensivo
- Ambulatorio anestesilogico in ambito ostetrico-ginecologico (Pad 12 – 4° piano, dal lunedì al venerdì, orario: 08.30 - 09.30 – tel 01056363944)

**L'attività clinica risulta articolata nei seguenti ambiti:**

- Ambulatorio anestesilogico in ambito ostetrico ginecologico: visite preparto e preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e ricovero ordinario

- Servizio di analgesia del parto in modalità h24
- Anestesia nella specialità ostetrico-ginecologica
- Anestesia fetale per procedure di medicina e chirurgia fetale
- Assistenza neonatale al neonato cardiopatico e chirurgico complesso
- Assistenza in Recovery Room nella gravidanza ad alto rischio
- Servizio di Guardia Anestesiologica dedicata in ambito Ostetrico Ginecologico
- Trasporto intra–extraospedaliero della paziente ostetrico ginecologica critica per esecuzione procedure diagnostico-terapeutiche
- Servizio di Terapia del dolore dedicato in ambito Ostetrico Ginecologico.

#### Attività organizzativa:

- Incontri divulgativi collegiali mensili con le partorienti sull'analgesia del parto
- Partecipazione al Gruppo di lavoro di medicina e chirurgia fetale
- Partecipazione al Comitato "Ospedale senza dolore" (COSD) dell'Istituto
- Partecipazione al Comitato "Buon Uso del sangue" dell'Istituto

#### Aree di Eccellenza

---

- Anestesia generale e loco-regionale per pazienti in età neonatale
- Anestesia per procedure chirurgiche mini-invasive (laparoscopia, toracosopia e robotica)
- Anestesia per la diagnosi e la chirurgia delle patologie delle vie aeree
- Gestione delle vie aeree difficili in età pediatrica
- Anestesia "Fast Track" per procedure cardio-chirurgiche semplici
- Impianto e gestione dei cateteri venosi centrali nel neonato e nel bambino
- Gestione del dolore postoperatorio acuto e persistente
- Sedazione procedurali al di fuori delle sale operatorie (NORA)
- Analgesia nel travaglio di parto
- Assistenza alla gravidanza ad alto rischio
- Assistenza neonatale al neonato cardiopatico e chirurgico complesso
- Anestesia fetale nelle procedure medico chirurgiche a carico del feto
- Percorso nascita multidisciplinare e multiprofessionale

#### Linee di Ricerca

---

- Tecniche di ventilazione monopolmonare nella chirurgia toracica e torascopica del bambino
- Tecniche di anestesia durante laparoscopia neonatale
- Incannulamento venoso centrale e periferico eco guidato
- Sviluppo dell'anestesia materno-fetale nelle procedure medico chirurgiche a carico del feto
- Studio emodinamico della paziente ostetrica nella preeclampsia

# Gaslini

- Sviluppo dell'analgesia nel travaglio di parto nell'assistenza ordinaria ed in circostanze particolari (TOLAC - Trial of labor after cesarean delivery, VBAC – Vaginal birth after cesarean delivery; rotazione digitale – manuale fetale in presentazione occipito posteriore, parto vaginale podalico, parto vaginale in gravidanza gemellare)
- Studio delle MLAD (minimum local anaesthetic dose) e MLAC (minimum local anaesthetic concentration) nell'anestesia locoregionale in ostetricia nelle basse epoche gestazionali
- Approccio strutturato nell'emorragia peripartum
- Impiego dei test viscoelastici nell'emorragia ostetrica
- Cateterismo vascolare eco guidato nella paziente ostetrica
- Percorso per intensità di cure nella paziente ostetrica

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Boston Children Hospital
- AOU Careggi, Firenze – SOD Complessa Anestesia
- CDC Sacra Famiglia, Roma – UO Anestesia e Rianimazione
- DISFOR Dipartimento Scienze della Formazione – Università degli studi di Genova
- GdS Gruppo di Studio Analgesia e Anestesia Ostetrica della SIAARTI Società Italiana di Anestesia Analgesia Rianimazione e Terapia Intensiva
- Scuola di specializzazione in Anestesia, Rianimazione e Terapia Intensiva – Università degli Studi di Genova

## Staff

---

Gabriele Baronti, Marta Berti, Maria Rosaria Bianco, Rachele Bonfiglio, Victoria Bosio, Teresa Cavallero, Andrea Dato, Gabriele De Tonetti, Mirta Della Rocca, Sara Frontalini, Francesco Grasso, Claudia Grattarola, Svetlana Kotzeva, Luigi Montagnini, Giovanni Montobbio, Laura Ressa, Sara Sechi, Alessandro Simonini, Miriam Tumolo, Maria Enrica Zamorani, Clelia Zanaboni, Lucia Derosas, Loredana Palomba

*dati 2016*

---

## U.O.S.D. Centro di terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

---



### **Dirigente Responsabile**

Dottor Andrea Moscatelli

### **Localizzazione**

Padiglione 17, primo piano

### **Coordinatore infermieristico**

Sig.ra Annalisa Costa

### **Referente Qualità**

Dott.ssa Elisabetta Lampugnani

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

Reparto polivalente, neonatale e pediatrico dotato di 16 posti letto.

Trattamento di condizioni acute e croniche di insufficienza polmonare e/o cardiaca tramite ECMO (Extracorporeal Membrane Oxygenation) nel neonato e nel bambino, centro membro dell'Extracorporeal Life Support Organization ([www.elsonet.org](http://www.elsonet.org)).

Ventilazione non invasiva, invasiva, ad alta frequenza oscillatoria e percussiva. Utilizzo di ossido nitrico inalatorio, anche in trasporto, e di miscele elio-ossigeno.

Terapia Intensiva Cardiologica e Cardiochirurgica.

CRRT (Continuous Renal Replacement Therapy) nelle insufficienze renali acute e croniche anche ad esordio neonatale e bridge al trapianto.

Diagnostica endoscopica delle vie aeree e terapia intensiva di supporto al Team Delle Vie Aeree.

Trasporto del paziente critico ed ECMO (ambulanza, aereo ed elicottero).

Assistenza intensiva a neonati a termine e pretermine con problematiche mediche e chirurgiche complesse.

DRICU (Delivery Room Intensive Care Unit) per il trattamento in sala parto di gravi patologie congenite (es.: ernia diaframmatica congenita, onfalocele, gastroschisi, atresia esofagea, patologie delle vie aeree, insufficienza renale neonatale-ipoplasia polmonare/ipertensione polmonare, cardiopatie congenite, malformazione aneurismatica dell'ampolla di Galeno etc.).

---

Terapia intensiva nelle patologie mediche del paziente pediatrico.

Terapia intensiva post-operatoria nelle specialità chirurgiche.

Bridge al trapianto nell'insufficienza respiratoria terminale (ventilazione non invasiva/ECMO).

Plasmaferesi nel paziente con sindromi iperinflammatorie sistemiche.

Terapia Intensiva Neurologica nel trauma cranico, meningo-encefaliti, tumori cerebrali, emorragie cerebrali e in patologie congenite del sistema nervoso centrale (monitoraggio avanzato multiparametrico).

Terapia intensiva del paziente immunodepresso e/o affetto da patologia emato-oncologica.

Team di Risposta Rapida-Trauma Team per la gestione delle emergenze intraospedaliere e presso il DEA-Pronto Soccorso.

Assistenza a pazienti affetti da patologie respiratorie croniche e ventilazione meccanica domiciliare.

Terapia intensiva del Grande Ustionato.

Settore isolamento (patologie infettive altamente diffuse), settore terapia semi-intensiva (possibilità di presenza di un genitore in reparto h24). Settore procedure per l'esecuzione di diagnostica endoscopica e di interventi chirurgici su pazienti critici non trasportabili in sala operatoria (es. enterocolite necrotizzante del prematuro, posizionamento derivazioni ventricolari esterne nel prematuro, legatura PDA).

## Attività di Ricerca

---

- - Studi multicentrici nell'ambito della rete TIPnet;
- ventilazione meccanica;
- high frequency percussive ventilation;
- ECMO (cannulazione percutanea, trasporto, utilizzo nell'ospite immunocompromesso e nell'ernia diaframmatica congenita);
- ipotermia terapeutica e neuroprotezione farmacologica;
- terapia antibiotica in terapia intensiva e farmacocinetica degli antibiotici in ECMO e CRRT;
- monitoraggio non invasivo della pressione intracranica;
- monitoraggio multiparametrico in neuroranimazione;
- monitoraggio emodinamico avanzato nello shock settico del neonato e del bambino;
- supporto emodinamico nel neonato prematuro affetto da enterocolite necrotizzante;

# Gaslini

- tecniche di depurazione extracorporea nelle sindromi iperinflammatorie sistemiche;
- approccio emodinamico al neonato affetto da malformazione aneurismatica dell'ampolla di Galeno;
- CRRT nel neonato;
- bridge al trapianto polmonare nel bambino;
- ecocardiografia funzionale.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

TIPnet: Rete delle Terapie Intensive Pediatriche italiane.

Pediatric Intensive Care Unit, Rady Children's Hospital, San Diego, CA-USA.

Neonatal Intensive Care Unit, University of California San Diego - San Diego, CA-USA.

Neonatal Intensive Care Unit, Columbia University, New York, USA.

Cardiovascular Intensive Care Unit, Lucille Packard Children's Hospital, Stanford University, Palo Alto, CA-USA.

Unidad de Cuidado Neonatal Intensivo e Intermedio, Clinica Alemana, Santiago - Cile.

Neonatal Intensive Care Unit, New Hanover Regional Medical Center, Wilmington, NC-USA.

Pediatric Intensive Care Unit, Pittsburgh Children's Hospital, Pittsburgh, PA-USA.

Emergency Department, Boston Children's Hospital, Boston, MA-USA.

Division of Pediatric Critical Care, Boston Children's Hospital, Boston, MA-USA.

Division of Pediatric Surgery, Primay Children's Hospital, Salt Lake City, UT-USA.

University Medical Center, Mother and Child National Research Center, Astana, Kazakhstan.

## Staff

---

Gabriele Baronti, Stefania Bianzina, Silvia Buratti, Anna Maria Carleo, Alessia Franceschi, Elisabetta Lampugnani, Franco Lerzo, Raffaella Marrocco, Camilla Micalizzi, Alessia Montaguti, Andrea Moscatelli, Lara Petrucci, Franco Puncuh, Stefano Pezzato.

## Dipartimento Integrato di Neuroscienze Mediche e Chirurgiche e riabilitazione – Continuità Cure (RCC)

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 e 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 costituito da neuroradiologia, microneurochirurgia, neuroendoscopia nasale, possibilità di biopsie neuroendoscopiche, monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio, neuronavigazione, diagnosi istologica intraoperatoria (Neuropatologo dedicato), neuro-oncologia, radioterapia, studio genetico dei tumori e consulenza genetica alle famiglie, progetto riabilitativo personalizzato, supporto psicologico.

**Approccio endoscopico per via trans-nasale** ai tumori della regione sellare e della base cranica anteriore ( Team Multidisciplinare Neurochirurgia - Otorinolaringoiatria in collaborazione con i Prof.ri D. Locatelli e P. Castelnuovo dell'Ospedale di Lecco per l'endoscopia nasale).

**Tumori del tronco encefalico (DPG):** biopsia microinvasiva in neuronavigazione per identificazione istopatologica e genetica al fine di proporre un percorso terapeutico specifico.

Idrocefalo, cisti aracnoidee e cefaloceli: trattamento microchirurgico, approccio mini-invasivo neuro-endoscopico e/o microchirurgia endoscopio assistita.

**Approccio endoscopico per via trans-nasale** alle malformazioni della base cranica anteriore ( Team Multidisciplinare Neurochirurgia - Otorinolaringoiatria).

**Idrocefalo post-emorragico del neonato pretermine:** gestione consolidata e integrata con team patologia neonatale e rianimazione con possibile applicazione tempestiva di drenaggio liquorale esterno al fine di prevenire l'idrocefalo ridurre i danni cerebrali.

**Spina bifida, lipomi, diastematomielia, midollo ancorato, idromielia, chiri I / chiri II ed altre malformazioni del midollo spinale:** diagnosi prenatale, trattamento multi e interdisciplinare, day hospital dedicato e follow up per i controlli a lungo termine con disponibilità di: neurochirurgia, neurologia, neurofisiologia, uro-nefrologia, ortopedia, radiologia / eco-urologica, riabilitazione, psicologia, neuroradiologia, supporto socio-sanitario e scolastico.

**Patologia malformativa / traumatica della colonna vertebrale:** team neurochirurgico - ortopedico, monitoraggio neurofisiologico. Il Team approccia tutte le patologie sia a livello cervicale che generale affiancato dai chirurghi pediatri (per gli approcci anteriori) e da un progetto riabilitativo dedicato. Stabilizzazione vertebrale con strumentazione di volta in volta selezionata, disponibile officina ortopedica per sussidi personalizzati.

**Chirurgia dell'epilessia:** team multidisciplinare (neurologia, neuroradiologia, neurochirurgia, neurofisiologia); possibilità di elettrocorticografia. Collaborazione con: Centro dell'epilessia dell'ospedale Niguarda di Milano (Prof. M. Cossu) ed il Children's Hospital di Cincinnati (U.S.A. Prof. F. Mangano).

**Amartoma ipotalamico e crisi gelastiche:** disconnessione funzionale per via endoscopica.

**Chirurgia della spasticità:** team multidisciplinare Neurochirurgico - Riabilitativo - Ortopedico - Neurologico: Pompa Baclofene intratecale o Rizotomia selettiva con monitoraggio neurofisiologico intra-operatorio (Dr.ssa P. Lanteri). Programma riabilitativo personalizzato. Collaborazione con Children's Hospital di Cincinnati (U.S.A. Prof. C. Stevenson).

**Trattamento della S. Moya-Moya:** Bilancio completo clinico, neuroradiologico e neurofisiologico con possibilità di intervento di rivascularizzazione cerebrale (EDAS). Nel Percorso diagnostico-terapeutico è compresa la valutazione genetica.

**Craniostenosi (Scafocefalia, Trigonocefalia, Plagiocefalia, Brachicefalia):** interventi di rimodellamento e ricostruzione; trattamento endoscopico miniinvasivo quando indicato (in particolare Scafocefalie sotto i tre mesi di età). Valutazione Genetica.

**Malformazioni cranio-facciali:** team neurochirurgia-maxillo-facciale per tutta la patologia congenita (S.Crouzon, S. Apert, labiopalatoschisi, etc.) e acquisita (traumatologia cranio-facciale, tumori del massiccio cranio-facciale, etc.). Valutazione Genetica.

**Patologia Vascolare (cavernomi, angiomi / MAV, aneurismi, malformazione Ampolla di Galeno):** disponibilità di un team multidisciplinare costituito da anestesista / rianimatore, neuroradiologo interventzionista (Dr. C. Gandolfo), neurochirurgo, radioterapista, genetista, riabilitatore.

**Traumi cranici:** trattamento neurochirurgico delle complicanze (fratture, ematomi, etc), gestione intensiva / rianimatoria dei traumi cranio-encefalici e dei suoi esiti. Possibilità di misurazione della pressione intracranica.

**Patologia chirurgica del sistema nervoso periferico:** gestione multidisciplinare (referente Dr. A. Consales) con il team della U.O.S.D. di Chirurgia della mano (Resp. Dott. F.M. Senes).

**Patologie infettive:** gestione multidisciplinare con il team di malattie infettive ed il Comitato Infezioni Ospedaliere per il controllo delle infezioni e dei suoi esiti.

**La neuroradiologia** (Primario Dr. A. Rossi) può eseguire esami dettagliati su patologie complesse: RM funzionale, trattografia, spettroscopia, angio-RM arteriosa e venosa, studio del flusso liquorale, TC Mirate su patologie ossee, angio-TCLa 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 intraoperatorio 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 Bruschetti, Maura Gazzo, Sabrina Dallaturca

*dati 2016*

---

## U.O.C. Ortopedia

---



### **Dirigente Responsabile**

Dr. Silvio Boero

### **Localizzazione**

Padiglione 17 – P 04

### **Coordinatore Infermieristico**

Sig.ra Marina Pagano

### **Referente Qualità**

Dr. Filippo Senes

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

Diagnosi, inquadramento e cura delle patologie di rilevanza multidisciplinare, in particolare gravi deformità idiopatiche, in malattie muscolari, in cerebropatie, in osteodisplasie, in sindromi dismorfiche complesse, in malattie rare.

Diagnosi, inquadramento e trattamento conservativo e chirurgico delle deformità congenite quali

- Displasia congenita dell'anca
- Piede torto congenito
- Pseudoartrosi di tibia

Diagnosi, inquadramento e cura dal punto di vista ortopedico delle infezioni in età evolutiva

- Artriti settiche (del neonato e non)
- Tubercolosi ossea
- Ecc.

Diagnosi, inquadramento e cura dei paramorfismi dell'età evolutiva:

- Piede piatto valgo e paramorfismi degli arti inferiori: trattamento conservativo con ortesi e/o trattamento chirurgico. Calcaneo-stop per piede piatto valgo; crescita guidata femorale e/o tibiale per deviazioni assiali degli arti inferiori (ginocchia valghe/vare).
- Deviazioni della colonna a caratteri non strutturali
- Trattamento conservativo delle deformità della colonna a caratteri strutturali

## Trattamento conservativo e chirurgico nelle malattie dello sviluppo:

- Osteocondrosi vertebrale
- Malattia di Perthes ed altre osteocondronecrosi
- Epifisiolisi della testa del femore
- Sindromi da sovraccarico funzionale

## Trattamento conservativo e chirurgico delle lesioni traumatiche dell'infanzia:

- Fratture composte, scomposte od esposte
- Distacchi epifisari
- Traumi distorsivi
- Traumi da schiacciamento delle dita delle mani o dei piedi
- Ferite da taglio o lacero-contuse
- Ritenzioni di corpi estranei agli arti

## Attività Clinica superspecialistica

### S.S. Ipometrie e Deviazioni Assiali degli Arti (Dr S. Boero, Dr. S. Riganti)

- Allungamento chirurgico degli arti:
- nelle differenze di lunghezza, congenite od acquisite
- nelle basse stature disarmoniche
- Trattamento chirurgico delle deviazioni assiali complesse degli arti:
- Osteocondrodisplasie
- esiti osteoartriti
- deformità post-traumatiche
- deformità congenite
- Diastasi pubica ed estrofia vescicale

### Centro Scoliosi (Dr A. Andaloro, Dr F. Becchetti, Dr L. A. Nasto)

- Deformità della colonna vertebrale: deviazioni (scoliosi,cifosi) idiopatiche, di natura congenita, e neuromuscolare
- Cifo-scoliosi

- Idiopatiche
- Congenite
- Neuromuscolari: spina bifida, distrofie muscolari, paralisi cerebrali infantili, SMA
- Secondarie
- Trattamento chirurgico di spondilolisi e spondilolistesi.
- Trattamento conservativo busti gessati con tecniche “Maguelone” ed “M.M.G.”
- Trattamento chirurgico delle deformità mediante l’uso di strumentari a correzione tridimensionale, attraverso approcci chirurgici posteriori, anteriori o combinati.
- Nei casi in cui vi sia indicazione uso di strumentari registrabili (trattamento chirurgico precoce delle deformità vertebrali).

## Dr. Marrè

- Trattamento chirurgico e conservativo in neuro-ortopedia
- paralisi cerebrali infantili
- malattie neuromuscolari
- artrogriposi multipla
- spina bifida
- paralisi postraumatiche
- Trattamento delle paralisi spastiche con tossina botulinica

## Dr. Di Stadio

- Trattamento conservativo e chirurgico del piede neurologico
- Trattamento dell’alluce valgo adolescenziale

## Dr. Gregorio

- Trattamento conservativo e chirurgico delle malattie reumatologiche e vascolari (collaborazione coi reparti di pertinenza),
- Chirurgia artroscopia diagnostica e terapeutica,
- Prevenzione e trattamento delle lesioni ortopediche sport-correlate

## Dr.ssa Michelis

- Termoablazione con radiofrequenza nelle neoplasie ossee benigne

## Dr.ssa Michelis, Dr. Boero

- Attività di inquadramento, diagnosi e trattamento chirurgico delle patologie tumorali e pseudotumorali osteoarticolari

- Valutazione e trattamento ortopedico incruento o chirurgico delle patologie afferenti al Centro di Malattie Rare.

## Attività di Ricerca

---

- Utilizzo del Cerament nel trattamento delle cisti ossee solitarie ed aneurismatiche
- Valutazione a termine crescita dei pazienti trattati con crescita guidata per deviazioni assiali degli arti inferiori
- Valutazione efficacia dei busti gessati nel trattamento incruento della scoliosi idiopatica.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

Università degli Studi di Torino (Prof A. Massè) per trattamento conservativo di patologie dell'anca durante l'accrescimento

Università degli Studi di Pisa per trattamento dell'oncologia muscolo scheletrica, Prof. Capanna

Collaborazione internazionale come Leader del Working group 7 (Multidisciplinary care) presso European Reference Network per l'BOND-ERN muscoloscheletrico

Collaborazione con Ospedale di North Kinang'op e Mathari (Kenya) per il trattamento Medico/Chirurgico di patologie ortopediche Pediatriche e il training del personale medico e infermieristico locale ( con l'associazione Genova for Africa Prof. Silvano Mastragostino)

Collaborazione come direzione scientifica e consulenza al Centro Spina Bifida, centro di riferimento regionale della Regione Sicilia, ASL di Caltanissetta.

## Staff

---

Silvio Boero, Antonio Andaloro, Flavio Becchetti, Nunzio Catena, Mauro Di Stadio, Paolo Famà, Sandro Gregorio, Giorgio Marrè Brunenghi, Maria Beatrice Michelis, Simone Riganti, Marina Pagano, Sandra Seminara

## U.O.C. Otorinolaringoiatria



### Dirigente Responsabile

Dottor Vincenzo Tarantino

### Localizzazione

Degenza - Padiglione 17 – P 03

Ambulatori - Padiglione 20 – Ospedale di  
Giorno - P 01

Day Hospital- Padiglione 20 – Ospedale di  
Giorno - P 02

### Coordinatori Infermieristici

Daniela Spenanto - Degenze

Daniela Trucco – Day Hospital

Lorella Santato – Ambulatori

Rosanna Viacava – Sala Operatoria

### Referente per la Qualità

Dottorssa Adele Porcu

## Attività Clinica e Aree di eccellenza

- 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
- Impiantologia cocleare
- Trattamento medico e chirurgico della patologia otologica
- Diagnosi e cura dei disturbi dell'equilibrio
- Diagnostica e trattamento della patologia adenoidea e tonsillare
- Diagnostica e trattamento della patologia del naso e dei seni paranasali
- Diagnostica e trattamento della patologia delle ghiandole salivari
- Diagnostica e trattamento della patologia laringea e tracheale
- Diagnostica e trattamento della patologia del collo

## Attività di Ricerca

Definizione gestionale nel trattamento nelle linfadeniti da micobatterio NON tubercolare.

Revisione e validazione di un sistema integrato di rete Regionale su supporto web nello screening audiologico e nella gestione delle sordità infantili.

Individuazione del ruolo della endoscopia naso-sinusale nella gestione dei pazienti affetti da fibrosi cistica in rapporto con quadro clinico, età, genotipo e severità della malattia.

Definizione del ruolo della tonsillectomia nella PFAPA

Ricerca della eziopatogenesi della patologia mal formativa e flogistica laringo-tracheale e nuove procedure endoscopiche mini invasive

Studio elettrofisiologico della innervazione faringo-laringea in età pediatrica

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- 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
- 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
- Malattie infettive: patologia da mycobatteri atipici del distretto cervico-cefalico. Studio etiopatogenetico degli ascessi profondi del collo
- U.O di Oncologia: patologia oncologica linfonodale del collo
- Centro reg. fibrosi cistica: Studio endoscopico naso-sinusale nella fibrosi cistica e correlazione clinico-microbiologica.
- Neuropsichiatria infantile: studio elettrofisiologico dell'innervazione faringo-laringea in età pediatrica
- Pediatria 2- Reumatologia: Comparazione dell'assetto immunoistochimico tonsillare di pz affetti da PFAPA versus popolazione normale.
- Fisioterapia: Studio della deglutizione nei pz con difficoltà respiratoria

## Staff

---

Vincenzo Tarantino, Roberto D'Agostino, Andrea Melagrana, Adelina Porcu, Lucia Semino, Daniela Roncallo, Luisa Lunetta, Daniela Spennato, Daniela Leonardini, Lorella Santato, Daniela Trucco

---

## U.O.C. Oculistica

---



### Dirigente Responsabile

Professor Paolo Capris

### Localizzazione

Padiglione 17 – P03 - Week Surgery

Padiglione 17 – P04 - Degenza

Padiglione 17 – P05 - Sala Operatoria

Padiglione 20, Ospedale di Giorno:

Ambulatori - P01

Day Hospital - P02

### Coordinatore infermieristico

Suor Fernanda --- Degenza

Lorella Santato --- Ambulatorio

Sabrina Dallaturca --- Sala Operatoria

Daniela Trucco - Day Hospital

### Referente per la Qualità

Dott. Carlo Sburlati

---

## Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

- 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, della papilla ottica e del segmento anteriore
- 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
- Trattamenti riabilitativi per pazienti ipovedenti durante il periodo di ricovero (Istituto D. Chiossone)

## Attività 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 anomalie coroideali nella Neurofibromatosi
- Studio delle malformazioni oculari con particolare riferimento al glaucoma congenito
- Manifestazioni oculari nella sindrome di Legius
- Affezioni oculari nei difetti neurologici della linea mediana
- 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

## Recenti pubblicazioni:

- Cecchin V, De Marco R<sup>1</sup>, et al Longterm Safety and Efficacy of Adalimumab and Infliximab for Uveitis Associated with Juvenile Idiopathic Arthritis. *J Rheumatol.* 2018 Apr 15.
- Vagge A, Nelson LB, Capris P, Traverso CE Choroidal Freckling in Pediatric Patients Affected by Neurofibromatosis Type 1. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2016 Sep 1;53(5):271-4
- Vagge A, Camicione P, Nicolò M, Capris P. The “Pitchfork sign” a distinctive optical coherence tomography finding in inflammatory choroidal neovascularization *Retina* 2016 OCT ; 36 (10):e99-e 100.
- Calandra S , De Marco R<sup>1</sup>, Martini A<sup>1</sup>, Ravelli A<sup>2</sup>.Female sex and oligoarthritis category are not risk factors for uveitis in Italian children with juvenile idiopathic arthritis. *J Rheumatol.* 2014 Jul;41(7):1416-25. doi: 10.3899/jrheum.131494. Epub 2014 Jun 15.
- Vagge A, Capris P, Traverso CE Choroidal Abnormalities Detected by Near-Infrared Imaging (NIR) in Pediatric Patients With Neurofibromatosis Type 1 (NF1). *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2016 Mar 1;57(3):774
- Cesarina Borroni, 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 FP1, 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.

# Gaslini

- Mirabelli--Badenier M, Severino M, Priolo E, et al A novel omozygous MCOLN1 double mutant allele leading to TRP canne I domain ablation underlies mucopolipidosis IV in an Italian Child. Metab Brain Dis. 2014 Aug 26.
- Vagge A, Camicione P,Capris C, Sburlati C, Panarello S, Calevo MG , Traverso CE and Capris P. Choroidal abnormalities in neurofibromatosis type 1 detected by near-infrared reflectance imaging in paediatric population Acta Ophthalmol. 2015 Dec; 93(8):e667-71.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- 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

## Staff

---

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

---

## U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

---

**Dirigente Responsabile**

Dr. Paolo Moretti

**Localizzazione**

Padiglione 1 piano 0 e 1

Pad 20 piano 3

**Coordinatore tecnico di riabilitazione**

Dr.ssa Maria Carla Guenza

**Referente Qualità**

Dr. Luca Doglio

Dr.ssa Maria Carla Guenza

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

- 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, ausili, interfacce ed adattamenti domotici
- Fisioterapia, psicomotricità, logopedia, terapia occupazionale, riabilitazione cognitiva, terapia fisica
- Interventi riabilitativi integrati per il controllo dell'ipertonia focale e generalizzata
- Attività diagnostica di valutazione dei disturbi della deglutizione
- Attività diagnostica e riabilitativa per disturbi del pavimento pelvico
- Ambulatorio multidisciplinare per il trattamento della spasticità

---

### Attività di ricerca

---

- Neuroplasticità e meccanismi di recupero in età evolutiva
- Strumenti di valutazione funzionale nelle patologie neuro-muscolari
- Riabilitazione robotica arto superiore
- Analisi del movimento in età evolutiva
- Riabilitazione in ambienti interattivi e realtà aumentata

## Principali Collaborazioni

---

- Istituto Italiano di Tecnologia
- Children's Hospital Cincinnati (USA)
- Laboratorio Infomus – Casa Paganini – DIBRIS - Università di Genova

## Staff

---

Paolo Moretti, Alessia Aiello, Luca Doglio, Anna Ronchetti, Chiara Tacchino, Beatrice Amadeo, Isabella Bianchi, Francesca Campone, Elisa Ceriana, Maria Crovetto, Valentina De Franchis, Paola Durand, Carla Ferrari, Sofia Fiscon, Marianna Gaito, Maria Carla Guenza, Valentina Lanzillotta, Roberta Mantero, Ottavia Melluso, Vittoria Modena, Nicoletta Orsini, Francesca Passano, Enrica Pastorino, Matteo Pittaluga, Marina Porcu, Ludovica Primavera, Christian Savio, Cinzia Scano, Silvia Semino, Martina Siri, M. Antonietta Spanò, Daniela Spina, Serena Vertuani.

## U.O.C. Neuropsichiatria Infantile



**Dirigente Responsabile**  
Prof.ssa Edvige Veneselli

**Localizzazione**  
Padiglione 4

**Coordinatori Infermieristici**  
Sig.ra M. Delfina Repetto -  
Degenza  
Sig.ra Anna Santucci – DH e  
Ambulatorio

**Referenti per la qualità**  
Dott.ssa Paola Lanteri,  
Dott.ssa Maria Elena Celle

### Attività Clinica e aree di eccellenza

E' dedicata alla diagnosi ed al trattamento delle patologie neurologiche e psichiatriche dell'età evolutiva, attraverso valutazioni cliniche e laboratoristiche effettuate con metodiche avanzate e con interventi multidisciplinari. In particolare, è sede dei seguenti *Centri IGG di Alta Specialità*:

*Centro per la diagnosi e la cura delle Epilessie dell'età evolutiva*, Centro avanzato dalla Lega Italiana Contro l'Epilessia

*Centro per l'Autismo e la Sindrome di Asperger*, Centro regionale di riferimento

*Centro per la diagnosi e la cura delle Malattie neuroimmuni*

*Centro per il trattamento farmacologico dell'ADHD (Sindrome da deficit di attenzione e iperattività)*,

Centro di riferimento per il Registro nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità e da Regione Liguria

*Centro per la Sindrome di Rett*, Centro di eccellenza dell'Associazione Italiana Sindrome di Rett

*Centro per la Sclerosi Tuberosa*, Centro di riferimento dell'Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa

*Centro per l'Emiplegia Alternante*, Centro di eccellenza dell'Associazione Italiana Sindrome dell'Emiplegia Alternante

*Centro per le Atassie e le Neuropatie*

*Centro per il Monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio*, Centro di certificazione dalla Società Italiana di Neurofisiologia Clinica.

E' Centro di riferimento regionale per le *Malattie Rare del Sistema Nervoso Centrale* e Centro di riferimento nazionale Orphanet per le *Malattie Rare Neurologiche*.

Inoltre sono seguiti:

- *Paralisi cerebrali infantili (P.C.I.) ed altri Disordini del movimento*, in integrazione con le UUOO di Medicina fisica e riabilitativa, Ortopedia e Neurochirurgia, come Gruppo Interdisciplinare P.C.I.
- *Disabilità intellettiva (già Ritardo Mentale), Disabilità neuropsichiatriche complesse*
- *Cefalee dell'età evolutiva*, Centro Cefalee dell'Infanzia e della Adolescenza dalla Società Italiana per lo Studio delle Cefalee; *Algie e Dolore*;
- *Disturbi del sonno, Enuresi notturna*
- *Anoressia nervosa e altri Disturbi della condotta alimentare*, Centro di riferimento regionale nei bambini
- *Altri Disturbi psicopatologici del bambino e dell'adolescente*
- *Maltrattamento ed abuso; trascuratezza ed incuria*, in collaborazione con DEA. e ASL
- *Problematiche Neuropsichiatriche con implicazione del Tribunale dei Minori.*

In essa sono inoltre attivi:

- 1) *Unità di Ricerca in Neuroscienze dello Sviluppo: Tecnologie EEG avanzate, Disturbi del Sonno*;
  - 2) *Laboratorio di Neurofisiopatologia*;
  - 3) *Settore Neuropsicomotricità per i Disturbi del Neurosviluppo*;
  - 4) *Trial terapeutici internazionali per affezioni resistenti agli approcci terapeutici convenzionali.*
- E' sede del *Settore Psicodiagnostica e Psicoterapia*, afferente all'UOSD Psicologia.

## Attività di Ricerca

---

**Epilessia:** studi internazionali su E. focali nelle mutazioni KCNT1 e TBC1D24; studi nazionali su - E. focali sintomatiche, - ansia, depressione e qualità di vita, - care nell'E. e tumori cerebrali nei Centri LICE, - Registro Nazionale S. di Dravet e geni SCN1A e PCDH19; con Centro Chirurgia dell'Epilessia, avanzamento dei protocolli di valutazione pre- e post-chirurgia, generali e in polimicrogria; per Ass. It. Sclerosi Tuberosa, progetto su analisi polisonnografica e studio RM in arterial spin labelling nell'E. Refrattaria; con Lab. Neurogenetica, avanzamento diagnostico nelle Encefalopatie epilettiche precoci; descritte variante di S. di Shapiro e terapia personalizzata in b. GRIN1 mutata.

**Neurofisiologia:** innovazioni neurofisiologiche nell'AMS trattata con nuriserzen, nella paralisi delle corde vocali, nell'acondroplasia e stenosi del foramen magnum; descritta mutazioni in GMPPB e Miopatia pseudo metabolica; evidenziati fattori di rischio e outcome della neuropatia da talidomide; introdotte nuove metodologie intraoperatorie per scoliosi non-idiopatica e spasticità trattata con RDS, con UUOO Neurochirurgia e Riabilitazione e Neurochirurgia del Cincinnati Children Hospital; partecipato a studio su comorbilità, mortalità, qualità di vita e costi socio-sanitari dei Disturbi del sonno.

**Neuroimmunologia:** avanzamento dei protocolli terapeutici delle Encefaliti immunomediate; partecipazione al Gruppo it. Sclerosi multipla pediatrica e creazione di rete nazionale sulle Malattie neuroimmunologiche.

**Disturbi dello Spettro Autistico:** avviata la Rete Italiana salute dell'età evolutiva (IDEA), con Progetto di database con 5 IRCCS; analisi dei dati genetici ed elettroclinici con tecniche avanzate, individuazione di nuovi riscontri; studio con l'IIT su peculiarità del controllo sensorio e motorio nei DSA ad alto funzionamento.

**Malattie Rare neurologiche:** AHC e S. ATP1A3 correlate, con il London Institute of Neurology secondo studio sulla compromissione cardiologici; con l'Assoc. Italiana, studi con RM funzionale e spettroscopica e su efficacia dei farmaci; nella Sindrome di Rett, per AIRett progetto Passaporto clinico dei Centri italiani di eccellenza, nostra esperienza sulla cannabis; per l'Agenesia del Corpo Calloso, studio nazionale e locale, descritta la prima analisi della connettività strutturale RM e dati clinici e neuropsicologici; definizione di distinto pattern malformativo nella Displasia cerebellare tubulino-correlata; identificazione della mutazione

MYHS in bambino con Sindrome di Sheldon-Hall e fusione vertebrale; pubblicati un innovativo trattamento combinato precoce degli attacchi emiplegici nell'encefalopatia da CACNA1A, un nuovo caso di delezione interstiziale 11q24, lo spettro di anomalie congenite della giunzione diencefalo-mesencefalica.

## Attività didattica

---

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 ai Corsi di Laurea:* Medicina e Chirurgia; triennali di Terapia della Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, Educatore professionale, Logopedia, Fisioterapia, Tecnico audioprotesista, Ortottica, Infermieristica pediatrica, Igienista dentale, Assistente sanitario; Magistrali di Scienze motorie, Scienze delle professioni sanitarie della riabilitazione; Scuole di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Neurologia, Psichiatria, Medicina Fisica e Riabilitazione; Dottorato di Ricerca in Neuroscienze; Università di Genova.

### Sede di tirocinio:

di Psicologi post-laurea e di Scuole di Psicoterapia,  
di allievi dei Corsi di Laurea Tecnico di Neurofisiopatologia,  
Tecnico della riabilitazione psichiatrica,  
Educatore professionale.

## Principali Collaborazioni Nazionali ed Internazionali

---

*Epilessia:* "Centro Munari", H. Niguarda, Milano; *Neurofisiopatologia:* SINC, AOU San Martino, Genova, UOC di Neurochirurgia, di Riabilitazione e la Neurochirurgia del Cincinnati Children Hospital.;

*Autismo:* C Becchio, C Ansuini, IIT, Genova, G De Leo, Georgia Regents University, Augusta, USA; IRRCS Rete IDEA;

*PCI e altri Disturbi del Movimento:* J Campistol, H Sant Joan de Déu Barcelona;

*Sclerosi tuberosa, Sindrome di Rett, S. dell'Emiplegia Alternante dell'Infanzia ed altre Malattie Rare Neurologiche:* DN Franz, Cincinnati Children's Hospital, USA; B Ben Zeev SafraPed. Hospital, Sheba Medical Center, TelHashomer, Ramat-Gan; MA Mikati Duke University, A Arzimanoglou, CHU Lyon, Sanjay Sisodiya, Institute of Neurology, UCL;

*Sclerosi Multipla, Encefaliti disimmuni, OMA ed altri disturbi neuro immunologici,* Gruppo Italiano Sclerosi Multipla Pediatrica, Istituto Mondino, Pavia;

*Centri Disturbi della Condotta Alimentare; Associazioni DCA, ADHD, ANGSA, Tic e Sindrome di Tourette; Neuropsicomotricità:* ANUPI, Coordinamento Nazionale CdS TNPEE.

## Staff

---

Edvige Veneselli, Fabia Brera, M. Elena Celle, Elisa De Grandis, Paola Lanteri, M. Margherita Mancardi, Elisabetta Zanutto, Giulia Prato, Lucia Sciarretta, Paolo Grosso, Antonella Aurigo, Francesca Bollati, M Teresa Dapelo, Simona Martelli, Tiziana Prastaro, Luca Boeri, Roberta Follo, Gloria Sodini, Maria Delfina Repetto, Anna Santucci, Lucia Gatti, Francesca Aiello, Francesca Camia, Eugenia Dufour, Susanna Costa, Serena Rebora.

---

## U.O.C. Neuroradiologia

---



### Dirigente Responsabile

Andrea Rossi

### Localizzazione:

Padiglione 19 - PT

### Coordinatore infermieristico:

Lauralba di Sabato

### Referente per la Qualità:

Piero Sorrentino

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

L'attività diagnostica della U.O.C è rivolta allo studio del distretto cranio-encefalico e del rachide, e si basa sull'utilizzo della Risonanza Magnetica (RM) e della Tomografia Computerizzata (TC).

La dotazione tecnologica è costituita dalle seguenti grandi macchine:

RM 1.5T Philips Intera Achieva (anno di installazione 2005):

RM 3T Philips Ingenia (anno di installazione 2016)

TAC Siemens Sensation 64 (anno di installazione 2004)

Durante gli orari notturni (h. 20-8) e h24 di sabato e festivi, è garantito un servizio di pronta disponibilità che si articola nelle seguenti prestazioni:

RM encefalica e spinale urgente

TAC cranio-encefalica di elevata specializzazione

Second opinion telefonica su TAC cranio-encefalica di base (eseguita dal Radiologo di guardia DEA).

---

### Aree di eccellenza

---

- **RM 3T** di imaging funzionale con metodiche di diffusione e trattografia, di perfusione, di spettroscopia e di attivazione corticale al fine di investigare le proprietà metaboliche e microstrutturali dei tessuti in esame.
- **RM** fetale e neonatale

## Attività di Ricerca

---

- Studio dell'encefalo del neonato pretermine con tecniche avanzate di RM (SWI, ASL, DTI e fMRI) applicate nella valutazione della relazione tra anatomia del sistema venoso profondo e lesioni emorragiche della matrice germinativa.
- Studio delle alterazioni microstrutturali e della perfusione cerebrale della sostanza bianca in neonati con emorragia della matrice germinativa
- Studio della connettività funzionale dell'encefalo neonatale
- Studio della connettività strutturale nel paziente pediatrico con anomalie malformative della placca commissurale.
- Studio della connettività funzionale e strutturale del paziente pediatrico affetto da anoressia.
- Studio delle anomalie cerebrali in pazienti con fibrodisplasia ossificante progressiva.
- Studio perfusione cerebrale con e senza mdc (ASL) nel moyamoya.
- Studio malformazioni della giunzione diencefalo-mesencefalica in RM fetale.
- Studio correlazione genotipo-fenotipo RM nei pazienti con stroke pediatrico.
- Scoperta di nuovi pattern neuroradiologici in patologie del SNC dell'omeostasi dell'acqua e degli ioni.
- Ruolo dell'imaging pesato in diffusione nei tumori embrionali del sistema nervoso centrale
- Imaging multimodale multiparametrico PET-RM dei tumori cerebrali

## Principali collaborazioni Nazionali ed Internazionali

---

- DIBRIS Università di Genova: Supporto Bioingegneristico per la post-analisi delle immagini RM avanzate
- UO Neuroradiologia AOU S. Martino, Genova e Cattedra di Neurologia, DINOGMI Università di Genova per l'esecuzione di esami RM 3T in pazienti affetti da patologia demielinizzante primitiva
- Dr CM van Karnebeek - Department of Pediatrics, BC Children's Hospital, Centre for Molecular Medicine and Therapeutics, University of British Columbia, Vancouver, Canada: fenotipizzazione RM di malattie genetiche e neurometaboliche
- Dr A. Poretti, Dr. T. Huisman, Department of Radiology, Johns Hopkins Institute, Baltimore (USA): studio delle malformazioni della fossa posteriore; texture analysis dei medulloblastomi.

## Staff

---

# Gaslini

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

*dati 2016*

---

## U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia pediatrica

---



### **Dirigente Responsabile**

dottor Nicola Laffi

### **Localizzazione**

Pad.20 - 5° piano

### **Coordinatore infermieristico**

Signora Laura Ailunno

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

In regime ambulatoriale vengono eseguite le seguenti prestazioni:

- Trattamento di tutte le urgenze odontoiatriche
- Visita odontoiatrica
- Visita ortodontica
- Visita gnatologica
- Estrazioni dentali
- Chirurgia orale pediatrica
- Trattamenti ortodontici mobili
- Trattamenti ortodontici fissi
- Trattamento ortodontico nelle malformazioni cranio facciali
- Trattamento protesico di tipo fisso o rimovibile
- Terapia delle malattie gengivali e parodontali
- Ai pazienti fragili e /o diversamente abili vengono erogate anche le seguenti prestazioni:

-Prevenzione dentale (igiene dentale ,sigillanti)

- Cure conservative ed endodontiche delle carie dentali

In regime di ricovero presso la Week Surgery vengono erogate prestazioni odontoiatriche in A.G., eseguite nelle sale operatorie della U.O. Neurochirurgia

Viene inoltre svolta attività di consulenza per le altre Unità Operative dell'Istituto con erogazione di tutte le prestazioni odontostomatologiche.

## Attività di Ricerca

---

Sono in corso i seguenti studi:

- 1) "AIG e Articolazione Temporomandibolare: diagnosi precoce e prospettive terapeutiche". , in collaborazione con la Pediatria II e la Radiologia
- 2) Valutazione del dolore oro-facciale e disordini temporo mandibolari in pazienti affetti da Sindrome Fibromialgica .Giovanile

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- 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)
- Corso di laurea in Odontoiatria e Protesi Dentaria , UNIGE
- Corso di Laurea in Scienze infermieristiche, UNIGE
- Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità' dell'età' evolutiva UNIGE
- Clinica Odontoiatrica dell'Università degli Studi di Milano - Polo S. Paolo - Dipartimento di Scienze Biologiche, Chirurgiche e Odontoiatriche, Università degli Studi di Milano.

## Staff

---

Nicola Laffi , Marco Davide Chiappe, Angelo Romano Martino, Francesca Silvestrini Biavati, Laura Ailunno

---

## U.O.S.D. Assistenza Domiciliare

---



### **Dirigente Responsabile**

Dott. Sandro Dallorso

### **Localizzazione**

Padiglione 16 Piano terra

### **Coordinatore infermieristico**

Sig.ra Gabriella Nulchis

### **Referente Qualità**

Dott.ssa Daniela Caprino

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

Gestione domiciliare dei pazienti dimessi dalle UU.OO. dell'Istituto Gaslini, residenti all'interno dell'ASL 3 genovese tramite le seguenti prestazioni: esecuzione di controlli clinico-laboratoristici, erogazione di chemioterapia, terapia antibiotica, antivirale ed antifungina, nutrizione parenterale/enterale, supporto trasfusionale. Gestione del dolore cronico pediatrico attraverso attività di consulenza e presa in carico diagnostica e terapeutica, nelle diverse patologie, situazioni cliniche e settings. Cure palliative domiciliari. Supporto psicologico e fisioterapico a domicilio. Attività di consulenza intra ospedaliera per la gestione delle cure palliative in pazienti con patologie cronico-complesse. Responsabilità del Centro Regionale Terapia del dolore e Cure Palliative Pediatriche la cui attività, in stretta collaborazione con le strutture territoriali, consiste nella presa in carico attiva a livello clinico, psicologico, sociale e organizzativo di pazienti pediatrici con patologie croniche inguaribili sul territorio della Regione Liguria, con reperibilità telefonica 24 ore/die, 365 giorni/anno. Attivazione del percorso formativo propedeutico all'apertura della struttura residenziale Hospice "Il Guscio dei Bimbi".

---

### **Attività di Ricerca**

---

Progetto MIUR SMART CITIES per "PcCHILD e Rete Cure Palliative Pediatriche e Terapia del Dolore"

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

## **Principali collaborazioni nazionali ed internazionali**

---

Ministero della Salute, Società Italiana Cure Palliative (SICP), Fondazione Maruzza Lefebvre D’Ovidio, Scuola italiana di Medicina e Cure Palliative (SIMPA), Società Europea Oncologia Pediatrica-Neuroblastoma (SIOPEN-NB), Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica (AIEOP), Accademia delle Scienze di medicina Palliativa (ASMEPA)

## **Staff**

---

Sandro Dallorso, Ornella Bellagamba, Daniela Caprino, Luca Manfredini, Cristina Contarini, Debora Innocenti, Piera Monte, Serena Rossin, Francesca Virga

---

## U.O.S.D. Centro di chirurgia ricostruttiva e della mano

---



### **Dirigente Responsabile**

Dr. Filippo Maria Senes

### **Localizzazione**

Padiglione 17 – P04

### **Coordinatore infermieristico**

Marina Pagano – Degenza

Sandra Seminara – Day Hospital

### **Referente Qualità**

Dr. Filippo Maria Senes

---

### **Attività Clinica e Aree di Eccellenza**

---

L'UOSD inserita nel dipartimento Testa-Collo e Neuroscienze, si occupa dei vari aspetti della Chirurgia della Mano e Microchirurgia ricostruttiva di pertinenza pediatrica, con particolare riferimento a:

- Chirurgia delle malformazioni congenite della mano e dell'arto superiore.
- Chirurgia del sistema nervoso periferico ai vari distretti per fatti traumatici, compressivi, malformativi o neoplastici.

In particolare si occupa del trattamento delle Paralisi Ostetriche sia per la parte di ricostruzione del plesso brachiale lesionato ma anche per tutti gli interventi di chirurgia secondaria necessari (transfer nervosi e/o muscolari, osteomie derotative, capsuloplastiche etc).

- Trattamento d'urgenza della mano traumatica, microchirurgia ricostruttiva del sistema muscoloscheletrico e del sistema nervoso periferico in urgenza.

-Chirurgia delle perdite di sostanza del tronco e degli arti di pertinenza ortopedica con coperture cutanee e muscolari (lembi di copertura tradizionali e/o microchirurgici per trasferimento a distanza di tessuti).

-Collaborazione della UOSD Chirurgia ricostruttiva e della Mano con la UOC Ortopedia nel trattamento dei Tumori del sistema Muscolo-scheletrico. Nella complessa programmazione del trattamento oncologico dell'osso la fase ricostruttiva nelle sue varie espressioni trova spesso necessità di avvalersi della Microchirurgia ricostruttiva che rappresenta una delle specificità della UOSD.

---

### **Attività di Ricerca**

---

#### **Linee di ricerca clinica in corso:**

- Studio epidemiologico sulle malformazioni congenite della mano in Italia
- Revisione a medio e lungo termine del trattamento delle paralisi ostetriche del plesso brachiale: procedure microchirurgiche e chirurgia funzionale ortopedica.

- Transfer a distanza di muscoli rivascolarizzati e reinnervati

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

Collaborazioni con vari Centri Ospedalieri e del Territorio Italiani sia per consulti diretti con successivo invio di pazienti per la patologia di pertinenza, ma anche come consulti telematici.

E' in definizione la creazione di una rete Ligure di Microchirurghi per coprire il territorio e collaborare con i Centri Ospedalieri della regione.

Collaborazioni con Colleghi di Società Scientifiche Nazionali ed Internazionali:

- SIM Società Italiana di Microchirurgia (Dr. Senes eletto Next President per il Biennio 2017-2019)
- EFSM Federazione Europea delle Società di Microchirurgia
- SICM Società Italiana di Chirurgia della Mano
- GIMETRA Gruppo Italiano di Microchirurgia e Tecniche ricostruttive degli Arti (Società Superspecialistica della Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia)
- Associazione Onlus APOS (Associazione Paralisi Ostetriche)

## Staff

---

Filippo Senes, Nunzio Catena

## U.O.S.D. Centro di Neuroncologia



### Dirigente Responsabile

Maria Luisa Garrè

### Localizzazione:

Ambulatorio e Day Hospital - Pad. 20 ODG –

### Coordinatore infermieristico Day Hospital

Daniela Trucco

### Referente per la Qualità

Claudia Milanaccio

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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 ad altri centri pediatrici ed a pazienti italiani e stranieri. Il team di neuroncologia svolge l'attività assistenziale con modalità multidisciplinare, in stretta collaborazione con l'UOC Neurochirurgia, la Neuropsichiatria infantile, la Neuroradiologia, la Fisioterapia, l'Anatomia Patologica, l'Endocrinologia e altri reparti specialistici. 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. 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. L'unità operativa adotta trials clinici sperimentali (fase I e II) sull'impiego di nuovi farmaci antitumorali.

Il servizio, accanto all'attività clinica, svolge ricerca di laboratorio sul tema 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.

## Attività di Ricerca

---

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 2014-2015, sono stati condotti trials clinici sperimentali nei tumori associati a facomatosi (Sclerosi Tuberosa, Neurofibromatosi 2). Il centro ha contribuito come 2° centro più importante in Italia al reclutamento dei casi dello studio Internazionale del farmaco Bevacizumab nei gliomi maligni pediatrici. Il servizio, affianca il laboratorio di Neurochirurgia per lo studio dei Gliomi ad alto e basso grado e del Medulloblastoma nel bambino molto piccolo alla diagnosi e con predisposizione genetica in collaborazione con Genetica Medica, Università di Genova). E' in corso lo studio della qualità di vita e gli effetti tardivi del trattamento (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 per le nuove tecnologie diagnostiche (imaging avanzato, DOPA-PET). Con il centro di Radioterapia Oncologica dell'IST-Ospedale San Martino, UOSD Radioterapia pediatrica e più di recente con il centro di Proton Terapia dell'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari di Trento viene condotta la ricerca clinica di applicazione delle nuove tecniche radioterapiche atte a migliorare in campo pediatrico, il risultato dei trattamenti ma anche a ridurre gli effetti collaterali tardivi della radioterapia. L'attività di ricerca di base è supportata dall'Associazione per la Ricerca sui Tumori Cerebrali del Bambino (<http://www.artuceba.org>). 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](http://www.neuroblastoma.org)).

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

UOSD Radioterapia Ospedale San Martino-IST,

UOC Medicina Nucleare Ospedale Galliera

APSS UOC Protonterapia, Trento

Ospedale Santobono Pausillipon

Oncologia Pediatrica Università di Catania

Genetica Medica Università degli Studi di Genova

Neurosurgery Department and Neuroncology Unit Sick Children's Hospital Toronto

Policlinico Umberto 1° Roma, Laboratorio di Neuropatologia

## Staff

---

Maria Luisa Garrè, Claudia Milanaccio, Antonio Verrico, Sonia Di Profio

*dati 2016*

## Area Aggregazione Servizi e Laboratori diagnostici

### U.O.C. Laboratorio di Analisi

**Dirigente Responsabile**

Dr. Gino Tripodi

**Localizzazione**

Padiglione 15 – P 01, P 02, P 03

**Coordinatore Tecnico**

Giorgio Parodi

**Referente Qualità**

Laura Barbagallo

#### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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, Allergologia Molecolare e Funzionale, Coagulazione (primo, secondo e terzo livello) e sviluppo di diagnostica avanzata per patologie feto -placentari e della prematurità.

Nell'ambito delle attività di Laboratorio sono previsti anche studi di farmacocinetica e monitoraggio terapeutico dei farmaci in pediatria e in neonatologia, attività di ricerca clinica nell'ambito del neuroblastoma (valutazione di marcatori biochimici diagnostici e prognostici del neuroblastoma) e valutazione di nuovi marcatori biochimici del metabolismo osseo e cartilagineo

Da qualche tempo il Laboratorio di Analisi dispone di un Laboratorio di Analisi Mobile per il monitoraggio di pazienti "domiciliari" con patologie complesse.

#### Attività di Ricerca

Le attività di ricerca sono prevalentemente indirizzate all'integrazione di differenti tecnologie diagnostiche in supporto alla gestione del paziente critico: sviluppo e validazione di micro-metodi analitici per il dosaggio dei farmaci in LC-MS/MS, metodi innovativi per il monitoraggio di infezioni batteriche e virali, studio dei meccanismi di antibiotico resistenza in ceppi batterici emergenti e typing molecolare ad altissima risoluzione mediante tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) per l'analisi di clonalità nel controllo delle Infezioni Ospedaliere. Altre aree di interesse sono: la valutazione di marcatori biochimici diagnostici e prognostici del neuroblastoma mediante analisi metabolomica, la valutazione del ruolo della proteomica clinica nella diagnostica pediatrica, la valutazione di nuovi marcatori biochimici del metabolismo osseo e cartilagineo e l'utilizzo di nuove metodologie statistiche per i valori di riferimento pediatrici. Il laboratorio è inoltre coinvolto nello studio dei disordini della coagulazione, principalmente Emofilia A, Emofilia B e malattia di von Willebrand, mediante tecniche di biologia molecolare. Una linea di ricerca innovativa è anche rappresentata dall'analisi del micro bioma fecale mediante tecniche di Next Generation Sequencing (NGS). Il Laboratorio Centrale di Analisi applica un sistema di Gestione Qualità su standard ISO 9001 ed. 2008.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Centri di emato-oncologia pediatrica italiani partecipanti al protocollo clinico neuroblastoma AIEOP (Torino, Pavia, Brescia, Milano, Padova, Trieste, Parma, Modena, Bologna, Rimini, Firenze, Siena, Pisa, Ancona, Pescara, Roma, Napoli, Bari, Cosenza, Catania, Palermo e Cagliari)
- Quantitative Clinical Pharmacology and Pharmacokinetics Laboratory. Dept. of Anesthesia, Peri-operative & Pain Medicine. Children's Hospital, Boston (The Efficacy and Population Pharmacokinetics/Pharmacogenomics of a Reduced Dose of Tranexamic Acid for Craniostomosis Surgery; A multicenter study)
- Neonatology, Department of Pediatrics, Clinical Sciences Lund, Lund University (Svezia) (validazione clinica di nuovi micro-metodi analitici per il dosaggio dei farmaci in neonatologia)
- Prof. Aldo Clerico Direttore "Laboratorio di Endocrinologia vascolare e biologia cellulare" della Scuola Superiore Sant'Anna - Fondazione CNR - Regione Toscana G. Monasterio - Pisa
- Collaborazione con i Centri AICE (Associazione Italiana Centri Emofilia) e Policlinico Umberto I di Roma
- Collaborazione alla creazione di un Database nazionale delle mutazioni del Fattore VIII della coagulazione con i Centri Italiani per la cura dell'Emofilia.
- Collaborazione con il Policlinico Umberto I di Roma per la caratterizzazione molecolare in pazienti con deficit di Fattore XI della coagulazione.
- Human Virology Unit, Division of Immunology, Transplantation and Infectious diseases – San Raffaele Scientific Institute, Milano Italy.
- Dipartimento di Malattie Infettive, parassitarie ed immunomediate, Istituto Superiore di sanità, Roma
- Dipartimento di Scienze della Salute (DiSSal), Università degli Studi di Genova

## Staff

---

Gino Tripodi, Roberto Bandettini, Roberto Biassoni, Raffaella Cozzani, Fabio Facco, Paolo Montaldo, Carmela Cirillo, Eddi Di Marco, Luisa Pescetto, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Giuliana Cangemi, Maura Aquila, Maria Patrizia Bicchieri, Paolo Perutelli, Patrizia Morelli, Rodolfo Pessina, Chiara Bernardini, Amato Stefano, Bacchiddu Gianfranco, Bagnasco Roberto, Barbagallo Laura, Bazurro Gyada, Benvenuti Massimo, Bernardini Gabriella, Bonifazio Paola, Bottini Federico, Bugnone Daniela, Cacciani Angela, Casalaro Antonella, Della Rocca Vincenzo, Di Maira Giovanni, Fazzini Paolo, Fenu Maria Laura, Filippetti Manuela, Formiga Antonella, Fraternali Elisabetta, Gaggero Domenico, Gallo Afflitto Calogero, Garaventa Marco, Gatti Carla

# Gaslini

Cinzia, Guidi Fabrizio, Maffei Vanda, Maffia Angelo, Marcomini Laura, Marotta Fernando, Orsi Anselmo, Pannese Teresa, Parodi Giorgio, Pasquarella Emilio, Pastorino Giovanni, Pellettieri Anna, Rela Erika, Sechi Annamaria, Scarfò Angela Enrica, Stella Mauro, Talio Marina, Truzzi Fosca, Vailati Daniele, Ventrella Valter.

---

## U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale

---



### Dirigente Responsabile

Dr. Gino Tripodi

### Localizzazione

Padiglione 12 – P T

### Coordinatori Tecnici

Massimo Solari, Diego Fabio Ardenghi

### Coordinatore infermieristico

Cinzia Boaretto

### Referente per la qualità

Dr. Diego Fabio Ardenghi

---

### Articolazione Organizzativa

---

#### U.O.S.: Terapie Aferetiche

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

---

### Attività Clinica e Aree di eccellenza

---

- 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 espanti midollari e raccolte di CSE da sangue periferico

# Gaslini

- 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

## Attività di ricerca

---

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. Anatomia Patologica



### Dirigente Responsabile f.f.

Dottorssa Angela Rita  
Sementa

### Localizzazione

Padiglione 2 – P 03

### Coordinatore tecnico

Federico Comanducci

### Referente per la qualità

Federico Comanducci

### Attività Clinica e aree di eccellenza

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

Le attività di diagnostica comprendono esami su campioni di tessuti (sia a estemporanei, intraoperatori, sia su preparati istologici stabili) e cellule a supporto di interventi chirurgici, diagnosi e ricerca scientifica. Diagnostica citologica su campioni liquidi da versamento o esfoliazione o prelevati mediante agoaspirazione e spazzolato di cute e/o mucose e midollo.

La diagnostica microscopica si avvale delle metodiche istochimica, istoenzimatica, immunoistochimica, microscopia a fluorescenza e in luce polarizzata, citometria a flusso, tecniche biomolecolari (agenti infettivi HPV, Epstein-Barr virus, CMV), tecnica FISH per amplificazione o riarrangiamento di geni di significato prognostico o diagnostico. L'Anatomia Patologica offre supporto a diverse attività di diagnostica e di ricerca nell'oncologia pediatrica. In particolare è centro di riferimento nazionale ed europeo per la diagnosi e lo studio dei tumori neuroblastici periferici (segnatamente: diagnosi istopatologica aggiornata, caratterizzazione biomolecolare, studio della malattia midollare) afferenti ai centri AIEOP sia al momento della diagnosi che nelle altre tappe cruciali della malattia.

L'U.O.C. è inoltre centro nazionale di riferimento, quale membro del Gruppo di Studio Europeo Midollare SIOPEX per la malattia residua minima circolante mediante indagine immunocitochimica anti-GD2.

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

La BIT- Tessuto raccoglie campioni provenienti dall'Istituto Gaslini e da strutture esterne, certifica la conformità del campione ai requisiti della Biobanca. La BIT-Tessuto - Genomica garantisce conservazione, distribuzione e analisi dei tessuti normali e patologici e permette l'identificazione e studio di marcatori biomolecolari garantendo l'associazione tra l'aspetto istologico e il profilo molecolare del tumore.

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

## Attività di Ricerca

---

- Valutazione prognostica del DNA index nei tumori neuroblastici localizzati e diffusi
- Studio sugli aspetti istologici, immunoistochimici e biomolecolari di casi di tumore neuroblastico associato a sindrome opsoclonomioclonico
- Valutazione di riproducibilità nell'applicazione dei parametri diagnostico prognostici della nuova classificazione INPC 1999: studio nazionale coinvolgente i principali centri di diagnostica oncologica pediatrica
- Studio microscopico comparativo di biopsie osteomidollari e di aspirati midollari in pazienti affetti da neuroblastoma metastatico, all'esordio, in corso di trattamento e post-trattamento
- Studio immunocitochimico con anti-GD2 della malattia midollare in soggetti con neuroblastoma all'esordio, durante e post-trattamento
- Studio immunoistochimico, su sezioni criopreservate o su sezioni in paraffina, di tumori neuroblastici, di antigeni HLA-associati e molecole facenti parte del A.P.M. (Antigene-Processing-Machinery).
- Valutazione di terapia genica immunomodulante in modelli animali di neuroblastoma murino metastatico
- Studio anatomo-clinico delle "coliti non MICI"
- Studio immunoistochimico dei mediatori coinvolti nella migrazione leucocitaria, su tessuto sinoviale, nell'artrite idiopatica giovanile
- Studio immunoistochimico dell'angiogenesi nell'artrite idiopatica giovanile
- Studio patologico, biomolecolare e genetico sui tumori del sistema nervoso centrale
- Studio anatomo-funzionale di geni coinvolti nella formazione del tubo neurale in feti patologici e normali

## Principali collaborazioni

---

- European Society of Paediatric Oncology Neuroblastoma Research Network. Afferenza al network per la condivisione degli aspetti diagnostici dei casi a maggiore complessità, rarità e/o ricaduta terapeutica
- Univ. Clinic of Pathology Vienna, Dott. Gabriele Amann.
- Dept. of Pathology Rikshospitalet, Oslo, Dott. Klaus Beiske
- Histopathology Pathology Dept. St. James's University, Leeds U.K. Dott. Catherine Cullinane

# Gaslini

- Departamento de patología, Facultad de medicina Valencia Espana, Dott. Samuel Navarro
- Service de Pathologie, Hopital Robert Debré, Paris, France, Prof. Michel Peuchmaur
- Department of Pathology, Brigham's and Women's Hospital di Boston, Harvard Medical School, USA (prof C.Fletcher) per le neoplasie dei tessuti molli ;
- Anatomia patologica Università di Padova per I rabdomiosarcomi e sarcoma di Ewing.
- Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna e Istituto Gaetano Pini ,Milano per la patologia neoplastica ossea;
- King's College Università di Londra per la patologia epatica;
- Ospedale St. John's (Dr Calonje),Università di Londra per la patologia cutanea  
Istituto Nazionale Tumori, Milano per i tumori renali pediatrici

## Staff

---

Angela Rita Sementa, Maria Cristina Coccia, Paolo Nozza, Cesarina Savioli, Federico Comanducci, Daniela Campanella, Marco Ciufferi, Barbara De Giovanni, Davide Ircolò, Fabiana Malaguti, Raffaella Defferrari, Katia Mazzocco, Francesca Negri, Andrea Rossi, Martina Verroca

*dati 2016*



### Dirigente Responsabile

Dottorssa Paola Barabino

### Localizzazione

Padiglione 15

### Referente per la qualità

Ines Lorenzi

## 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, gas medicinali e tecnici
- Approvvigionamento di dispositivi medici e diagnostici in vitro a scorta e all'acquisto
- Monitoraggio dei tetti di spesa
- Centralizzazione dell'allestimento di chemioterapici antitumorali, farmaci antivirali mutageni, anticorpi monoclonali
- Attività di Farmacosorveglianza, coordinamento delle segnalazioni avverse da farmaci e dispositivi medici per l'Osservatorio del Ministero della Salute
- Partecipazione 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 e a utenza esterna
- Monitoraggio quali-quantitativo dei tetti di radioattività per l'attività di assistenza e di ricerca dei laboratori

# Gaslini

- 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, Chiara Intra, Ines Lorenzi, Eleonora Panetta

*dati 2016*



### Dirigente Responsabile

Prof. Edvige Veneselli

### Localizzazione

Padiglione 10, 6° piano

### Referente Qualità

Dott.ssa Vincenza Lertora

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività clinica ambulatoriale è rivolta a Disturbi psicologici e comportamentali dell'infanzia e dell'adolescenza di entità medio- lieve (quali, Disturbi della sfera emozionale e della condotta, D. somatoformi, D. dell'umore, Reazioni a stress e Sindromi da disadattamento, Relazioni familiari e situazioni psico-sociali anomale), per il livello, dopo valutazione consultoriale. Gli interventi psicologici vengono svolti nel corso del ricovero, in regime di DH e ambulatoriale.

La domanda di consulenza psicologica interna proviene, nella maggior parte, da: Pediatria III-gastroenterologia; Pediatria II; Clinica Pediatrica 2°p; Clinica Pediatrica 3°p; Otorinolaringoiatria; Chirurgia 2°p; Nefrologia; Ortopedia; Patologia Neonatale; Pneumologia; Oculistica.

Ogni consulenza psicologica interna generalmente prevede: un intervento di liaison pre- e post-consulenza (telefonico o di persona) con gli operatori del reparto richiedente; colloquio psicologico clinico disgiunto con il soggetto e con il/i genitori; stesura del referto su sistema informatizzato interno con riproduzione automatica nella cartella clinica del paziente.

In casi particolarmente complessi residenti in Liguria (prevalentemente in provincia di Genova), previo consenso dei genitori, viene svolta una valutazione psicodiagnostica approfondita, in prosecuzione cure (quattro appuntamenti a cadenza settimanale entro il mese successivo alla dimissione, in cui vengono effettuati: colloqui psicologici clinici ai genitori e al soggetto; test psicometrici e di personalità graduati per età; colloqui di restituzione della valutazione psicodiagnostica ai genitori e al soggetto). Entro un mese dalla conclusione viene inviata una relazione scritta al reparto richiedente ed ai genitori. Quando necessario, vengono svolti interventi di accompagnamento alle Strutture competenti per territorio e colloqui di chiarificazione con insegnanti e/o operatori di strutture territoriali.

In caso di patologie croniche e/o situazioni cliniche complesse con degenze prolungate nel tempo, si effettuano interventi psicoterapeutici di sostegno, durante l'ospedalizzazione, al bambino ricoverato e ai genitori (o al genitore presente) mediante colloqui psicologici clinici disgiunti a cadenza settimanale e interventi di liaison con gli operatori di reparto. Se necessario, viene svolto un lavoro di accompagnamento finalizzato all'invio, per successiva presa in carico, alle Strutture competenti per territorio.

Per pazienti dell'U.O. Ostetricia e Ginecologia in regime di ricovero o ambulatoriale, è stato strutturato un intervento specifico mirato a sostenere le donne (quando possibile, la coppia) in momenti di sofferenza connessa a: problematiche psicologiche in gravidanza (ansia, depressione, tocofobia, ecc.); prolungate ospedalizzazioni in relazione a gravidanze a rischio; lutto perinatale, I.T.G., gravidanze in minorenni; diagnosi prenatale di patologia fetale, ecc. L'attività clinica consiste in colloqui psicologici clinici di prima istanza, volti a comprendere le condizioni psichiche della donna, la relazione con il partner ed il contesto socio-ambientale al fine di strutturare le successive modalità del percorso psicoterapeutico supportivo; interventi di liaison con operatori di reparto, Assistenti Socio-Sanitari dell'I.G.Gaslini, operatori dei Servizi Territoriali.

In relazione al rinnovo (3/02/2016) di incarico professionale sul "Disturbo dell'Identità di Genere" (dott.ssa Vincenza Lertora), prosegue l'attività ambulatoriale esterna inerente la Disforia di genere nell'infanzia e nell'adolescenza.

A tutti i soggetti afferenti all'ambulatorio per sospetta Disforia di Genere viene effettuata una accurata indagine psicodiagnostica sia per valutare l'entità del disturbo che per differenziarlo dai fisiologici rimaneggiamenti e consolidamenti dell'identità di genere nel corso dello sviluppo (prima e seconda infanzia; adolescenza) e da condizioni psicopatologiche più gravi (Disturbi dello spettro autistico e altri Disturbi psicotici). L'intervento psicoterapeutico, nei casi più sfumati, consiste in periodiche visite di controllo, mentre nei casi conclamati viene avviato un percorso psicoterapeutico a cadenza settimanale con il soggetto, associato a colloqui bimensili con i genitori.

## Attività di docenza e formazione

---

L'area della didattica, orientata sulla Psicologia dello Sviluppo, sulla Medicina centrata sulla persona, sulla Family centered care e sugli interventi di liaison, è rivolta a studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia (U. degli Studi di Genova), della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, dei Corsi di Laurea in Terapia della Neuro- e Psicomotricità dell'Età Evolutiva ed altri.

Nell'area di formazione teorico-pratica, si effettua tutoraggio di Psicologi tirocinanti post-lauream quinquennale e di Psicologi in formazione specialistica psicoterapeutica.

## Staff

---

Vincenza Lertora

*dati 2016*

## Area Aggregazione Malattie Neuro-muscolari e Respiratorie

Coordinatore: dottor Pietro Tuo

### U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari



**Dirigente Responsabile**  
Professor Carlo Minetti

**Localizzazione**  
Padiglione 16

**Coordinatore infermieristico**  
Sig.ra Luisa Pozzo

**Referente per la qualità**  
Dottorssa Cristina Diana

#### Attività Clinica ed aree di eccellenza

L'Unità Operativa Complessa (U.O.C.) di Neurologia Pediatrica e Malattie Neuromuscolari è dedicata alla diagnosi, all'assistenza clinica ed al trattamento delle patologie neurologiche, neurodegenerative e neuromuscolari dell'infanzia e dell'età evolutiva, e rappresenta un punto di riferimento di eccellenza per patologie di alta complessità iperspecialistica.

Si avvale di collaborazioni interdisciplinari con i reparti dell'Istituto, con i laboratori di pertinenza, con le associazioni di volontariato dedicate e con 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 pCO<sub>2</sub> e della SaO<sub>2</sub>, studio funzionale della tosse.

Viene svolto l'addestramento per l'avvio della ventilazione non invasiva notturna in pazienti neuromuscolari e neurologici che abbiano sviluppato insufficienza respiratoria cronica ipercapnica. Si effettuano con periodicità sperimentazioni di trials clinici e terapeutici nazionali ed internazionali.

Il Laboratorio di Patologia Muscolare, 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 in collaborazione con l'UOSD Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze

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

La U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze (Responsabile Dott. Federico Zara) integra l'attività clinica iperspecialistica con la ricerca scientifica applicata, ed è punto di riferimento regionale e nazionale per lo studio genetico-molecolare delle miopatie primitive, le atrofie muscolari spinali, alcune leucoencefalopatie, le neurofibromatosi e le epilessie di origine genetica.

## Attività di Ricerca

---

Le principali linee di ricerca in corso riguardano le malattie neuromuscolari, le patologie neurodegenerative e le epilessie genetiche:

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

## Principali collaborazioni

---

- E.O. Ospedali Galliera (Laboratorio di Genetica), Genova
- Dipartimento di Neurologia, Università di Genova
- Dipartimento di Neurologia, Università di Padova
- IRCCS Istituto C. Besta, Milano
- IRCCS Ospedale Policlinico Maggiore, Milano
- IRCCS Fondazione Stella Maris (UOC Medicina Molecolare), Calambrone, Pisa

# Gaslini

- IRCCS Ospedale Bambino Gesù (UOC Malattie Muscolari e Neurodegenerative), Roma
- Ospedale Meyer (UOC Neurologia Pediatrica), Firenze
- Policlinico A. Gemelli (UOC Neuropsichiatria Infantile), Roma
- Dipartimento di Biochimica, Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Policlinico Universitario, Università di Catania
- Dipartimento di Neurologia, Università di Messina
- Neuromuscular Center, Department of Neurology, Columbia University, New York (USA)
- Manchester Cancer Research Unit; University of Manchester; Manchester, UK.
- School of Veterinary Medicine, University of Wisconsin-Madison, Madison, USA
- Molecular Biochemistry and Pharmacology, University College, London (UK)
- Cologne Center for Genomics (Germany)
- Experimental Epileptology, University of Tübingen (Germany)
- Vlaams Instituut voor Biotechnologie (Belgium)
- Department of Cell Biology, Yale University, New Haven, Connecticut (USA)

## Staff

---

Carlo Minetti, Claudio Bruno, Cristina Diana, Marina Pedemonte, Pasquale Striano, Francesca Madia, Federico Zara, Paolo Broda, Fabrizio Giusquiami, Giuseppe Minniti, Chiara Fiorillo, Elisabetta Gazzero, Francesca Pinto, Federica Trucco, Maria Stella Vari

*dati 2016*

---

## U.O.C. Pneumologia pediatrica ed endoscopia respiratoria

---



### Dirigente Responsabile

Oliviero Sacco

### Localizzazione

Degenza e Day Hospital Fibrosi Cistica Padiglione 16 – P02:

Ambulatorio Centro Malattie Allergiche - Padiglione 20 - Ospedale di Giorno –Po1

Day Hospital e Ambulatorio di Pneumologia e Fisiopatologia Respiratoria - Padiglione 20 - Ospedale di Giorno – P 02

### Coordinatore infermieristico

Degenza - Emilia Gibaudi

Ambulatori - Lorella Santato

Day Hospital - Daniela Trucco

### Referente per la Qualità

Roberta Olcese

---

### Attività Clinica e Aree di eccellenza

---

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

#### Pneumologia

- Malattie delle vie aeree, del polmone, della pleura (asma bronchiale, broncopolmoniti, polmoniti, pleuriti e empiemi, ascessi polmonari)
- Patologie respiratorie recidivanti e croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiectasie, bronchiti batteriche protratte, atelettasie polmonari, malattia polmonare cronica del prematuro)
- Patologie malformative (fistole esofago-tracheali, anomalie vascolari del mediastino, tracheo-broncomalacie, stenosi tracheali e bronchiali, CPAM, 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 con esame polisonnografico.

#### Allergologia

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

#### Fisiopatologia respiratoria

- Valutazione della funzionalità ventilatoria a riposo, dopo sforzo o dopo inalazione di sostanze ad azione broncodilatatrice o broncostrittive

- Misurazione della diffusione alveolo-capillare di gas (monossido di carbonio)
- Valutazione non invasiva degli indici di infiammazione delle vie aeree (livelli espiratori di ossido nitrico nell'aria espirata, cellule infiammatorie nell'espettorato indotto).

## Endoscopia Respiratoria

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

## 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.

- 1) Attività di ric 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).
- 2) 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, gastroenterologico e nutrizionale.
- 3) Valutazione ed assistenza al paziente al bambino con patologia respiratoria cronica, asma allergica e non allergica con valutazione della funzionalità respiratoria, indagini allergologiche, diagnostica per immagini, broncoscopia e broncolavaggio.
- 4) Valutazione di patologie allergologiche complesse, multi organo, che richiedono esami di secondo e terzo livello (diagnostica molecolare e test di provocazione specifici con alimenti, farmaci, anestetici e vaccini).
- 5) Valutazione e gestione di pazienti con anafilassi dal punto di vista diagnostico, terapeutico e preventivo
- 6) Immunoterapia specifica per allergeni inalanti, imenotteri e desensibilizzazione per alimenti
- 7) 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).
- 8) Valutazione e trattamento polispecialistico delle anomalie strutturali e funzionali delle vie aeree centrali nell'ambito dell'attività del "Team delle vie aeree"
- 9) 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

Nell'area pneumologia, ci sono due aree di ricerca clinica principali, entrambe riconducibili a sintomi respiratori ricorrenti/persistenti, scarsamente responsivi all'usuale terapia medica che il medico impiega nei sintomi respiratori tipici dell'età pediatrica, come il broncospasmo ricorrente, la difficoltà respiratoria e la tosse persistente anche al di fuori degli episodi infettivi. In entrambe le nostre due aree di ricerca, siamo ricorsi all'esame endoscopico delle vie aeree (broncoscopia), essenziale tra le altre procedure per diagnosticare e caratterizzare al meglio l'eziopatologia dei sintomi respiratori ricorrenti nel singolo paziente. A tal proposito è in corso l'allestimento di un database italiano, che preveda una classificazione delle malformazioni broncopolmonari. Al fine di ottenere i dati sul territorio nazionale, la SIMRI (Società Italiana di Medicina Respiratoria Infantile) ha identificato un gruppo di Studio di cui il Dott. O. Sacco è il responsabile nazionale.

In ambito allergologico, sono state condotte ricerche per lo studio dell'applicazione nella pratica clinica della Diagnostica Molecolare per la diagnosi di allergia con particolare interesse nei confronti delle allergie alimentari e respiratorie. E' stato, inoltre, avviato l'arruolamento di pazienti per l'esecuzione di uno studio nazionale, multicentrico, osservazionale e prospettico in real life per la valutazione del controllo dell'asma in pediatria (Studio Control'Asma). L'obiettivo principale di questo studio, condotto in un campione rappresentativo della popolazione italiana di 5-17 anni di età affetta da asma, è quello di valutare il grado di controllo dell'asma, ovvero la percentuale di soggetti con asma controllata, parzialmente controllata e non controllata che afferiscono ai centri pediatrici partecipanti, correlandolo all'analisi dei fattori favorenti, delle comorbidità, delle allergie respiratorie e delle terapie utilizzate.

Il Centro Allergologico è inoltre promotore di uno studio finanziato dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), sull'utilizzo di Immunoterapia allergene-specifica nell'asma pediatrico, dal titolo "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".

Nell'area fibrosi cistica, 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

---

- 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.
- Franca Rusconi, Unità di Epidemiologia, Ospedale Pediatrico Anna Meyer (Firenze). Asma grave: messa a punto e implementazione di un Archivio longitudinale web-based.
- Massimo Pifferi, Clinica Pediatrica, Universitaria Pisana (Pisa).
- Gian Luigi Marseglia e Amelia Licari, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (PV)
- Diego Peroni, Uo. Pediatria, Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana
- Luciana Indinnimeo, Dip Di Pediatria E Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Umberto 1, Università Sapienza, Roma
- Elisa Anastasio, Università "Magna Graecia" Di Catanzaro
- Loredana Chini, Policlinico Tor Vergata, Roma

# Gaslini

- Attilio Boner U.O. Pediatria Università Degli Studi Di Verona – Az. Ospedaliera Universitaria Integrata Di Verona
- Marzia Duse Clinica Pediatrica, Università “La Sapienza”
- Elena Galli, Unità Semplice di Immuno-Allergologia dell'età Evolutiva Ospedale S.Pietro-Fatebenefratelli Roma
- Giovanni Battista Pajno Unità Di Allergologia, Dipartimento Materno Infantile, Università Di Messina
- Stefania La Grutta, Centro Di Medicina Respiratoria "Giovanni Bonsignore" - Istituto Di Biomedicina E Immunologia Molecolare, Cnr
- Salvatore Tripodi, Dip. Tutela Materno Infantile, Ospedale S.Pertini
- Eugenio Baraldi, Dip. Salute Donna e Bambino, Università degli Studi di Padova
- 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, Roberta Olcese, Daniela Massocco

---

## U.O.S.D. Centro di Miologia traslazionale e sperimentale

---

**Dirigente Responsabile:**

Dr. Claudio Bruno

**Localizzazione:**

Padiglione 16, piano terra

**Coordinatore Infermieristico:**

Luisa Pozzo

---

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

---

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

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

In particolare nell'anno corrente è stata creata una rete multidisciplinare interdipartimentale per la somministrazione intratecale del farmaco Nusinersen a bambini con atrofia muscolare spinale tipo 1 (SMA1) presso l'Istituto Gaslini. Il programma ha permesso di sviluppare, all'interno dell'Istituto Gaslini, una rete multidisciplinare interdipartimentale altamente specializzata costituita da pediatri-miologi, operatori oncologi, anestesisti, radiologi interventisti, fisioterapisti, infermieri, psicologi, farmacisti, che si è rivelata vincente per il conseguimento e l'ottenimento degli obiettivi e dei risultati preposti (arruolamento di 25 pazienti affetti da SMA1 e somministrazione del farmaco).

Presso la UOSD sono in corso di svolgimento numerosi trial terapeutici internazionali per pazienti con distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e atrofia muscolare spinale (SMA).

## Attività di Ricerca

---

L'attività di ricerca svolta si inserisce nelle linee di ricerca in tema di Patologie Muscolari e Neurologiche (Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici) ed ha riguardato in particolare lo studio degli effetti di farmaci inibitori del sistema purinergico in modelli animali di distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e di deficit di alfa-sarcoglicano. ii) lo sviluppo di una rete multidisciplinare interdipartimentale per la somministrazione intratecale del farmaco Nusinersen a bambini con atrofia muscolare spinale tipo 1 (SMA1) presso l'Istituto Gaslini. Relativamente al punto 1, abbiamo analizzato il potenziale terapeutico della modulazione selettiva dei componenti della via eATP/recettori purinergici nella Distrofia Muscolare di Duchenne e nella Distrofia Muscolare dei Cingoli tipo 2D (LGMD2D). Abbiamo dimostrato che il blocco della via di segnale purinergica eATP/P2X mediante l'impiego di un antagonista non selettivo del recettore purinergico determina un ritardo nella progressione del fenotipo distrofico, riduce la risposta infiammatoria locale in topi Sgca (modello animale di LGMD2D), e porta ad un aumento delle cellule T regolatorie.

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

DIMES, Università di Genova (Prof.ssa S. Bruzzone)

IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano (Dr. M. Malnati)

IRCCS Fondazione Stella Maris Calambrone, Pisa (Dr. F.M. Santorelli)

IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma (Dr. E. Bertini, Dr.ssa D'Amico)

Policlinico A. Gemelli, Roma (Prof. E. Mercuri, Dr.ssa Pane)

Università La Sapienza, Roma (Prof. A. Musarò)

TIGEM, Napoli (Prof. V. Nigro)

Institute for Biomedical Research, Bellinzona (CH) (Prof. F. Grassi)

University of Portsmouth (UK) (Prof. D. Górecki)

## Staff

---

Claudio Bruno, Eugenio Bonioli, Gloria Incontrera, Elisabetta Gazzerro, Ambra Zuffi

## Area Aggregazione Mamma Bambino

### U.O.C. Ostetricia e Ginecologia



#### Dirigente Responsabile f.f.

Dott. Marco Adriano

#### Localizzazione

Padiglione 12

Degenze P05

Sale Parto/Sale Operatorie P04

Padiglione 10

Ambulatori/Day Hospital P03

#### Coordinatore Infermieristico

Sig. Gianluigi Trudu

#### Referente Qualità

Dott. Gianmario Ginocchio

Dott. Gianmario Ginocchio

### Attività Clinica e Aree di Eccellenza

#### 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 cardiocotografia computerizzata, monitoraggio biofisico fetale, Doppler-flussimetria feto-materna, ecografia
- Ambulatorio della gravidanza fisiologica e patologica:
  - 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)

# Gaslini

- 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)
- Rivolgimento per manovre esterne di feto in presentazione podalica (RME)

## Ginecologia:

- Patologia ginecologica benigna: ecografia pelvica e transvaginale, isteroscopia diagnostica e/o operativa, interventi laparotomici, vaginali, video laparoscopici diagnostici ed operativi, isterosalpingografia (presso il Reparto di Radiologia)
- Diagnosi precoce infettivologica ed oncologica della patologia del tratto genitale distale: colposcopia, microcolposcopia, trattamento CO2 laser, biopsia cervicale, conizzazione Leeps
- Patologia dell'età infantile dell'adolescenza

## Attività di Ricerca

---

Screening, diagnosi e management terapeutico della preeclampsia e delle sue complicanze. L'interesse è volto in particolare allo screening precoce e tardivo (nel I e II trimestre) e alla valutazione fetale.

Valutazione dei livelli di vitamina D nel preparto e outcome neonatale

Cellularità funzionale e proteomica del liquido amniotico nelle diverse età gestazionali: influenza sul parto e sul benessere clinico e di laboratorio neonatale.

Placenta tra istologia e stress ossidativo sulle proiezioni prognostiche nel neonato pretermine.

Carcinoma mammario in gravidanza (studio PREFER 2)

## Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

---

- Università degli Studi di Genova Clinica Ostetrica e Ginecologica
- IRCCS AOU San Martino – IST Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova
- Ospedale Galliera

## Staff medico

---

Marco Adriano, Roberta Agnello, Irina Bruzzone, Davide Buffi, Massimo Cordone, Gianmario Ginocchio, Enrica Guglielminetti, Daniela Pastorino, Patrizia Ponte, Marco Tiesi, Giuseppe Villa, Giuseppe Vincelli

---

## U.O.S.D. Medicina Fetale e perinatale

---



### Dirigente Responsabile

Prof. Dario Paladini

### Localizzazione

Padiglione 10, 3° piano

### Caposala Ambulatorio e DH

Sig.ra Rossana Fiorentino

---

### Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

---

#### Gravidanza normale, a basso rischio:

- Screening ecografico delle anomalie cromosomiche: test combinato (Traslucenza Nucale). Da eseguire a 12-13 settimane;
- Ecografia per lo screening delle malformazioni fetali del 2° trimestre (“morfologica”). Da eseguire a 19-21 settimane);
- Ecografia del 3° trimestre (“accrescimento”). Da eseguire a 28-32 settimane
- Gravidanza normale, a basso rischio:

#### Diagnosi invasiva:

- Villocentesi (biopsia dei villi coriali). Da eseguire a 12-13 settimane;
- Amniocentesi. Da eseguire dalle 16 settimane;
- Funicolocentesi (cordocentesi). Da eseguire in casi selezionati, dalle 19 settimane

#### Esami di II livello:

- Ecocardiografia fetale. Da eseguire in caso di elevato rischio o sospetto di cardiopatia congenita fetale, dalle 13 settimane (in casi selezionati) in poi;
- Neurosonografia fetale. Da eseguire in caso di sospetto di malformazioni del sistema nervoso (encefalo e midollo spinale) del feto. Da eseguire dalle 13 settimane in poi;

- Consulenza di II livello per malformazioni fetali. Esame ecografico avanzato del feto, per la caratterizzazione di quadri malformativi. Prevede anche consulenza prenatale multidisciplinare. Da eseguire in caso di malformazioni fetali accertate o sospette. In alcuni casi, include ecocardiografia fetale e neurosonografia fetale;
- Gravidanza monocoriale complicata. Controllo ecografico e flussimetrico delle complicanze della gravidanza monocoriale complicata: ritardo di crescita (SIUGR) e Trasfusione Feto-Fetale (TTTS). Da eseguire appena si pone il sospetto di tali complicanze;

## Terapie fetali:

- Lasercoagulazione anastomosi placentari. Da eseguire in caso di sindrome da Trasfusione Feto-Fetale (TTTS). Questa unità è uno dei tre centri italiani riconosciuti dalla SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica);
- Plug endotracheale. Da eseguire in caso di ernia diaframmatica con indici prognostici sfavorevoli.
- Posizionamento shunt toraco-amniotico. Da eseguire in casi selezionati di malformazioni polmonari/toraciche;
- Trasfusione intrauterina. Da eseguire in caso anemia grave, di solito da: isoimmunizzazione maternofetale Rh o infezione da Parvovirus B19;
- Toracentesi e pericardiocentesi. Da eseguire in selezionati casi di malformazioni polmonari o mediastiniche;
- Amniodrenaggio. Da eseguire in casi selezionati di poliamnios severo, dovuto a varie cause

## Attività di ricerca

---

- Ruolo dell'ecografia 3D/4D nello studio delle malformazioni fetali
- Chirurgia fetale nella sindrome da trasfusione feto-fetale
- Chirurgia fetale nell'ernia diaframmatica
- Protocolli di chirurgia fetale sperimentale, in collaborazione con le UOC di Cardiologia Pediatrica e Neurochirurgia e con gli ospedali Boston Children's hospital e Cincinnati

## Principali collaborazioni

---

- Ospedale Galliera, Genova
- Ospedale Necker, Parigi
- Hopital Clinic, Barcellona
- University hospital, Leuven
- ISUOG, International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology
- SIEOG, Società Italiana di Ecografia in Ostetricia e Ginecologia

## Staff

---

Dario Paladini, Davide Buffi, Gloria Donarini, Gabriella Meccariello, Daniela Pastorino, Marco Tiesi, Rossana Fiorentino, Eliana Mascoli, Angela Naitana, Ida Marini

*dati 2016*

---

## U.O.C. Patologia Neonatale

---



### Direttore

Dottor Luca Antonio Ramenghi

### Localizzazione

Padiglione 12,  
Segreteria, Follow Up e Studi medici: piano 3°  
Reparto Patologia e TIN – Degenza: piano 4°  
Reparto Assistenza Neonatale Nido –  
Degenza: piano 5°

### Coordinatore infermieristico

Sig.ra Simona Serveli – U.O. Patologia  
Neonatale  
Sig.ra Angela Ciconetti – U.O. Assistenza  
Neonatale

### Referente Qualità

Dottorssa Cristina Traggiai

---

### Attività Clinica e Aree di eccellenza

---

Presso il nostro reparto vengono ricoverati neonati che necessitano di cure intensive e sub intensive, 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 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.

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, fisiatristi, neurologi, epilettologi, oculisti, esperti di malattie metaboliche, esperti di dismorfologia) così concentrate in un Ospedale Pediatrico IRCCS, come l’Istituto Giannina Gaslini. Si eseguono anche specifiche terapie, ad esempio si somministrano, a cadenze mensili, anticorpi specifici che agiscono tamponando effetti dell’infezione da RSV (Virus Respiratorio Sinciziale), possibili e molto gravi come la bronchiolite.

Tra le attività assistenziali più specialistiche in ambito neonatale, segnaliamo la presenza di una “Stroke Unit Neonatale”, che consta di esperti nel settore delle patologie neurologiche ad insorgenza perinatale, quali ovviamente lo “stroke”, cioè un infarto ischemico vascolare sia di tipo arterioso (infarto arterioso cerebrale) che di tipo venoso (trombosi venosa cerebrale) e quelle tipiche della prematurità, come le emorragie intraventricolari e le leucomalacie periventricolari. Per le complicanze delle emorragie intraventricolari, quali la dilatazione ventricolare post-emorragica (idrocefalo), presso il nostro ospedale esiste la possibilità di speciali cure neurochirurgiche con una particolare ed unica tecnica di derivazione esterna che garantisce sorprendenti risultati. Questa “stroke unit” è in grado anche di offrire attività consulenziali su quadri clinici, genericamente e talvolta, semplicisticamente, associate a “sofferenze alla nascita”, con quadri più o meno espliciti di “asfissia alla nascita”. Spesso questi quadri ad esordio clinico al momento della nascita, nascondono quadri più complessi. Tra le altre peculiarità che questo pool di esperti produce, una particolare sensibilità attraverso iniziative assistenziali e di ricerca, per la protezione dello sviluppo neurologico dei prematuri di alto grado, a rischio non soltanto di lesioni cerebrali, ma anche di vedere una alterazione dello sviluppo cerebrale, che avviene in buona parte fuori del grembo materno, ad età gestazionali nelle quali era previsto invece per la vita intrauterina. Tutte queste attività si avvalgono di una specifica valenza assistenziale nella diagnostica con neuroimmagini attraverso l’ecografia cerebrale tranfontanellare e la risonanza magnetica nucleare, servizio quest’ultimo, gestito dalla “Neuroradiologia pediatrica”, unico dei due soli reparti di esclusiva competenza pediatrica presenti in Italia. A testimonianza di questa sensibilità assistenziale e di ricerca sono stati organizzati congressi sull’emorragia intraventricolare da sanguinamento della matrice germinativa che ha riunito i maggiori esperti del settore, con i 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.

## Attività di Ricerca

---

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 nazionali ed internazionali

---

- 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 – Utrecht - Netherlands
- 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

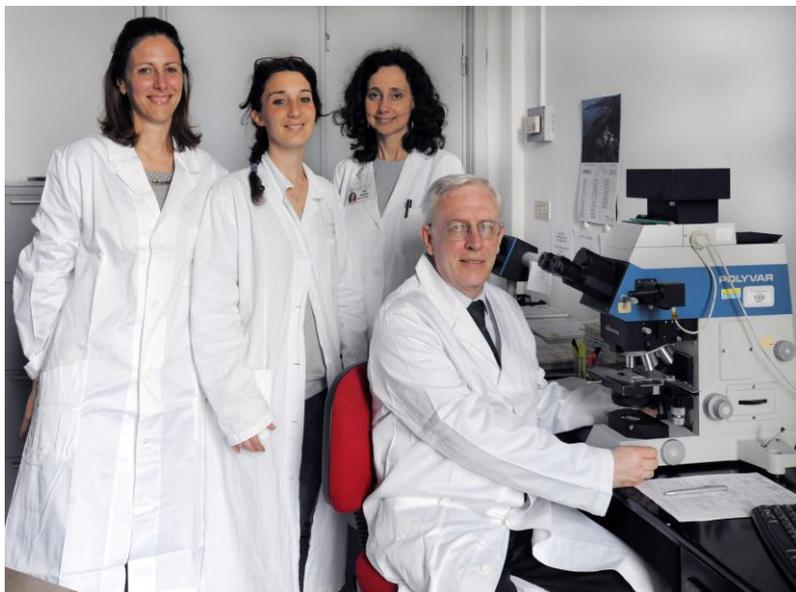
## Staff

---

Luca A. Ramenghi, Carlo Bellini, Francesco Campone, Sara Mangini, Alessandro Parodi, Francesco Maria Risso, Andrea Sanna, Pierina Santini, Cristina Traggiai, Lucia Trail, Simona Serveli, Angela Cicconetti

*dati 2016*

## U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologia e Patologia Fetoperinatale



**Dirigente Responsabile:**

Prof. Ezio Fulcheri

**Localizzazione:**

Padiglione 2 – P 03

**Referente per la Qualità:**

Paolo Nozza

### Attività di Laboratorio, Diagnostica e Aree di Eccellenza

L'attività diagnostica ginecopatologica e patologia feto perinatale e placentare si svolge principalmente sui seguenti temi:

- **Patologia ginecologica:** focalizzata prevalentemente alla patologia disfunzionale, infettiva e degenerativa del tratto genitale femminile collegata con il ciclo riproduttivo.
- **Diagnostica della malattia trofoblastica gestazionale:** caratterizzazione delle lesioni mediante indagini immunistochemiche strutturate in appositi algoritmi -caratterizzazione immunofenotipica delle popolazioni trofoblastiche. (Centro di Riferimento Regionale)
- **Diagnostica della malattia trofoblastica gestazionale:** caratterizzazione delle lesioni mediante indagini immunistochemiche strutturate in appositi algoritmi -caratterizzazione immunofenotipica delle popolazioni trofoblastiche. (Centro di Riferimento Regionale)
- **Abortività spontanea del I trimestre ed embriopatologia:** definizione della cronologia degli eventi causanti l'aborto, individuazione delle cause di sofferenza o di arresto di sviluppo dell'embrione e delle fasi e delle modalità proprie della manifestazione clinica e dell'espulsione
- **Malformazioni fetali:** studio autoptico volto alla diagnosi di anomalie o malformazioni isolate o inserite in quadri sindromici. Definizione di quadri morfologici complessi con analisi genetiche integrate e interazione con la diagnostica ecografica e radiodiagnostica specie del Sistema Nervoso Centrale in risonanza magnetica.
- **Aborti spontanei tardivi – secondo trimestre:** definizione di alterazioni patologiche sia fetali che, più frequentemente placentari, causa di una perdita fetale del secondo trimestre di gestazione. Studio dell'Unità Feto-Placentare
- **Morti endouterine fetali del terzo trimestre:** perdite fetali tardive determinatesi in gravidanze patologiche ad alto rischio o nel corsodi iter diagnostico-terapeutici ostetrici complessi (malattie autoimmuni, degli stati disglicemici o dismetabolici materni, negli stati ipertensivi)

- **Morti peripartum e neonatali:** 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 identificare 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.
- **Diagnostica:** prevalentemente rivolta alle categorie di neonati con restrizioni di crescita gravi, IUGR, sottoposti a terapie intensive; definizione del grado di maturazione e sviluppo degli organi anche in relazione agli effetti della terapia
- **SIUDS e SIDS:** la morte improvvisa ed in attesa del feto o del neonato; applicazione di specifici protocolli diagnostici a norma di Legge (nell'ambito del Centro Regionale SIDS-AITE) con diagnostica analitica a gradienti di difficoltà crescenti. Applicazione di specifici protocolli diagnostici per lo studio del sistema nervoso centrale e dell'apparato cardio-vascolare
- **Patologia della placenta:** gestione del neonato nell'immediato post-partum e nelle fasi di sviluppo e identificazione di eventuali patologie materne mirata al corretto monitoraggio delle gravidanze future

## Attività di Ricerca - Impianto, sviluppo e adattamento della placenta del secondo e terzo trimestre

**Obiettivo:** definire il ruolo della proliferazione del trofoblasto extra villare al sito di impianto. Correlare i quadri morfologici e fenotipici sia normali che patologici con quadri clinici ed evolutivi dei neonati pretermine (sotto le 37 settimane gestazionali) in particolare in quelli delle forti prematurità (sotto le 33 settimane gestazionali).

**Descrizione:** ricerca traslazionale focalizzata su:

studio dell'attività proliferativa del trofoblasto villare (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";

studio dell'attività del trofoblasto intermedio extravillare (IEVT), finalizzata alla comprensione dei meccanismi fisiopatologici dell'impianto che dipende dalla capacità dell' EVT di accrescersi e invadere la decidua. Particolare attenzione sarà rivolta allo sviluppo della branca dello studio che riguarda le proprietà e le caratteristiche del trofoblasto di proliferare a cellule isolate, infiltrando i tessuti deciduali o miometriali questo tramite la dimostrazione dell'interazione delle molecole di adesione e di anti

Anatomia Patologica, Università degli Studi di Milano

- Anatomia Patologica, Università degli studi di Bari Aldo Moro
- Università degli Studi di Genova, Anatomia Patologica IRCCS San Martino-IST, Genova
- Neonatologia e Terapia intensiva Ospedale Santa Croce di Cuneo
- Anatomia Patologica, Università degli studi di Trieste/ Istituto Burlo Garofalo Trieste.

## Staff

---

Ezio Fulcheri, Paolo Nozza

*dati 2016*

## Ospedale di Giorno

L' **Ospedale di Giorno** (OdG) con attività poliambulatoriale multidisciplinare e di day hospital interdipartimentale, costituisce uno 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.

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), per un migliore inquadramento e trattamento. I bambini con problemi della mano vengono indirizzati verso l'ambulatorio dell'UOSD di chirurgia della mano e microchirurgia ricostruttiva.

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 le 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** dove vengono affrontate tutte le problematiche riguardanti 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 tutti gli approfondimenti diagnostici necessari. E' presente anche l'Ambulatorio di **Dietologia** dove vengono seguiti pazienti con problemi inerenti l'alimentazione per eccesso e per difetto

Sempre al primo piano sono state concentrate tutte le funzioni facenti capo alla **Cardiologia**: qui sono svolte in totale sicurezza le indagini cardiologiche strumentali, di elettrocardiografia semplice e dinamica (Holter), ecocardiografia, i test da sforzo cardiopolmonare con varie metodiche atte a valutare la capacità funzionale cardiopolmonare di pazienti con cardiopatia congenita e/o patologia cardiaca acquisita. E' attivo anche l'ambulatorio di elettrofisiologia per i pazienti con aritmie e/o portatori di pacemaker.

L'ambulatorio del **Centro Angiomi - Chirurgia Vascolare** è dedicato ai pazienti che presentano emangiomi infantili, tumori vascolari e malformazioni congenite vascolari semplici e complesse, anche nell'ambito del quadro delle malattie rare. In casi specifici più complessi sarà possibile accedere ad un ulteriore livello di indagine diagnostica nell'ambito di uno specifico ambulatorio multidisciplinare.

Il **Centro Malattie Allergiche** è dedicato ai pazienti che presentano manifestazioni cliniche legate ad allergeni inalanti, alimentari o reazioni avverse a farmaci. Insieme ai tradizionali test cutanei, è possibile indagare la presenza e l'entità delle sensibilizzazioni allergiche con metodiche di biologia molecolare (ISAC) e studiare con strumentazioni d'avanguardia la funzionalità respiratoria anche in bambini in età prescolare. In casi specifici sarà possibile accedere ad un ulteriore livello di indagine diagnostica e confermare o meno la diagnosi di allergopatia con test di provocazione presso il dh del 2° piano.

Presso l'ambulatorio di **Medicina d'Urgenza** vengono effettuati controlli ambulatoriali specifici e di tossicologia.

Nella stessa sede è presente l'**attività ambulatoriale del Centro Regionale SIDS-ALTE** preposto alla diagnosi ed all'assistenza dei lattanti con apnee e sospetta perdita di coscienza (ALTE). Inoltre il Centro segue le famiglie di piccoli lattanti deceduti, compresi i fratelli, attraverso un follow up ambulatoriale

multidisciplinare coordinato da pediatra esperto della Medicina d'Urgenza coordinatore del Centro. Viene svolta anche attività di valutazione dei dati in corso di cardiomonitoraggio a domicilio di lattanti a rischio (pretermini con apnee, fratelli di SIDS, gravi eventi ALTE) secondo protocolli nazionali ed internazionali. Inoltre presso l'Ambulatorio si svolgono colloqui seriali con le famiglie dei lattanti deceduti per morte improvvisa a età gestazionale superiore a 25 settimane, durante i quali si ricostruiscono gli aspetti clinici e si comunicano le diagnosi conclusive.

Presso questi spazi è presente inoltre l'attività de "La Casa sull'albero", che gestisce attraverso un team multidisciplinare i pazienti fragili.

Negli spazi dedicati all'ambulatorio e servizio di Day Hospital dell'**Oculistica** vengono eseguite quotidianamente prestazioni specialistiche di controllo per bambini in età neonatale, prescolare e scolare. L'attività specialistica è comprensiva della diagnosi e della cura della retinopatia del prematuro, dello strabismo, della cataratta e del glaucoma congenito, delle malattie delle palpebre e delle vie lacrimali, della patologia della cornea, della retina e delle uveiti. Si applicano trattamenti di ortottica. Vengono inoltre eseguiti esami diagnostici di alta tecnologia applicata all'età pediatrica: la tomografia a scansione ottica (OCT) della retina e del nervo ottico, la fluorangiografia, la retinografia, l'ecografia, l'elettroretinografia (ERG), lo studio elettrofunkzionale delle vie ottiche (Potenziali visivi evocati – PEV) e l'esame computerizzato del campo visivo. Vengono eseguiti trattamenti fotocoagulativi laser per la retina e YAG laser (capsulotomia e iridotomia)

Gli spazi ambulatoriali specialistici dedicati all'**Otorinolaringoiatria** prevedono:

- una sala dedicata alle visite specialistiche ORL, e all'ambulatorio video-endoscopico;
- una sezione dedicata alla audiologia dove vengono effettuati i seguenti esami: audiometria tonale, audiometria vocale, audiometria condizionata infantile, audiometria protesica, impedenzometria e riflessologia stapediale, otoemissioni acustiche, studio dei potenziali evocati uditivi (ABR), fitting impianti cocleari
- una sala dedicata alla logopedia.

Laddove sia necessario effettuare lo studio dei potenziali evocati uditivi in sedazione i bambini usufruiscono 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 e psoriasi; l'ambulatorio di II livello di laserterapia dedicato essenzialmente al trattamento delle lesioni vascolari cutanee (angiomi); l'ambulatorio di II livello di fototerapia per la vitiligine e la psoriasi, l'ambulatorio di II livello dedicato all'alopecia areata 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 protratti ma non di ricovero ordinario.

L'accettazione amministrativa del Day Hospital viene effettuata a questo stesso piano presso l'area dedicata alla segreteria.

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.

Per la degenza del DH multidisciplinare sono presenti 11 posti letto totali.

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 tumori e malformazioni vascolari; 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 (Pediatria II)** - 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. Vengono effettuati trattamenti terapeutici specifici basati su protocolli internazionali ed infiltrazioni intrarticolari diagnostiche e/o terapeutiche.
- L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale **Malattie Rare** gestisce la diagnosi ed il follow-up di alcune malattie metaboliche (malattie lisosomiali, malattie del metabolismo dei carboidrati, difetti di glicosilazione delle proteine, altri difetti congeniti del metabolismo) di alcune sindromi malformative con ritardo psicomotorio e di alcune displasie scheletriche. Vengono inoltre effettuate terapie enzimatiche sostitutive o altre terapie con orphan drugs
- **Gastroenterologia (Pediatria III)** – Gestisce in regime di DS la diagnostica endoscopica della malattia celiaca di cui l'UO è Centro Regionale di Riferimento e in regime di DH il follow up multidisciplinare dei pazienti affetti da malattia infiammatoria cronica intestinale, epatite autoimmune, intestino corto in nutrizione parenterale domiciliare, portatori di gastrostomia x alimentazione enterale, patologie gastroenterologiche specialistiche afferenti all'UO
- **Dermatologia.** Effettua la presa in carico di utenti che necessitano di controlli e medicazioni ripetute, trattamenti terapeutici e di piccola chirurgia. L'ambulatorio chirurgico è allocato al terzo piano ed effettua interventi in anestesia locale, sia in regime di DH che ambulatoriale; gli interventi in Day Hospital (laser e dermochirurgici) che necessitano di sedazione generale vengono eseguiti presso il blocco operatorio centrale.
- **Neuro-oncologia** - Gestisce utenti in trattamento chemioterapico, radioterapico, fuori terapia per i controlli di follow-up che riguardano sia la valutazione dello stato di remissione che quella degli effetti tardivi del trattamento (ototossicità, immunodepressione, secondi tumori, fertilità, alterazioni neuro-cognitive e psicologiche etc.). Vengono seguiti i pazienti affetti da tumore cerebrale che non necessitano di ricovero anche nella fasi diagnostiche. Infine vengono seguiti i pazienti affetti da Istiocitosi LC della teca cranica per il follow-up dopo la diagnosi eseguita presso l'UOC di Neurochirurgia. La consulente psicologa dell'UOSD Neuro-oncologia per le note problematiche dei bambini affetti da tumori cerebrali, effettua visite ambulatoriali di bambini durante e dopo le terapie, di fratelli e genitori, questi ultimi in modo particolare assistiti durante e dopo le fasi terminali della malattia.

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:

- area soggiorno/gioco,
- sala da pranzo,
- locale di accoglienza,
- farmacia centralizzata

Al terzo piano trovano spazio:

- 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 priorità 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 anestesilogiche 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. 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 della Fisiatria, che effettua valutazioni riabilitative nell'ambito della disabilità respiratoria, motoria, cognitiva, sfinterica ecc.
- l'ambulatorio di Neurochirurgia: è rivolto a pazienti con richiesta di valutazione /parere di competenza neurochirurgica, nonché ai controlli clinici post-operatori di pazienti noti o traumi cranici minori che hanno avuto indicazione alla dimissione ospedaliera di "controllo neurochirurgico".

Si occupa inoltre di patologie "specifiche" quali chirurgia dell'epilessia, patologia vascolare cerebrale e Moyamoya, idrocefalo, patologia spinale.

- L'ambulatorio di Neurooncologia, dove vengono effettuate prime visite, visite di controllo e follow-up dei pazienti guariti
- l'ambulatorio di Neurogenetica, dove vengono eseguite visite genetiche di malattie neurologiche, patologie oncologiche familiari con tumore cerebrale, ritardo mentale e dello sviluppo, malformazioni cranio-cerebrali e spinali e quadri sindromici complessi con coinvolgimento del SNC.
- Un ambulatorio chirurgico dove vengono effettuati piccoli interventi da parte della UO di Dermatologia e della UO di Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica
- sala per consulenze interdisciplinari

Al quinto piano dell'Ospedale di Giorno ha sede l'U.O.C. di Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica. Sono eseguiti:

- Trattamento di tutte le urgenze odontoiatriche
- Visita odontoiatrica
- Visita ortodontica
- Visita gnatologica
- Estrazioni dentali
- Chirurgia orale pediatrica
- Trattamenti ortodontici mobili
- Trattamenti ortodontici fissi
- Trattamento ortodontico nelle malformazioni cranio facciali
- Trattamento protesico di tipo fisso o rimovibile
- Terapia delle malattie gengivali e parodontali
- Ai pazienti fragili e /o diversamente abili vengono erogate anche le seguenti prestazioni:
  - Prevenzione dentale (igiene dentale, sigillanti)
  - Cure conservative ed endodontiche delle carie dentali

## Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca

### Presentazione del Direttore Scientifico



Il 2017 è stato un altro anno positivo per la ricerca al Gaslini. La produzione scientifica si è mantenuta sugli eccellenti livelli dell'anno precedente e sono state avviate nuove importanti iniziative. Sulla base degli ottimi risultati conseguiti il Ministero della Salute ha confermato quest'anno al Gaslini la qualifica di "Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico".

Grazie alla presenza, da maggio 2017, di un nuovo dirigente amministrativo della direzione scientifica è stata avviata una importante riorganizzazione di tutte le attività (gestione della contabilità, "grant" office, attività brevettuale, biblioteca ecc.). In contemporanea è iniziata una ristrutturazione degli spazi per dare collocazione più adeguata a tutti i servizi di supporto forniti dalla direzione scientifica compreso il nuovo "clinical trial office".

Abbiamo anche avuto un incremento delle risorse dedicate alla ricerca grazie al reindirizzamento di parte dei fondi della ricerca corrente ed alla vincita da parte del personale dell'Istituto di sei ricerche finalizzate ministeriali e di altri numerosi "grants" italiani ed europei.

Il numero di ricercatori del Gaslini con un H-index superiore a 30, valore considerato da VIA Academy come livello di eccellenza, è salito a 34. Ciò non toglie che è indispensabile prevedere per tempo un necessario ricambio. Proprio per formare e selezionare le nuove leve della ricerca è stato istituito l'anno scorso un Dottorato di Ricerca in Pediatria tramite una convenzione tra Istituto Gaslini e Università di Genova. Entrambe le Istituzioni si sono impegnate ad erogare ciascuna, ogni anno, un numero minimo di 3 borse di dottorato. La disponibilità annuale di un numero congruo di borse rappresenterà un vantaggio indiscutibile per lo sviluppo della ricerca in Istituto.

La collaborazione con altre istituzioni di ricerca è oggi essenziale per ottenere una massa critica che permetta di competere efficacemente a livello internazionale. L'Istituto Gaslini è membro attivo delle reti specialistiche che il Ministero della Salute ha istituito per favorire la collaborazione tra i vari IRCCS.

Continua e si è incrementata la collaborazione con l'Istituto Italiano di Tecnologia che ora spazia dalla riabilitazione alla robotica, dalla proteomica alla "drug discovery", dalle nanotecnologie alla genomica dei disturbi del neurosviluppo.

E' stata anche proseguita il processo di rivisitazione dei laboratori di ricerca per renderli sempre più competitivi, strettamente agganciati alle attività cliniche dell'Istituto e indirizzati a una ricerca di tipo traslazionale. Sono state definite tre piattaforme principali. La prima dedicata alla patologia immunitaria ed infiammatoria, la seconda all'oncologia ed alle terapie cellulari e la terza alla genomica.

Nell'ambito delle terapie cellulari è in atto un potenziamento delle attività della "cell factory" mentre nell'ambito della genomica è in corso la creazione di una "core facility" per le ricerche con "Next Generation Sequencing (NGS)" ivi compreso lo studio della composizione dei batteri presenti sulle mucose (microbiota). In particolare, nella creazione di questa "core facility" è stata avviata una collaborazione con il Dipartimento di Informatica, Bioingegneria, Robotica e Ingegneria dei Sistemi (DIBRIS) dell'Università di Genova con lo scopo di creare una massa critica condivisa di esperti in bioinformatica che permetta di analizzare al meglio la grande mole di dati prodotti in Istituto dai laboratori di genomica, proteomica e metabolomica (OMICS) nella prospettiva di una medicina sempre più personalizzata.

Lo scopo, come sempre, è quello di fornire quell'eccellenza nella ricerca che è premessa indispensabile per l'eccellenza delle cure.

Alberto Martini  
Direttore Scientifico

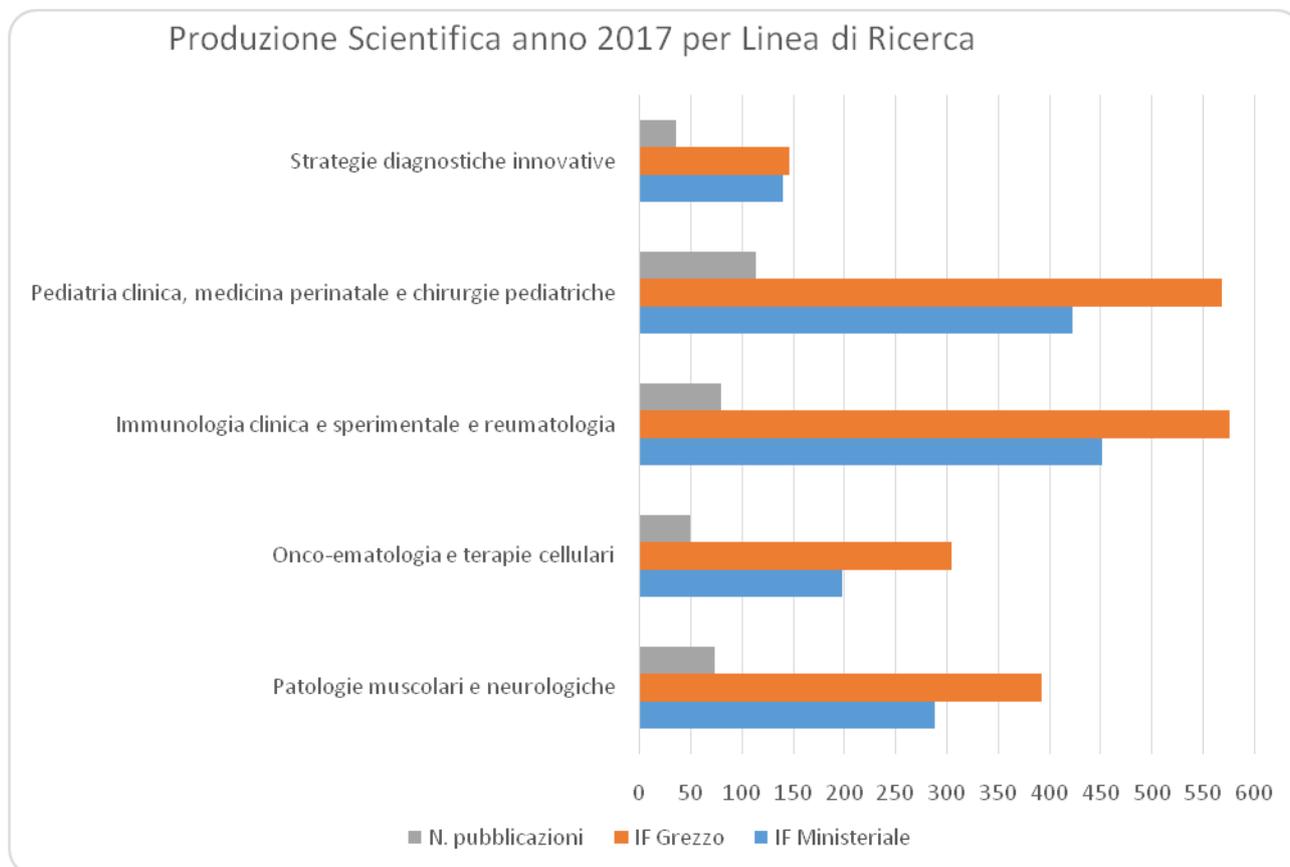
	Ricercatore	Area	H-index >30	N. citazioni
1	Alberto Martini	Reumatologia	88	30847
2	Cristina Bottino	Immunologia	75	23047
3	Angelo Ravelli	Reumatologia	73	19868
4	Nicolino Ruperto	Reumatologia	71	18782
5	Francesco Frassoni	Terapie Cellulari/Ematologia	68	24626
6	Angela Pistorio	Epidemiologia e Biostatistica	61	12224
7	Roberto Biassoni	Biologia Molecolare/Immunologia	60	17576
8	Gian Marco Ghiggeri	Nefrologia	59	13898
9	Carlo Minetti	Malattie Neuromuscolari	55	9697
10	Pasquale Striano	Malattie Neuromuscolari	51	9654
11	Federico Zara	Malattie Neuromuscolari	50	10590
12	Marco Gattorno	Reumatologia	50	10272
13	Claudia Cantoni	Immunologia	49	11000
14	Isabella Ceccherini	Genetica Medica	48	16126
15	Michela Falco	Immunologia	45	8108
16	Elio Castagnola	Malattie infettive	45	7663
17	Mirco Ponzoni	Oncologia	45	5818
18	Dario Paladini	Ostetricia/Medicina e Chirurgia Fetale	45	5817
19	Mohamad Maghnie	Endocrinologia	44	6141
20	Alberto Garaventa	Oncologia Pediatrica	41	6530
21	Claudio Bruno	Malattie Neuromuscolari	41	5734
22	Riccardo Haupt	Oncologia/Epidemiologia	41	5696
23	Andrea Rossi	Neuroradiologia	41	5399
24	Marina Podestà	Terapie Cellulari/Ematologia	41	5332
25	Maja Di Rocco	Genetica /Malattie Metaboliche	41	5327
26	Lizzia Raffaghello	Oncologia/Immunologia	41	5044
27	Edoardo Lanino	Oncoematologia, Trapianto	40	8064
28	Gianluca Caridi	Nefrologia	39	5494
29	Armando Cama	Neurochirurgia	38	4698
30	Giovanni Candiano	Nefrologia	36	5914
31	Mirella Filocamo	Malattie Metaboliche	34	4006
32	Luca A. Ramenghi	Neonatologia/Neurologia	33	3563
33	Stefano Parodi	Epidemiologia e Biostatistica	31	3599
34	Girolamo Mattioli	Chirurgia	31	3081
			<b>1651</b>	

Dati aggiornati al 7 maggio  
2018

La Via Academy ha individuato i “Top Italian Scientists” (TIS) sulla base di dell’H-index

Il Gaslini annovera ben 34 TIS che lo pone ai primissimi posti tra gli IRCCS

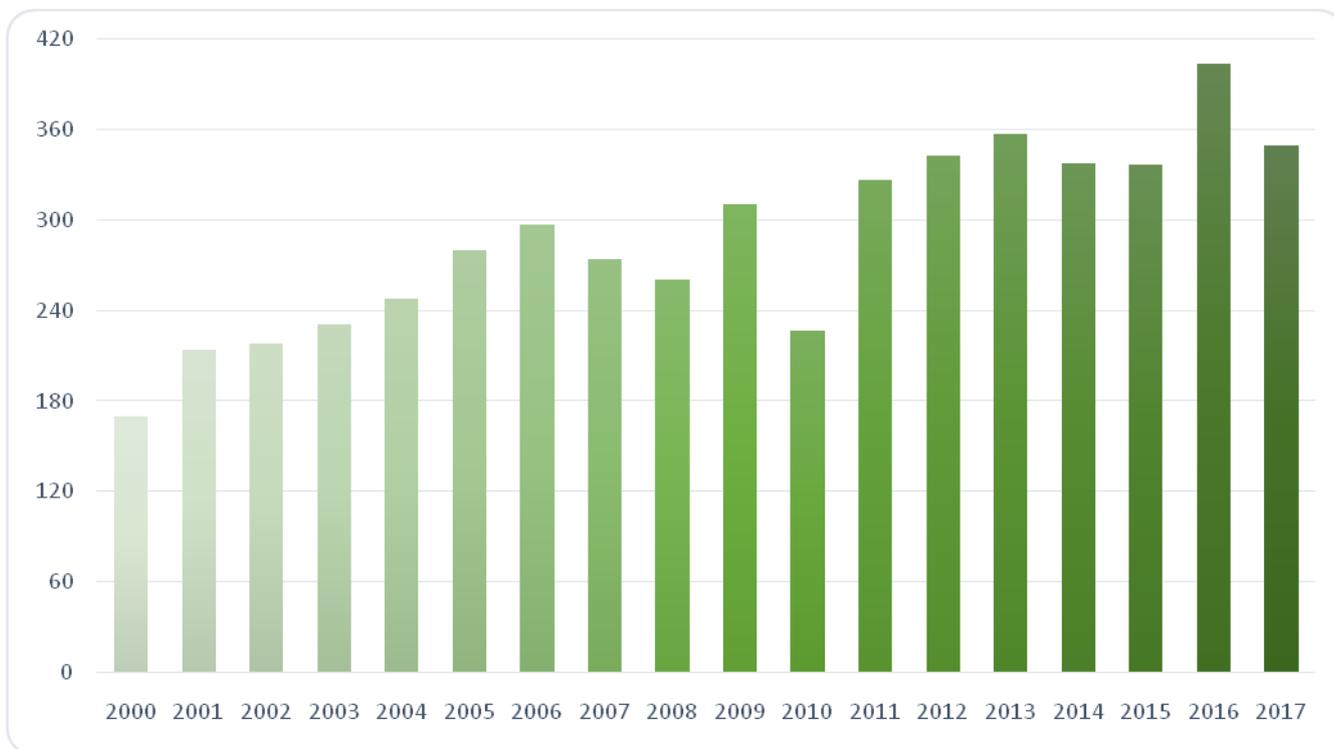
La tabella riporta la lista dei TIS del Gaslini con indicazione del loro H-index e del numero di citazioni



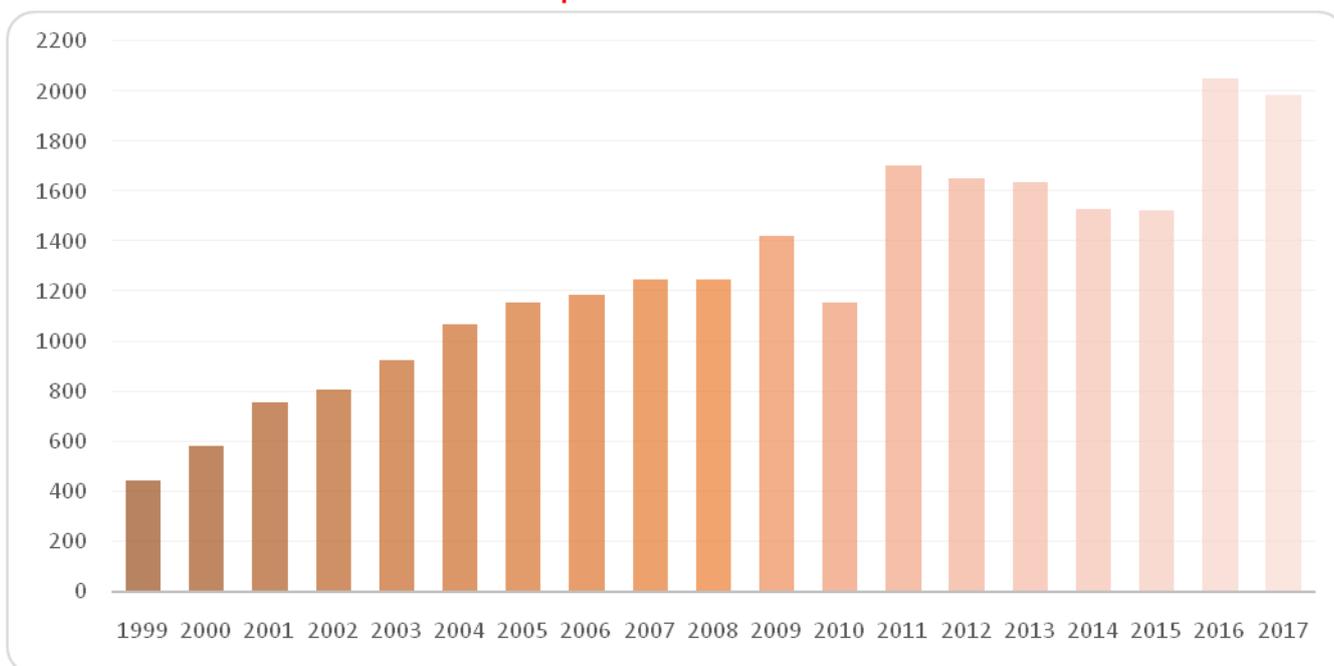
Dati aggiornati all’11 aprile 2018

<b>LINEA DI RICERCA anno 2017</b>	<b>N. Pubbl.</b>	<b>IF Grezzo</b>	<b>IF Ministeriale</b>
1. Strategie diagnostiche innovative	35	145,561	139,5
2. Pediatria clinica, medicina perinatale e chirurgie pediatriche	113	568,575	422,7
3. Immunologia clinica e sperimentale e reumatologia	80	575,516	451,8
4. Onco-ematologia e terapie cellulari	49	304,754	197,9
5. Patologie muscolari e neurologiche	73	391,587	288,1
<b>Totale</b>	<b>350</b>	<b>1985,993</b>	<b>1500</b>

## N. Pubblicazioni

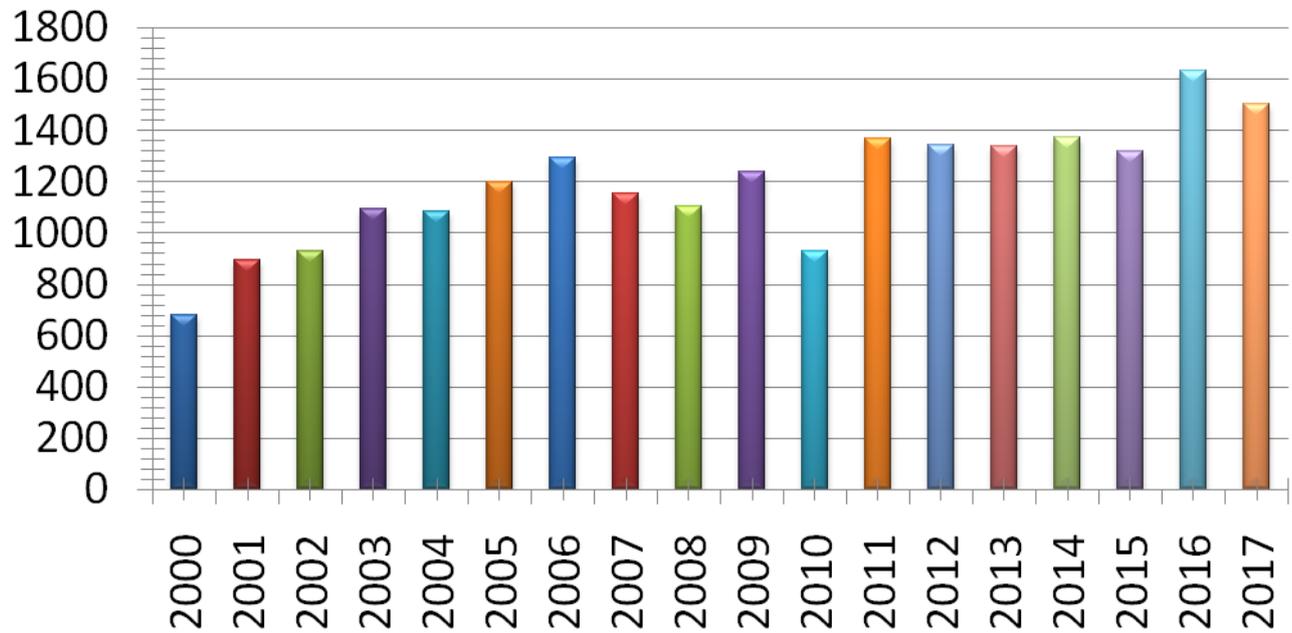


## Impact Factor Grezzo



Dati aggiornati all'11 aprile 2018

Impact Factor Normalizzato



Dati aggiornati all'11 aprile 2018

## Contributo delle varie unità operative alla produzione scientifica 2017

**Tabella 1 - Pubblicazioni per Unità Operativa (primo, ultimo, secondo o primo autore interno)**

Unità Operativa	N.	IF Grezzo	IF Minist.
Clinica Pediatrica e Reumatologia (UOC)	45	387,971	280,8
Nefrologia e Trapianto Rene (UOC)	17	144,699	92
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari (UOC)	32	143,837	127,1
Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale (UOSD)	11	129,614	33,6
Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia (UOSD)	19	105,181	98
Genetica Medica (UOC)	17	85,714	69,5
Ematologia (UOC)	14	75,786	57
Medicina Fetale e Perinatale (UOC)	6	71,381	34,5
Centro di Trapianto di Midollo Osseo (UOSD)	8	68,474	21,1
Patologia Neonatale (UOC)	8	65,695	30
Clinica Pediatrica ed Endocrinologia (UOC)	10	57,856	37,5
Oncologia (UOC)	9	56,725	43,5
Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (UOC)	9	55,394	43
Neuroradiologia (UOC)	11	43,234	54
Epidemiologia e Biostatistica (UOSID)	9	43,108	37
Centro di Neuro-Oncologia (UOSD)	4	38,292	29
Malattie Infettive (UOC)	6	35,332	23,5
Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria (UOC)	11	35,255	34
Neurochirurgia (UOC)	8	35,071	37
Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica (UOC)	8	33,428	35
Laboratorio Analisi (UOC)	8	27,732	38
Laboratorio di Neurogenetica e neuroscienze (UOSD)	5	27,617	18,4
Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva (UOC)	6	26,162	27
Centro Malattie Rare (UOSD)	7	26,005	28
Chirurgia Pediatrica (UOC)	13	22,015	33
Radiologia (UOC)	9	19,077	18
Neuropsichiatria Infantile (UOC)	7	18,19	24
Centro di Emostasi e Trombosi (UOSD)	4	16,473	10,3
Laboratorio di Biologia Molecolare (UOC)	3	14,429	12
Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche (UOSD)	3	12,412	13
Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso (UOC)	5	12,088	13,2
Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie	2	10,46	6
Cardiologia (UOC)	2	8,888	10
Centro di Dialisi (UOSD)	1	7,623	8
Team delle Vie Aeree (UOSD)	2	6,124	5
Laboratorio di Cellule Staminali Post-Natali e Terapie Cellulari (UOC)	1	5,168	3
Dermatologia e Centro Angiomi (UOC)	3	4,647	7
Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Feto-Perinatale (UOSD)	3	3,43	3,5
Medicina Fisica e Riabilitazione (UOC)	1	1,95	2
Ostetricia e Ginecologia (UOC)	1	1,585	2
Assistenza Domiciliare (UOSD)	1	1,233	0,5
Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano (UOSD)	1	0,638	1
<b>Totale</b>	<b>350</b>	<b>1985,993</b>	<b>1500</b>

**N:** numero di lavori in extenso sul Journal Citation Reports. 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.

**IF Grezzo:** Impact Factor riportato sul Journal Citation Report.

**IF Ministeriale:** Impact Factor "normalizzato" secondo le disposizioni ministeriali.

**Tabella 2 - Pubblicazioni totali e relativo Impact Factor delle Unità Operative**

Unità Operativa	N.	IF Grezzo	IF Ministeriale
Clinica Pediatrica e Reumatologia (UOC)	49	404,146	295,8
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari (UOC)	45	262,627	168,3
Epidemiologia e Biostatistica (UOSID)	28	159,055	133
Nefrologia e Trapianto Rene (UOC)	23	166,959	120
Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia (UOSD)	21	114,379	110
Neuroradiologia (UOC)	22	88,029	107
Genetica Medica (UOC)	23	117,082	103,5
Neurochirurgia (UOC)	18	93,717	99
Laboratorio Analisi (UOC)	21	81,361	98,6
Ematologia (UOC)	23	110,927	95
Anatomia Patologica (UOC)	16	76,617	84
Oncologia (UOC)	18	150,151	80,5
Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze (UOSD)	15	98,795	69
Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (UOC)	12	66,761	59
Malattie Infettive (UOC)	16	62,18	57,1
Chirurgia Pediatrica (UOC)	20	37,678	55
Clinica Pediatrica ed Endocrinologia (UOC)	14	69,725	53,5
Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica (UOC)	13	44,181	52
Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria (UOC)	14	52,139	50
Medicina Fetale e Perinatale (UOC)	8	77,63	44,5
Centro di Neuro-oncologia (UOSD)	6	50,737	43
Centro di Trapianto di Midollo Osseo (UOSD)	13	81,221	42,1
Neuropsichiatria Infantile (UOC)	11	99,926	41
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale (UOC)	7	29,9	39
Patologia Neonatale (UOC)	10	70,199	38
Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale (UOSD)	13	136,22	37,6
Centro Malattie Rare (UOSD)	9	39,307	37
Radiologia (UOC)	13	27,252	32
Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva (UOC)	7	27,417	29
Centro di Emostasi e Trombosi (UOSD)	7	35,628	27,3
Centro di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica (UOSD)	6	13,878	23
Laboratorio di Biologia Molecolare (UOC)	5	20,529	22
Cardiologia (UOC)	5	17,276	22
Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso (UOC)	7	18,914	21,2
Centro di Dialisi (UOSD)	4	18,233	20
Centro di Anestesiologia, Terapia del Dolore Acuto e Procedurale (UOSD)	7	10,896	17
Centro di Neuroradiologia e Radiologia Interventistica (UOSD)	2	17,521	16
Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche (UOSD)	3	12,412	13
Dermatologia e Centro Angiomi (UOC)	5	8,003	12
Laboratorio di Cellule Staminali post natali e terapie cellulari (UOC)	3	10,248	11
Team delle Vie Aeree (UOSD)	4	8,939	8
Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Feto-Perinatale (UOSD)	4	8,14	6,5
Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie	2	10,46	6
Ostetricia e Ginecologia (UOC)	2	3,848	6
Medicina Fisica e Riabilitazione (UOC)	2	74,356	5
Direzione Generale	2	2,51	4
Otorinolaringoiatria (UOC)	1	1,976	4
Controllo di Gestione, Qualità e Sicurezza	2	2,275	3
Farmacia (UOC)	1	1,255	2
Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano (UOSD)	1	0,638	1
Ortopedia (UOC)	1	0,638	1
Assistenza Domiciliare (UOSD)	1	1,233	0,5

**N:** numero totale di lavori (compresi quelli in collaborazione con altre U.O.)

**IF Grezzo:** Impact Factor riportato sul Journal Citation Report

**IF Ministeriale:** Impact Factor "normalizzato" secondo le disposizioni ministeriali

## Comitato Etico Regionale della Liguria

Dal **1 gennaio 2018**, ai sensi della delibera di Giunta Regionale n. 973 del 30/11/2017, ha assunto la seguente composizione:

### **3 Clinici**

Alberto Sobrero  
Carlo Serrati  
Lionello Parodi

### **1 Medico di Medicina Generale**

Giuseppe Fabio Stellini

### **2 Pediatri**

Mario Fiscella  
Marco Gattorno

### **1 Biostatistico**

Francesca Lanteri

### **1 Farmacologo**

Luigi Robbiano

### **1 Farmacista**

Rosanna Carniglia De Carli

### **1 Esperto in materia giuridico e assicurativa o medico legale**

Paolo Gianatti

### **1 Esperto di bioetica**

Rosagemma Ciliberti

### **1 rappresentante dell'area delle professioni sanitarie**

Milko Zanini

### **1 rappresentante del volontariato o dell'associazionismo di tutela dei pazienti**

Liliana Freddi

### **1 esperto in dispositivi medici**

Giorgio Ghigliotti

### **1 ingegnere clinico in relazione all'area medico-chirurgica del DM**

Gino Spada

### **1 esperto in nutrizione in relazione studio prodotti alimentari**

Fabrizio Gallo

### **1 esperto clinico del settore per nuove procedure tecniche diagnostiche terapeutiche**

Niccolò Patroniti

### **1 esperto in genetica per studi di genetica**

Paola Ghiorzo

Sono membri di diritto, esclusivamente in relazione agli studi svolti nella propria sede, il Direttore Sanitario o un suo sostituto permanente e, nel caso degli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, il Direttore Scientifico della istituzione sede della sperimentazione.

**Presidente:** Avv. Paolo Gianatti

**Sostituto del Presidente:** Dr. Prof. Carlo Serrati

Il Comitato Etico Regionale si avvale di una Segreteria articolata in Segreteria Regionale, Segreteria Amministrativa e Segreteria Tecnico-scientifica.

## Ricerche e Trials clinici in corso nel 2017

Anno	UO	Titolo studio
2001	Oncologia	Primo studio cooperativo europeo per il neuroblastoma ad alto rischio.
2002	Neuropsichiatria Infantile	La tossina Botulinica A (BT-A) nel trattamento della spasticità in età evolutiva.
2003	Lab. Oncologia	Isolamento di cellule endoteliali tumorali ed identificazione di nuovi marcatori tumorali in pazienti affetti da Neuroblastoma.
2003	Ematologia	Registro internazionale delle neutropenie croniche gravi.
2003	Oncologia	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	Centro Trapianto Midollo Osseo	Neuroblastoma ad alto rischio refrattario alla terapia o ricaduto dopo autotrapianto: studio pilota sulla tossicità ed attività antitumorale dell'allograpianto da donatore familiare compatibile o aploidentico.
2005	Oncologia	EpSSG NRSTS 2005 - a protocol for Localized Non-Rhabdomyosarcoma Soft Tissue Sarcomas.
2005	Chirurgia	Inoculazione di tossina botulinica per il trattamento dell'acalasia dello sfintere anale interno.
2005	Oncologia	Protocollo per i pazienti con rhabdomiosarcoma non metastatico in età pediatrica.
2006	Oncologia	Protocollo terapeutico AIEOP-LH 2004.
2006	Clinica Pediatrica	Studio sulla storia naturale dello sviluppo del diabete di tipo 1.
2006	Ematologia	Uso del filgrastim peghilato nelle neutropenie croniche severe.
2007	Centro di Dialisi	Analisi proteomica degli effluenti peritoneali in pazienti trattati con dialisi peritoneale ciclica continua (CCPD). Biocompatibilità e funzioni anti-ossidanti.
2007	Clinica Pediatrica	Efficacia e tollerabilità di due terapie sostitutive in casi di amenorrea successiva a trattamento antitumorale in età pediatrica.
2007	Ematologia	Interfant 2006 per il trattamento dei bambini di età inferiore ad 1 anno affetti da leucemia linfoblastica acuta.

2008	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	A multi-site RCT comparing regional and general anaesthesia for effects on neurodevelopmental outcome and apnoea in infants.
2008	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	Lab. Biologia Molecolare	Impiego del materiale della BIT - Biobanca Integrata Tessuto-genomica - dell'Istituto "G. Gaslini" per diagnosi e ricerca.
2008	Clinica Pediatrica	Ipogonadismo ipogonadotropo maschile a presentazione neonatale.
2008	Oncologia	Norme per la gestione del materiale biologico e per il suo impiego a scopo diagnostico e di ricerca nel neuroblastoma.
2008	Neurochirurgia	Progetto Pensiero: centralizzazione istologica ed attivazione del Registro nazionale dei Tumori del Sistema nervoso Centrale.
2009	Pediatria III a indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	A multicentre, prospective, long-term, registry of pediatric patients with Crohn's disease.
2009	Centro Trapianto Midollo Osseo	Anticorpo monoclonale anti TNF (Etanercept) per il trattamento della GvHD acuta refrattaria alla terapia steroidea di prima linea.
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	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Pediatric chronic kidney disease and cardiovascular complications.
2009	Ematologia	Treatment study for children and adolescents with acute Promyelocytic Leukemia.
2009	Ematologia	Valutazione preclinica di piccole molecole come potenziali agenti terapeutici in Anemia di Fanconi.
2010	Pediatria II - Reumatologia	A long term, multi-center, longitudinal post-marketing, observational registry to assess long term safety and effectiveness of HUMIRA (Adalimumab) in children with moderate to severe active polyarticular or polyarticular course juvenile idiopathic arthritis (JIA) - STRIVE.

2010	Clinica Pediatrica	Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry.
2010	Ematologia	Raccolta di dati clinici nell'ambito di diagnostica comprensiva di Anemia di Fanconi: creazione di un database clinico-biologico.
2010	Ematologia	Ricerca del glucano nel liquor in una popolazione di soggetti in trattamento per leucemia linfoblastica acuta/linfoma non Hodgkin.
2010	Genetica Medica	Studio dei sistemi di trasporto ionico nell'epitelio bronchiale umano.
2010	Clinica Pediatrica	Studio della massa ossea e composizione corporea in neonati e lattanti con diverse tipologie di crescita intrauterine.
2011	Oncologia	A SIOPEN Study - Studio di fase I/II per dose e schedula dell'anticorpo monoclonale anti GD2 ch 14.18/CHO in infusione continua associato a Aldesleuchina (IL2) in pazienti con neuroblastoma refrattario o recidivato.
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	Oncologia	Espressione di ABCB1/P-glycoprotein come fattore per la stratificazione biologica dell'osteosarcoma non metastatico delle estremità: studio prospettico.
2011	Pediatria II - Reumatologia	Farmacovigilanza in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile (Pharmachild). Un registro di PRINTO (Paediatric Rheumatology International Trials Organisation) e PRES (Pediatric Rheumatology European Society).
2011	Centro Trapianto Osseo Midollo	Follow-up dei pazienti a rischio per bronchiolite obliterante dopo trapianto di cellule staminali allogeniche.
2011	Fibrosi Cistica UOS	Partecipazione del Centro Fibrosi Cistica di Genova al Registro Italiano di Fibrosi Cistica presso l'Istituto Superiore di Sanità.
2011	Malattie Rare	Programma internazionale, osservazionale, non interventistico, volontario sulle Malattie da accumulo lisosomiale.
2011	Ematologia	Protocollo collaborativo internazionale per il trattamento di bambini ed adolescenti affetti da Leucemia Linfoblastica Acuta.
2011	Malattie Rare	Registry for patients with Niemann-Pick Type C Disease.

2011	Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Sorveglianza della sicurezza di farmaci e vaccini e valutazione dell'efficacia della vaccinazione antinfluenzale in pediatria.
2011	Clinica Pediatrica	Studio epidemiologico descrittivo, sull'identificazione dello stato di metilazione del genoma in bambini con bassa statura idiopatica.
2011	Genetica Medica	Studio molecolare dei disordini genetici associati ad alterazioni del gene RET.
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	Clinica Pediatrica	Uso della metformina in pazienti pediatrici obesi.
2011	Patologia Neonatale	Validazione dello strumento "champs" per la valutazione del rischio di caduta del minore ricoverato in ospedale pediatrico.
2011	Lab. Oncologia	Validazione, caratterizzazione e bersagliamento selettivo di nuovi marcatori tumorali in pazienti affetti da neuroblastoma.
2011	Ematologia	Valutazione del profilo metabolomico in siero e urina di pazienti con Anemia di Fanconi.
2012	Centro di Emostasi e Trombosi	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.
2012	Oncologia	European low and intermediate risk neuroblastoma - SIOPEN study.
2012	Genetica Medica	Identificazione delle basi genetiche dell'Anomalia di Poland.
2012	Centro di Dialisi	International Pediatric Peritoneal Biopsy Study in Children.
2012	Pediatria II - Reumatologia	La Risonanza Magnetica Total-Body nella valutazione del paziente affetto da dermatomiosite giovanile.
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	Oncologia	Protocollo di reinduzione per pazienti affetti da neuroblastoma ad alto rischio in prima recidiva.

2012	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Protocollo prospettico di studio del parenchima renale con sequenza DWI-MR nelle infezioni alte delle vie urinarie per la ricerca di focolai parenchimali.
2012	Neurochirurgia	Sequenziamento dell'intero genoma e/o esoma in casi familiari e sporadici di Difetti del Tubo Neurale mediante sequenziamento massivo di nuova generazione (NGS).
2012	Pediatria II - Reumatologia	Standardizzazione dell'esame ecografico articolare nei pazienti con artrite idiopatica giovanile.
2012	Clinica Pediatrica	Studio clinico di fase III, multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso Placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di Sitagliptin in pazienti pediatrici affetti da Diabete Mellito di tipo II scarsamente compensati.
2012	Oncologia	Studio clinico multicentrico, prospettico, randomizzato per il trattamento dei pazienti con osteosarcoma in recidiva.
2012	Pediatria II - Reumatologia	Studio di fase IIa, internazionale, multicentrico, in aperto, non controllato per valutare la sicurezza e la farmacocinetica di 4 infusioni per via endovenosa di rituximab da 375 mg/m <sup>2</sup> 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	Genetica Medica	Studio molecolare dei disordini genetici associati ad alterazioni del gene PHOX2B.
2012	Ematologia	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	Fibrosi Cistica UOS	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 aeruginosa nei pazienti con fibrosi cistica.

2012	Ematologia	Studio pilota, in aperto, a braccio singolo, multicentrico, per esplorare la sicurezza, tollerabilità, farmacocinetica ed efficacia di somministrazioni intravenose multiple di NI-0501, un anticorpo monoclonale anti-interferone gamma (anti-IFN $\gamma$ ), in pazienti pediatrici con Linfoistocitosi Emofagocitica primaria (HLH) riattivata.
2012	Oncologia	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	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	Validazione del questionario multidimensionale per la dermatomiosite giovanile Juvenile Dermatomyositis Multidimensional Assessment Report (JDMAR).
2012	Pediatria II - Reumatologia	Valutazione dell'evoluzione clinica dei bambini con artrite idiopatica giovanile trattati con etanercept presso i centri italiani di reumatologia pediatrica.
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	Pediatria II - Reumatologia	An observational registry of abatacept in patients with juvenile idiopathic arthritis.
2013	Pediatria II - Reumatologia	Comparazione tra esame ecografico e risonanza magnetica nei pazienti con artrite idiopatica giovanile.
2013	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	Oncologia	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	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). Un registro di PRINTO (Paediatric Rheumatology International Trials Organisation) e PRES (Pediatric Rheumatology European Society).
2013	Ematologia	International Study for Treatment of Standard Risk Childhood Relapsed ALL2010.
2013	Pediatria II - Reumatologia	MD-Paedegree - Integrazione di dati e processi nell'artrite idiopatica giovanile.
2013	Malattie Infettive	Multi-center studies to understand the epidemiology, diagnosis, and treatment of pediatric invasive fungal infections.
2013	Oncologia	Multinational European Trial Children with Opsoclonus Myoclonus Syndrome/ Dancing Eye Syndrome.
2013	Medicina Fisica e Riabilitazione	Percezione multisensoriale delle azioni e trattamento riabilitativo.
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	Ematologia	Screening per lesioni precursori di carcinoma di cellule squamose nella cavità orale di pazienti affetti da Anemia di Fanconi in Italia.
2013	Oncologia	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	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	Ematologia	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	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	Ematologia	Studio multicentrico per il monitoraggio a lungo termine dei pazienti affetti da HLH che hanno ricevuto un trattamento con NI-0501, un anticorpo monoclonale anti-interferone gamma (anti-IFN $\gamma$ ).
2013	Malattie Rare	Studio multicentrico, randomizzato, controllato con placebo, di SBC-102 in pazienti con carenza di lipasi acida lisosomiale.
2013	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.
2013	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Studio osservazionale, non interventistico, multicentrico, multinazionale su pazienti affetti da Sindrome Emolitico-Uremica Atipica (aHUS Registry).
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 randomizzato adattativo in doppio cieco, controllato versus placebo, a gruppi paralleli per valutare la sicurezza e l'efficacia di UX007 somministrato a pazienti affetti da sindrome da deficienza del trasportatore di glucosio 1.
2013	Centro Trapianto Midollo Osseo	Utilizzo della ciclofosfamide dopo trapianto aploidentico di cellule staminali aploidentico midollari emopoietiche non t depletato.
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	Malattie Rare	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	Centro di Emostasi e Trombosi	An Open-Label, Multicenter Evaluation of the Safety and Efficacy of Recombinant Coagulation Factor VIII Fc Fusion Protein (rFVIII-Fc; BIIB031) in the Prevention and Treatment of Bleeding in Previously Untreated Patients with Severe Hemophilia A.
2014	Neuroradiologia	Creazione di un database di studi RM in soggetti in età pediatrica normali e affetti da malattie neurologiche rare.
2014	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	CureGN: Cure Glomerulonephropathy Network.
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	Epidemiologia e Biostatistica	Il passaporto dei lungo-sopravvissuti a tumore pediatrico (LSTP). Valutazione dell'impatto psicologico della sua consegna ai "guariti" o ai loro genitori.
2014	Lab. Cellule Staminali post natali e terapie cellulari	Le cellule staminali del sangue nei guariti di leucemia.
2014	Pediatria III a indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	Mantenimento della remissione nella rettocolite ulcerosa in età pediatrica: nuove strategie terapeutiche.
2014	Epidemiologia e Biostatistica	PanCareLIFE (PCL): PanCare Studies in Fertility and Ototoxicity to improve Quality of Life after Cancer during childhood, Adolescence and Young Adulthood.
2014	Epidemiologia e Biostatistica	PanCareSurFup: protocollo di studio osservazionale retrospettivo caso controllo sui soggetti fuori terapia dopo tumore pediatrico.
2014	Oncologia	Preservazione della fertilità in pazienti che effettuino terapie gonadotossiche.

2014	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Profilassi antibiotica e danno renale nelle anomalie congenite del rene e delle vie urinarie.
2014	Epidemiologia e Biostatistica	Protocollo di Studio Osservazionale Retrospectivo sui soggetti fuori terapia dopo tumore pediatrico - Registro Ospedaliero dei Centri della Associazione Italiana Ematologia Oncologica Pediatrica (AIEOP).
2014	Epidemiologia e Biostatistica	Registro Italiano dei tumori Neuroblastici periferici (RINB) - Registro dei Centri della Associazione Italiana Ematologia Oncologica Pediatrica. Protocollo di studio osservazionale retrospettivo e prospettico dei tumori Neuroblastici periferici (RINB)
2014	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	Pediatria II - Reumatologia	$\beta$ -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 prolongation efficacy and safety study in patients with active Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis (SJIA).
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	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	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	Lab. Cellule Staminali post natali e terapie cellulari	Studio dei geni di staminalità in pazienti trapiantati con cellule staminali ematopoietiche: valutazione dell'espressione genica atime points dopo trapianto.
2014	Lab. Immunologia Clinica e Sperimentale	Studio dell'attività immunoregolatoria delle cellule staminali mesenchimali sulle cellule dell'immunità innata.
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 pediatriche affetti da epilessia con crisi ad esordio parziale.
2014	Epidemiologia e Biostatistica	Studio di registro prospettico di pazienti con tumore neuroblastico periferico e invasione del canale spinale.

2014	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Studio multicentrico sull'efficacia, farmacocinetica/farmacogenomica dello schema a dosaggio ridotto di acido tranexamico nella chirurgia riparativa della craniostenosi.
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 di lacosamide come terapia aggiuntiva in soggetti con epilessia di età compresa tra 4 e 17 anni con crisi a insorgenza parziale.
2014	Pediatria II - Reumatologia	Studio non interventistico sulla storia naturale di soggetti con Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP).
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	Lab. Cellule Staminali post natali e terapie cellulari	Trapianto allogenico di cellule staminali con NiCord, cellule staminali e progenitrici, derivate d'OI sangue del cordone ombelicale, espanse ex vivo, in pazienti adolescenti e adulti con neoplasie ematologiche.
2014	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Validazione del dosaggio di anticorpi circolanti verso neo-autoantigeni glomerulari come biomarker surrogato dell'evoluzione della glomerulonefrite lupica.
2015	Clinica Pediatrica	Affidabilità del test di stimolo al glucagone nella diagnosi di deficit di ormone di crescita durante il periodo di transizione.
2015	Ematologia	Analisi della prevalenza della malattia di Gaucher in pazienti pediatrici selezionati tramite un appropriato algoritmo diagnostico.
2015	Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Definizione dello spettro fenotipico associato a difetti molecolari del gene <i>phox2B</i> mediante ricerca di mutazioni non canoniche dello stesso gene in pazienti con episodi ricorrenti di alte.
2015	Centro di Emostasi e Trombosi	Donne con ridotto dosaggio di fattore della coagulazione VIII o IX con o senza sintomi emorragici.
2015	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Epidemiology of critical events, morbidity and mortality in neonatal anaesthesia: A European prospective multicentre observational study.

2015	Patologia Neonatale	Esito a lungo termine sui bambini arruolati nello studio ROPP-2008-01 precedentemente trattati con rhIGF-1/rhIGFBP-3 per la prevenzione della retinopatia del prematuro (ROP) o che hanno ricevuto cure neonatali standard.
2015	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	GIGA-Kids-genomics of IgAN-related disease in kids.
2015	Clinica Pediatrica	I-GRO: Individualized Growth Response Optimization: Utilizzo nella Pratica Clinica.
2015	Oncologia	La fatigue nel bambino e nell'adolescente sottoposto a chemioterapia.
2015	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Ofatumumab in children with steroid- and calcineurin-inhibitor-resistant nephrotic syndrome: a double-blind randomized, controlled, superiority trial.
2015	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Ofatumumab versus Rituximab in children with steroid and calcineurin inhibitor-dependent idiopathic nephrotic syndrome: an open-label, randomized, controlled, superiority trial.
2015	Pediatria II - Reumatologia	Predittori di remissione persistente dopo sospensione della terapia con farmaco biologico Etanercept, in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile che abbiano raggiunto la remissione clinica: sviluppo di linee guida per la sospensione dell'Etanercept.
2015	Neuroradiologia	Proposal and validation of a Magnetic resonance-based semi-quantitative score for Spinal canal invasion in neuroblastoma.
2015	Ematologia	Protocollo di studio multicentrico prospettico osservazionale sui sintomi muscoloscheletrici all'esordio in oncologia pediatrica e fattori predittivi nella diagnosi differenziale con l'AIG.
2015	Pediatria II - Reumatologia	Protocollo di studio multicentrico prospettico osservazionale sui sintomi muscoloscheletrici all'esordio in oncologia pediatrica e fattori predittivi nella diagnosi differenziale con l'AIG.
2015	Lab. Cellule Staminali post natali e terapie cellulari	Protocollo di studio osservazionale retrospettivo-prospettico sui soggetti arruolati nei centri AIEOP e IPINET

2015	Malattie Infettive	Protocollo di studio osservazionale retrospettivo-prospettico sui soggetti arruolati nei centri AIEOP e IPINET.
2015	Ematologia	Protocollo per la leucemia acuta mieloide in età pediatrica.
2015	Epidemiologia e Biostatistica	Registro Sindrome di Poland (RESIPO).
2015	Fibrosi Cistica UOS	Sicurezza ed efficacia dell'inalazione di bicarbonato in pazienti con Fibrosi Cistica.
2015	Ematologia	Sindrome autoimmune linfoproliferativa (ALPS) e malattie ALPS correlate: creazione di una rete nazionale (ALPS.IT.NET).
2015	Ematologia	Studio Adattativo di Fase 3 Controllato, in Aperto, Randomizzato per valutare l'Efficacia, la Sicurezza e la Tollerabilità dell'Anticorpo BiTE® Blinatumomab come Terapia di Consolidamento Rispetto alla Chemioterapia di Consolidamento Convenzionale in Soggetti Pediatrici con Leucemia Linfoblastica Acuta (LLA) da precursori delle cellule B in Prima Recidiva ad Alto Rischio.
2015	Oncologia	Studio clinico randomizzato di Fase IIb A su bevacizumab aggiunto a temozolomide ± irinotecan in bambini con neuroblastoma refrattario recidivato - Studio BEACON-Neuroblastoma.
2015	Clinica Pediatrica	Studio di estensione di follow-up multicentrico di fase 3b per valutare la sicurezza a lungo termine in bambini e adolescenti con iponatremia euvolemica o ipervolemica che hanno partecipato in precedenza a uno studio su SAMSCA® (tolvaptan) orale titolato.
2015	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Studio di fase 2 randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo, a dosi multiple ascendenti per valutare la sicurezza, l'efficacia, la farmacocinetica e la farmacodinamica di PF-06252616 in ragazzi deambulanti con distrofia muscolare di Duchenne.
2015	Fibrosi Cistica UOS	Studio di Fase 3 randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, a gruppi paralleli per la valutazione dell'efficacia e della sicurezza di VX-661 in combinazione con ivacaftor in soggetti di età pari e superiore a 12 anni, affetti da fibrosi cistica, omozigoti per la mutazione F508 del CFTR.

2015	Fibrosi Cistica UOS	Studio di fase 3, in aperto, di rollover per valutare la sicurezza e l'efficacia del trattamento a lungo termine con VX-661 in associazione con ivacaftor in soggetti di età pari o superiore a 12 anni affetti da fibrosi cistica, omozigoti o eterozigoti per la mutazione F508del-CFTR.
2015	Oncologia	Studio di fase I in aperto, a dosaggio scalare, per determinare la MTD, la sicurezza, la PK e l'efficacia di afatinib in monoterapia nei bambini di età compresa tra 2 anni e <18 anni con tumori recidivanti/refrattari neuroectodermici, rabdomiosarcoma e/o altri tumori solidi con nota deregolazione della via ErbB indipendentemente dalla istologia tumorale.
2015	Oncologia	Studio Di Fase Iniziale, Multicentrico, In Aperto Sulla Sicurezza E La Farmacocinetica Dell'anticorpo Anti-Pd-L1 (MPDL3280A) In Pazienti Pediatrici E Giovani Adulti Con Tumori Solidi Trattati In Precedenza.
2015	Fibrosi Cistica UOS	Studio di terapia ottimale per l'eradicazione di Pseudomonas in fibrosi cistica (TORPEDO-FC).
2015	Centro Trapianto Midollo Osseo	Studio farmacologico prospettico sulla malattia veno-occlusiva epatica in pazienti pediatrici sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche.
2015	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Studio multicentrico, in aperto, a braccio singolo per valutare sicurezza, tollerabilità ed efficacia a lungo termine di olesoxime 10 mg/kg in pazienti affetti da SMA.
2015	Ematologia	Studio multicentrico, in aperto, di fase II, per valutare la farmacocinetica, la farmacodinamica, la sicurezza e l'attività di Azacitidina e per confrontare Azacitidina con i controlli storici in soggetti pediatrici con sindrome mielodisplastica avanzata o leucemia mielomonocitica giovanile di nuova diagnosi non ancora sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche.
2015	Neuropsichiatria Infantile	Studio multicentrico, in doppio cieco, randomizzato, controllato con placebo, a gruppi paralleli per valutare l'efficacia e la sicurezza di lacosamide come terapia aggiuntiva in pazienti affetti da epilessia di età pari o superiore a 1 mese e inferiore a 4 anni con crisi a insorgenza parziale.
2015	Ostetricia e Ginecologia	Studio osservazionale prospettico sul trattamento del carcinoma mammario in gravidanza e sul follow up delle donne che hanno avuto una gravidanza dopo diagnosi e trattamento di un carcinoma mammario.
2015	Clinica Pediatrica	Studio randomizzato multicentrico in aperto di fase 3b sugli effetti della sospensione del SAMSCAÒ (Tolvaptan) orale titolato sul sodio sierico, sulla farmacocinetica e sulla sicurezza in bambini e adolescenti ricoverati con iponatriemia euvolemica o ipervolemica.

2015	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Studio randomizzato, in aperto, con controllo attivo, a dose flessibile per valutare la sicurezza e la tollerabilità di topiramato in monoterapia vs. levetiracetam in monoterapia in soggetti pediatrici con epilessia di nuova o recente insorgenza.
2015	Centro Trapianto Midollo Osseo	Un registro multicentrico, multinazionale, prospettico e osservazionale che riunisce i dati di sicurezza e di esito clinico nei pazienti con diagnosi di VOD epatica grave che hanno ricevuto un trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSCT) e sono trattati con Defitelio o terapie di supporto (gruppo di controllo).
2015	Neuroradiologia	Validazione degli studi diagnostici con Risonanza Magnetica 3T nell'ambito del neuroimaging pediatrico e fetale: comparazione con studi eseguiti su magnete a basso campo (1,5 T).
2015	Radiologia Clinica	Validazione degli studi diagnostici con Risonanza Magnetica 3T nell'ambito dell'imaging pediatrico: comparazione con studi eseguiti su magnete a basso campo (1,5 T).
2015	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Validazione del sistema di pletismografia a luce strutturata nella definizione del pattern respiratorio nelle patologie pediatriche neuromuscolari.
2015	Medicina Fisica e Riabilitazione	Valutazione della terapia assistita dell'arto superiore in pediatria.
2016	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	A long term natural history study in Duchenne Muscular Dystrophy.
2016	Neurochirurgia	A phase I Study of EPZ-6438 (an EZH2 Inhibitor Tazemetostat) in Pediatric Subjects with Relapsed or Refractory IN1-Negative Tumors or Synovial Sarcoma.
2016	Neurochirurgia	An international prospective study on clinically standard-risk medulloblastoma in children older than 3 to 5 years with low-risk biological profile (PNET 5 MB – LR) or average-risk biological profile (PNET 5 MB –SR).
2016	Lab. Oncologia	Associazioni non casuali di anomalie cromosomiche numeriche in neuroblastomi con profilo genomico numerico.
2016	Pediatria III a indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	CD-GEMM (Celiac Disease Genomic, Environmental, Microbiome and Metabolomic) study.

2016	Centro di Emostasi e Trombosi	Estensione a 10 anni dello studio osservazionale per valutare l'efficacia e i costi della profilassi secondaria verso la terapia a domanda con Kogenate Bayer nei pazienti affetti da emofilia grave POTTER-10.
2016	Pediatria II - Reumatologia	EULAR Web Library Imaging: creazione di una libreria web di immagini di lesioni/anomalie muscolo scheletriche di pazienti con patologie pediatriche reumatiche.
2016	Pediatria III a indirizzo gastroenterologico con endoscopia digestiva	Genetica e fenotipo nel bambino con disturbi funzionali gastrointestinali (FGIDs).
2016	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	La consulenza di etica clinica in Terapia Intensiva Pediatrica.
2016	Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	La diplopia ad insorgenza acuta nei dipartimenti di emergenza pediatrica. Studio multicentrico.
2016	Centro di Emostasi e Trombosi	Multicenter, open-label, active-controlled, randomized study to evaluate the efficacy and safety of an age-and body weight-adjusted rivaroxaban regimen compared to standard of care in children with acute venous thromboembolism.
2016	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Natural History of Pearson Syndrome.
2016	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Observational longitudinal study of growth patterns, body composition, energy expenditure and dietary intake in Italian infants and children with spinal muscular atrophy type I and II.
2016	Fibrosi Cistica UOS	Patient Engagement in Fibrosi Cistica: coinvolgimento attivo del paziente e del caregiver a confronto nel processo terapeutico.
2016	Neuropsichiatria Infantile	Progetto pilota passaporto clinico.
2016	Pediatria II - Reumatologia	Promozione della salute in famiglie di pazienti con artrite idiopatica giovanile.

2016	Oncologia	Protocollo internazionale collaborativo per il trattamento delle Istiocitosi a Cellule di Langerhans.
2016	Neuropsichiatria Infantile	Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni SCN1A e PCDH19.
2016	Fibrosi Cistica UOS	Registro Osservazionale Europeo di pazienti affetti da Fibrosi Cistica (VOICE).
2016	Oncologia	Second international Inter-Group Study for classical Hodgkin's Lymphoma in children and adolescent.
2016	Neuropsichiatria Infantile	Second study of cardiac involvement in ATP1A3-related syndromes.
2016	Clinica Pediatrica	Sindrome di Silver Russell: correlazione genotipo-fenotipo e snc.
2016	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Sperimentazione multicentrica, randomizzata, in doppio cieco, a gruppi paralleli, controllata verso placebo di due dosi fisse di soluzione orale ZX008 (fenfluramina cloridrato) come terapia supplementare in bambini e giovani adulti affetti dalla sindrome di Dravet.
2016	Patologia Neonatale	Stimolazioni sensomotorie orali e periorali per ottimizzare l'alimentazione del pretermine: il ruolo del genitore e del professionista all'interno della TIN.
2016	Pediatria II - Reumatologia	Studio clinico controllato e randomizzato in aperto di micofenolato mofetile (MMF) contro ciclofosfamide (CYC) per l'induzione della remissione nella poliarterite nodosa giovanile (PAN). The MYPAN trial.
2016	Neuropsichiatria Infantile	Studio della connettività cerebrale nell'Agenesia del corpo calloso.
2016	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	Studio delle determinanti genetiche e strutturali nella patologia malformativa dei reni e delle vie urinarie.

2016	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Studio di estensione in aperto per pazienti con atrofia muscolare spinale che hanno partecipato precedentemente agli studi sperimentali su ISIS 396443.
2016	Patologia Neonatale	Studio di fase 2b, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di MEDI8897, un anticorpo monoclonale a lunga emivita diretto contro il virus respiratorio sinciziale, in neonati pretermine sani.
2016	Centro di Emostasi e Trombosi	Studio di fase I, in aperto, a dose singola, non randomizzato atto a valutare la farmacocinetica e la farmacodinamica di Edoxaban in soggetti pediatrici.
2016	Oncologia	Studio di fase I/II, multicentrico, in aperto, a incremento progressivo della dose, sulla sicurezza e la farmacocinetica di cobimetinib in pazienti pediatrici e giovani adulti con tumori solidi precedentemente trattati.
2016	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Studio epidemiologico, osservazionale, prospettico multicentrico sui pazienti affetti da patologia neuromuscolare sottoposti ad anestesia o sedazione in Italia.
2016	Pediatria II - Reumatologia	Studio in aperto, sequenziale, a dosi ripetute, crescenti, per la determinazione della dose di sarilumab, somministrato mediante iniezione sottocutanea (SC), in bambini e adolescenti di età compresa tra 2 anni e 17 anni, affetti da artrite ideopatica giovanile poliarticolare (AIGp), seguito da una fase di estensione.
2016	Pediatria II - Reumatologia	Studio in aperto, sequenziale, a dosi ripetute, crescenti, per la determinazione della dose di sarilumab, somministrato mediante iniezione sottocutanea (SC), in bambini e adolescenti, di età compresa tra 1 anno e 17 anni, affetti da artrite idiopatica giovanile sistemica (AIGs), seguito da una fase di estensione.
2016	Neuropsichiatria Infantile	Studio interventistico, randomizzato, in doppio cieco controllato con placebo, principio attivo di confronto (fluoxetina), a dose fissa di vortioxetina in pazienti pediatrici di età compresa tra 12 e 17 anni con disturbo depressivo maggiore (DDM).
2016	Neuropsichiatria Infantile	Studio interventistico, randomizzato, in doppio cieco controllato con placebo, principio attivo di confronto (fluoxetina), a dose fissa di vortioxetina in pazienti pediatrici di età compresa tra 7 e 11 anni con disturbo depressivo maggiore (DDM).
2016	Ematologia	Studio multicentrico prospettico randomizzato che confronta la globulina anti timocite del cavallo (hATG) + la ciclosporina A (CsA) con o senza Eltrombopag quale terapia di prima linea per pazienti con anemia aplastica grave (RACE).
2016	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Studio multicentrico, controllato con placebo, in doppio cieco, con estensione in aperto per valutare l'efficacia e la sicurezza di SRP-4045 e SRP-4053 in pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne.

2016	Ematologia	Studio osservazionale sull'analisi dei telomeri nei pazienti pediatrici con insufficienza midollare in confronto alla popolazione di riferimento.
2016	Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Studio prospettico, multicentrico, in doppio cieco, randomizzato, controllato con placebo, a gruppi paralleli per la valutare la sicurezza e l'efficacia di domperidone in soggetti pediatrici di età compresa tra 6 mesi e 12 anni con nausea e vomito dovuti a gastroenterite acuta.
2016	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Studio randomizzato, in doppio cieco e controllato con placebo, volto a valutare l'efficacia e la sicurezza dell'iniezione di SAGE-547 nel trattamento di pazienti affetti da stato di male epilettico super-refrattario (SRSE).
2016	Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Studio spontaneo osservazionale: PR.01 Panallergeni in Pediatria - Follow-up 2015
2016	Centro di Emostasi e Trombosi	The European Pediatric Network for Haemophilia Management and the PedNet Haemophilia Registry.
2016	Ematologia	Trapianto Allogeneico di Cellule Staminali nei Bambini e negli Adolescenti con Leucemia Linfoblastica Acuta.
2016	Centro di Emostasi e Trombosi	Trattamento del deficit congenito FXIII, studio osservazionale, prospettico e multicentrico.
2016	Pronto Soccorso e Medicina d'urgenza Pediatrica	Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'ossigenoterapia con alti flussi vs ossigenoterapia a bassi flussi nella bronchiolite
2016	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Uno studio in due parti in continuo, in aperto, multicentrico per valutare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacocinetica, la farmacodinamica e l'efficacia di RO7034067 in neonati con atrofia muscolare spinale di tipo I.
2016	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Uno studio in due parti in continuo, in doppio cieco, controllato con placebo, randomizzato, multicentrico per valutare la sicurezza, tollerabilità, farmacocinetica, farmacodinamica ed efficacia di RO7034067 in pazienti con atrofia muscolare spinale di tipo 2 e 3.
2016	Clinica Pediatrica	Valutazione del fenotipo immunologico in pazienti affetti da sindrome rohhadnet: studio osservazionale, multicentrico italiano.

2017	Centro Trapianto Midollo Osseo	A phase III randomized open-label multi-center study of ruxolitinib versus best available therapy in patients with corticosteroid-refractory acute graft vs. host disease after allogenic stem cell transplantation.
2017	Pediatria II - Reumatologia	A three-part randomized, double-blind, placebo controlled study to investigate the efficacy and safety of secukinumab treatment in Juvenile Idiopathic arthritis subtypes of psoriatic and enthesitis-related arthritis.
2017	Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Asma grave: messa a punto e implementazione di un Archivio longitudinale web-based. Sottoprogetti: studio caso controllo sui fattori di rischio e sugli aspetti neuropsicologici; studio caso controllo su impedenza respiratoria; studio sui determinanti metabolomici della risposta alla terapia con Omalizumab-Progetto della Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili (SIMRI).
2017	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	ATP extracellulare e cellule Y regolatorie: nuovi bersagli terapeutici nella Distrofia Muscolare dei Cingoli da deficit di alfa-Sarcoglicano (LGMD2D).
2017	Neuropsichiatria Infantile	Emiplegia Alternante dell'Infanzia: studio di risonanza magnetica cerebrale, spettroscopia e trattografia per l'esplorazione dei meccanismi ictali e interictali di malattia.
2017	Dipartimento delle Professioni Sanitarie	La qualità di vita nei soggetti adolescenti con fibrosi cistica: uno studio pilota osservazionale.
2017	Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica	Può l'ecografia polmonare essere la tecnica diagnostica di scelta per la diagnosi di pneumotorace nel postoperatorio dell'intervento di correzione di Pectus Excavatum secondo NUSS?
2017	Neurochirurgia	SIOP CNS GCTII: Studio prospettico per la diagnosi ed il trattamento di bambini, adolescenti e giovani adulti con tumori a cellule germinali intracranici.
2017	Clinica Pediatrica	Sperimentazione di fase III multicentrica, randomizzata, in aperto, con controllo attivo e a gruppi paralleli volta a valutare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia di TransCon hGH somministrato una volta alla settimana rispetto alla terapia di sostituzione standard con hGH somministrata una volta al giorno nell'arco di 52 settimane in bambini in età prepuberale con deficit dell'ormone della crescita (GHD).
2017	Oncologia	Sperimentazione in aperto di Fase II, basata sul rischio, adattata alla risposta su nivolumab+brentuximab vedotin (N+Bv) seguita da brentuximab vedotin+bendamustina (Bv+B) per i partecipanti con risposta sub-ottimale, per bambini, adolescenti e giovani adulti

		con linfoma di Hodgkin classico (cHL) CD30+ recidivante/refrattario (R/R) dopo il fallimento della terapia di prima linea.
2017	Neurochirurgia	Studio clinico di Fase 2 su pomalidomide (CC-4047) in monoterapia per il trattamento di bambini e giovani adulti affetti da tumori cerebrali primari ricorrenti o progressivi.
2017	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Studio di fase III, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo per valutare l'efficacia, la sicurezza e la tollerabilità di idebenone in pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne (DMD) che assumono glucocorticosteroidi.
2017	Oncologia	Studio in aperto, multicentrico, a gruppi paralleli per confrontare la farmacocinetica (PK), la farmacodinamica (PD) e la sicurezza di febuxostat tra pazienti pediatriche (6 ≤ età <18) e adulti.
2017	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Studio multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, volto a valutare l'efficacia e la sicurezza di Givinostat in pazienti deambulanti affetti da distrofia muscolare di Duchenne (DMD).
2017	Pediatria ad indirizzo pneumologico e allergologico	Studio nazionale, multicentrico, osservazionale e prospettico in real life per la valutazione del controllo dell'asma in pediatria – StudioControl'Asma.
2017	Centro di Emostasi e Trombosi	Studio Non Interventistico Retrospektivo e Prospettico per Valutare, nella Realtà Clinica, gli Aggiustamenti Posologici e gli Esiti Clinici conseguenti al trattamento con una Proteina ricombinante di fusione costituita dal fattore IX della coagulazione con albumina a Lunga Durata di Azione (rIX-FP, IDELVION® ) in Pazienti affetti da Emofilia B.
2017	Centro traslazionale di Miologia e patologie neurodegenerative	Studio osservazionale a lungo termine sulla sicurezza e l'efficacia di Translarna nelle cure abituali.
2017	Ematologia	Studio Osservazionale AIEOP LLA 2017.
2017	Centro Trapianto Midollo Osseo	Studio osservazionale prospettico per la valutazione di incidenza, severità e outcome della GVHD cronica secondo i criteri della Consensus Conference NIH del 2015.

## Gaslini

2017	Oncologia	Studio osservazionale retrospettivo e prospettico multicentrico su soggetti affetti da istiocitosi a Cellule di Langerhans-(ICL).
2017	Centro Trapianto Midollo Osseo	Studio osservazionale retrospettivo-prospettico multicentrico in pazienti affetti da Anemia di Blackfan-Diamond.
2017	Pediatria II - Reumatologia	Studio pilota, aperto, a braccio singolo, multicentrico per valutare sicurezza, tollerabilità, farmacocinetica ed efficacia di somministrazioni endovenose di NI-0501, anticorpo monoclonale anti-interferone gamma (anti-IFN $\gamma$ ) in pazienti affetti da artrite giovanile idiopatica sistemica (sJIA) che sviluppano sindrome da attivazione macrofagica / linfocitocitosi emofagocitica secondaria (MAS/sHLH).

## Linee di ricerca e Pubblicazioni 2017

### 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/Dottoressa Isabella Ceccherini – U.O.C. Genetica Medica

Dottoressa Mirella Filocamo – U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche

Professor Ezio Fulcheri - U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Feto-Perinatale

Dottor Gino Tripodi– Core Facilities

#### Attività 2017

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

Le attività di ricerca comprese nel programma presentato per l'anno 2017 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 ha portato, nel

corso del 2017, alla raccolta di dati su oltre 133 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 il pannello di indagini immunoistochimiche allestite a scopo diagnostico e prognostico; sono state inoltre validate le indagini immunoistochimiche correlate, quali nuovi markers di possibile aggressività biologica o risposta ai 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-high risk"). 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 e raccolte aferetiche ha ulteriormente arricchito lo studio cooperativo internazionale sulla malattia residua minima nel NB, 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 NB su aspirati midollari e su biopsie osteo-midollari, in corso di validazione.

### ***U.O.C. Laboratorio di Biologia Molecolare—Direttore: Dottor Luigi Varesio***

Abbiamo caratterizzato il ruolo del microambiente ipossico nella polarizzazione funzionale dei macrofagi umani, con l'obiettivo di definire nuovi meccanismi patogenetici e potenziali bersagli terapeutici. Abbiamo identificato il recettore immunoregolatorio TREM-1 come importante regolatore della polarizzazione pro-infiammatoria dei macrofagi nel microambiente ipossico e potenziale bersaglio terapeutico per il trattamento dell'Artrite Idiopatica Giovanile, una malattia infiammatoria cronica di presunta eziologia autoimmunitaria.

Abbiamo utilizzato un modello animale, da noi generato, della Glicogenosi 1a epatica per studiare le alterazioni del fegato, tra cui lo sviluppo e la caratterizzazione di adenomi e carcinomi epatici con tecniche di risonanza magnetica, immunoistochimica e proteomica. Dal momento che nel nostro modello murino si può seguire la progressione delle complicazioni epatiche abbiamo studiato il profilo di espressione di microRNA esosomiali nel plasma di questi topi nell'arco di 18 mesi di vita. Abbiamo anche eseguito esperimenti di proteomica su pezzi di fegato degli stessi topi sempre nell'arco di 18 mesi di vita. Abbiamo caratterizzato un nuovo modello animale inducibile per la Glicogenosi 1b da noi generato. Abbiamo studiato le caratteristiche e la funzionalità dei neutrofili che nei pazienti con questa malattia hanno un'attività molto compromessa.

Abbiamo studiato l'utilizzo di biopsie liquide nella prognosi del neuroblastoma in uno studio Europeo multicentrico. Abbiamo identificato dei microRNA presenti negli esosomi circolanti nel plasma dei pazienti la cui espressione si associa con la resistenza/suscettibilità al trattamento farmacologico. Una pipeline dedicata allo studio dei microRNA circolanti è stata specificamente disegnata per sviluppare questo progetto e analizzare i risultati.

Abbiamo studiato anche il profilo di espressione dei microRNA esosomiali rilasciati da cellule di neuroblastoma in condizioni di normossia ed ipossia. Abbiamo già dimostrato come l'ipossia sia un fattore prognostico indipendente nel neuroblastoma, pertanto abbiamo caratterizzato il contenuto di esosomi rilasciati dalle cellule tumorali in ipossia per identificare microRNA che possano essere utilizzati come biomarcatori dello stadio della neoplasia o come potenziali target terapeutici per un trattamento mirato alle zone ipossiche, che sono tipiche dei tumori solidi quali il neuroblastoma e si associano a una maggiore aggressività del tumore.

La caratterizzazione dei micro RNA esosomiali è stata estesa al plasma e liquido sinoviale isolati da pazienti affetti da Artrite Idiopatica Giovanile e al plasma di pazienti affetti da glicogenosi 1a. In collaborazione con unità pediatriche italiane, abbiamo raccolto 53 campioni di plasma da pazienti

con Glicogenosi 1a per l'analisi di espressione dei microRNA, presenti negli esosomi. Abbiamo inoltre stabilito una collaborazione con il Dr. D. Weinstein, Connecticut Children's Hospital, per lo studio d'espressione di microRNA negli esosomi del plasma di 100 pazienti con glicogenosi 1a. I dati ottenuti dall'analisi d'espressione dei microRNA esosomiali nei pazienti con quelli ottenuti nei topi e i dati ottenuti dall'analisi proteomica e immunostochimica dei fegati murini ci permetteranno di valutare la presenza di marcatori associati alla degenerazione epatica e alle complicanze a lungo termine causate da questa malattia.

*U.O.C. Laboratorio Analisi - Dottor Gino Tripodi*

## **Sviluppo di micrometodi per il dosaggio di farmaci e metaboliti utilizzando la tecnologia gold-standard (cromatografia liquida accoppiata a spettrometria di massa-tandem ad alta risoluzione). Validazione di metodi per uso clinico secondo linee guida internazionali**

Nel corso del 2017 il laboratorio ha rinnovato la strumentazione (gold standard per il dosaggio dei farmaci): cromatografia ad alte prestazioni UPLC-MS/MS (UHPLC Ultimate 3000 accoppiati a 2 differenti spettrometri a triplo quadrupolo: TSQ Quantum Access Max, TSQ Endura della ThermoScientific oltre che due nuovi HPLC (Ultimate 3000 ThermoScientific) accoppiati a rivelatori UV, Questa tecnologia consente il dosaggio quantitativo di una notevole varietà di molecole a partire da volumi ridotti di campioni biologici.

Il settore ha sviluppato inoltre un notevole expertise per quanto riguarda:

- Sviluppo di tecniche estrattive da differenti matrici biologiche (liquido-liquido, SPE, proteinprecipitation, SPE on line).
- Sviluppo di Tecniche di Microsampling (mediante driedblood spot, dried plasma spot, volumetricabsorptivemicrosamplingdevices o VAMS).
- Sviluppo di metodi HPLC-UV, EC, FI, UHPLC-DAD, LC-MS/MS.
- Validazione dei metodi quantitativi seguendo le linee guida FDA, ICH e EMA (vedi procedure di laboratorio SOP CHI 0705385: procedure di validazione di metodi bioanalitici, CHI 0705354: integrazione dei cromatogrammi, CHI 0705353: criteri di accettazione dei batch analitici).

Molte metodiche sviluppate e validate sono utilizzate come metodi di routine del Laboratorio Centrale di Analisi (dosaggio piperacillina, tazobactam, linezolid, meropenem, ceftazidime, colistina, amfotericina B, isavuconazolo, micafungina, teicoplanina, tigeciclina, amoxicillina, vancomicina, gentamicina, tobramicina e ruxolitinib).

Il laboratorio può perciò essere considerato all'avanguardia per il proprio settore come confermato dalle numerose pubblicazioni scientifiche prodotte negli ultimi anni e dalla partecipazione (come speaker) a congressi e conferenze del settore.

Nel corso del 2017 abbiamo inoltre partecipato ad una survey internazionale organizzata dall'azienda farmaceutica Basilea per il dosaggio di un nuovo farmaco antifungino (isavuconazolo) che ha coinvolto 34 laboratori europei (9 italiani) ottenendo ottime performance (vedi file allegato). I risultati verranno presentati al prossimo congresso ECMID e pubblicati su una rivista internazionale.

## **Cellule Natural Killer e HIV**

Allo scopo di analizzare la risposta immunitaria nativa in patologie ad eziologia virale abbiamo sviluppato un sistema di analisi di supratipizzazione HLA di classe I, che associato ad un analogo sistema di genotipizzazione dei loro recettori espressi dalle cellule "Natural Killer (NK)" ci da la possibilità di studiare la risposta immune nativa. L'uso combinato di tali marcatori genetici ha permesso di dimostrare il ruolo delle cellule NK nel controllare la viremia in soggetti con infezione

da HIV, così che alcuni pazienti sebbene infetti erano in grado di controllare a lungo termine, anche decenni, senza necessità di alcuna terapia tale infezione. Questo dato è suggestivo di possibili interventi terapeutici innovativi nel controllo delle infezioni virali studi collaborativi a tale scopo sono in corso.

## **Genetica batterica: sequenziamento di ceppi batterici farmaco-resistenti e analisi del microbioma:**

E' proseguita anche quest'anno l'analisi di ceppi batterici allo scopo di poter limitare a livello ospedaliero le infezioni nosocomiali, compresa un'accurata analisi genetica di batteri produttori carbapenemasi (CPE). A tale scopo sono state utilizzate le tecnologie più innovative nel campo del sequenziamento del DNA, per l'analisi dell'intero genoma dei ceppi batterici. Queste analisi ci permettono di definire la clonalità dei ceppi (stretta parentela) a scopo epidemiologico, basata sull'accurata analisi e comparazione crociata della sequenza di migliaia di geni batterici. Inoltre, queste analisi ci danno la possibilità di analizzare in dettaglio i geni codificanti ed i loro meccanismi di regolazione, per marcatori di resistenza al trattamento con antibiotici allo scopo di tracciare e contenere non solo i ceppi farmaco-resistenti, ma di poter avere informazioni sui ceppi più virulenti (produttori di tossine o fattori di virulenza).

Nel corso dell'anno abbiamo analizzato il microbioma intestinale di 220 soggetti per studiare la composizione delle differenti popolazioni microbiche in differenti patologie o condizioni cliniche. In particolare abbiamo chiuso con successo l'analisi del microbioma di soggetti con intolleranza al lattosio, che trattati allo scopo con prebiotici ha avuto una reversione della sintomatologia nell'84% degli individui analizzati. L'analisi statistica delle variazioni delle popolazioni batteriche del microbioma intestinale è attualmente in corso. Sono, invece, ancora allo studio le popolazioni batteriche del microbioma intestinale associate a diverse patologie quali il diabete mellito di tipo I al suo esordio e nel tempo dove nel corso dell'anno abbiamo raccolto ed analizzato 38 casi, la disbiosi associata a sindrome metabolica. La disbiosi del microbioma intestinale nel caso di malattia di Hirschsprung è stata analizzata a livello di campionamento pre e post-operatorio con differenti prelievi nel tempo e soprattutto in caso di sospetta enterocolite, così da poter definire i ceppi batterici che ne possono essere causa più frequente.

**U.O.C. Genetica Medica** –Direttore: Professor Roberto Ravazzolo/Dottoressa Isabella Ceccherini

L'UOC Genetica Medica svolge attività di ricerca nell'ambito delle malattie genetiche rare, prevalentemente ad insorgenza in età neonatale ed infantile, dalla sua fondazione (1985). Negli anni, ci si è focalizzati su specifici disordini e sull'applicazione di particolari approcci sperimentali, cosicché la suddetta Unità manifesta oggi una serie di singolarità e di competenze sulle quali è riconosciuta e apprezzata. Due sono i principali settori dell'attività di ricerca:

**Mappatura ed identificazione di geni responsabili di malattie genetiche rare** utilizzando diversi approcci: a) studio di geni candidati; b) caratterizzazione molecolare di riarrangiamenti cromosomici; c) analisi genomiche mediante sequenziamento massivo di DNA, in particolare analisi dell'Esoma e del Genoma per malattie caratterizzate da vasta eterogeneità genetica e per malattie di difficile inquadramento diagnostico; d) analisi della segregazione intrafamiliare di difetti genetici e individuazione di genitori portatori asintomatici, prevalentemente a mosaico.

**Studio dei processi cellulari e delle loro alterazioni in malattie di rilevanza pediatrica**, volto alla 1) comprensione dei meccanismi molecolari alla base delle patologie d'interesse e 2) individuazione di nuovi bersagli farmacologici, al fine di sviluppare approcci terapeutici innovativi. Il laboratorio ha in particolare un'esperienza pluridecennale nella ricerca di nuove terapie per la correzione del difetto di base in fibrosi cistica.

Di seguito, un elenco di quanto sopra in forma schematica e sintetica:

### APPROCCIO NGS

1. Ricerca & sviluppo di pannelli genici basati sull'approccio NGS (sequenziamento di nuova generazione) per patologie di ambito emato-immuno-reumatologico e per lo stroke pediatrico.

2. Ricerca di nuovi geni, e studio di pazienti altrimenti non diagnosticabili, mediante Whole Exome Sequencing.

## APPROCCI TERAPEUTICI INNOVATIVI

1. Ricerca di nuovi bersagli molecolari e di modulatori farmacologici, per malattie genetiche o di rilevanza pediatrica, mediante tecniche di high-throughput screening (HTS) su modelli cellulari.
2. Sviluppo di nuovi modelli e saggi basati su high-content imaging & analysis per lo studio di processi biologici fisio-patologici.

## MALATTIE GENETICHE DI INTERESSE

1. **Ipoventilazione centrale congenita (CCHS):** i) high throughput screening (HTS) per ricerca farmaci candidati seguita da verifiche funzionali, ii) caratterizzazione del trascrittoma e predizione farmaci capaci di revertire effetto mutazioni e iii) studio delle mutazioni, sia germline sia a mosaico, del gene PHOX2B.
2. **Malattia di Alexander (AxD):** i) studio del meccanismo patogenetico della malattia e test di farmaci potenzialmente benefici, ii) ricerca di fattori genetici capaci di modificare il decorso della malattia e iii) messa a punto di un modello in Zebrafish per lo studio della malattia di Alexander.
3. **Enteropatie:** miopatie viscerali e neuropatie intestinali (CIPO + HSCR). Determinazione delle diverse componenti genetiche responsabili di tali disordini e correlazione genotipo-fenotipo relativamente a due geni causativi miopatie viscerali: ACTG2 e MYH11.
4. **Fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP):** Sviluppo di nuovi approcci terapeutici ed implicazioni per altre condizioni legate ad alterazione del "signaling" BMP-dipendente.
5. **Sindrome di Poland:** studio dell'eterogeneità genetica ipotizzata per tale condizione, e delle diverse vie molecolari coinvolte.
6. **Atassia:** ruolo del gene Grm1 nell'atassia oltre che in altri disordini neurologici.
7. **Disordini dello spettro autistico e disabilità intellettiva:** ricerca delle componenti genetiche mediante diversi approcci genomici.
8. **Sindromi autoinfiammatorie:** Approcci diagnostici mediante i) sviluppo di pannelli genici, ii) ricerca di nuovi geni e iii) studio dei meccanismi genetici alla base della patogenesi di malattia.
9. **Ipopituitarismo congenito con malformazioni della linea mediana, casi di Oloprosencefalia SHH negativi e malattie ad eziologia sconosciuta o caratterizzate da estrema eterogeneità genetica:** analisi dell'esoma in trio familiari per la ricerca di nuovi geni responsabili di questo tipo di patologie.
10. **Fibrosi cistica**
  - Ricerca di modulatori farmacologici (correttori e potenziatori) della proteina CFTR.
  - Definizione di nuovi bersagli molecolari per il recupero della proteina CFTR mutata mediante approcci di genomica funzionale e biologia chimica.
  - Sviluppo di nuovi approcci terapeutici basati su piccole molecole trasportatori di anioni per la correzione del difetto nella fibrosi cistica.
  - Nuovi farmaci per il trattamento di infezioni polmonari e per la riepitelizzazione della mucosa bronchiale. Sviluppo di nanoparticelle polimeriche per la veicolazione a livello polmonare.
  - Studio delle proprietà del muco delle vie aeree e dei cambiamenti indotti dalla modulazione dell'attività di CFTR e dalla somministrazione di bicarbonato.
11. **Sindrome di Down:** Identificazione di modulatori di DYRK1A, un nuovo possibile bersaglio farmacologico, mediante saggi basati su analisi altamente informative in microscopia ad alta risoluzione di singole cellule.
12. Modulazione farmacologica della **netosi dei neutrofili** indotta da stimoli fisio-patologici in patologie di rilevanza pediatrica.

L'attività di ricerca della U.O.S.D. riguarda lo studio dei meccanismi molecolari alla base delle malattie lisosomiali e di alcuni disordini della mielina, ed è interconnessa con quella della biobanca genetica, attiva dal 1976 presso la stessa U.O.S.D.

Nel corso dell'anno è proseguita la valutazione dei dati ottenuti dall'analisi degli esomi, effettuati con tecnologia Next Generation Sequencing (NGS), di campioni provenienti da pazienti con difetti della mielina, che sono stati nel tempo biobancati per una definizione diagnostica. Tale analisi ha permesso di raggiungere la diagnosi in 8 pazienti, identificando nuovi difetti genetici. In particolare, l'identificazione del difetto molecolare alla base del fenotipo di 2 pazienti (non imparentati) con una rara canalopatia ha permesso di espandere lo spettro fenotipico della sindrome di EAST.

Inoltre, la disponibilità nella biobanca di linee cellulari provenienti da pazienti affetti da malattia di Hurler (mucopolisaccaridosi I), ha consentito uno studio collaborativo per studi di terapia enzimatica "in vitro" basato sull'utilizzo di nanoparticelle per il trasporto dell'enzima carente (alfa-iduronidasi) ai lisosomi, dove in condizioni normali svolge la sua funzione degradativa.

Un altro filone di ricerca era dedicato a studi mirati ad approfondire con diverse metodiche "in vitro" un interessante fenomeno di correzione di trascritti mutati a trascritti normali, osservato "ex vivo" in pazienti con malattia di Hunter (mucopolisaccaridosi II). Evidenza del fenomeno è stata dimostrata in modelli cellulari tramite microscopia confocale e citometria a flusso per immagine. Rimane tuttavia ancora da capire e dimostrare il meccanismo molecolare alla base della correzione.

Infine, sempre nella malattia di Hunter, è in corso uno studio collaborativo in modelli animali (zebrafish e topo) e cellulari (fibroblasti di pazienti con diversi tipi di mutazioni) per l'identificazione dei meccanismi cellulari alla base della patologia ossea.

**U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia feto-perinatale** – Direttore: Professor Ezio Fulcheri

*Impianto, sviluppo e adattamento della placenta del secondo e terzo trimestre*

**Obiettivo:** Definire il ruolo della proliferazione del trofoblasto extra villare al sito di impianto. Correlare i quadri morfologici e fenotipici sia normali che patologici con quadri clinici ed evolutivi dei neonati pretermine (sotto le 37 settimane gestazionali) in particolare in quelli delle forti prematurità (sotto le 33 settimane gestazionali).

## **Descrizione:**

Si è trattato di una ricerca traslazionale focalizzata su:

studio dell'attività proliferativa del trofoblasto villare (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";

studio dell'attività del trofoblasto intermedio extravillare (EVIT), finalizzata alla comprensione dei meccanismi fisiopatologici dell'impianto che dipende dalla capacità dell'EVIT di accrescersi e invadere la decidua. Particolare attenzione è stata rivolta allo sviluppo della branca dello studio che riguarda le proprietà e le caratteristiche del trofoblasto di proliferare a cellule isolate, infiltrando i tessuti deciduali o miometriali questo tramite la dimostrazione dell'interazione delle molecole di adesione e di anti adesione (CD 146 e E-caderina) cellulare.

**Core Facilities**—Responsabile: Dottor Gino Tripodi

## **Settore Proteomica**

Mediante un approccio di Proteomica o di Metabolomica possiamo sequenziare e quindi identificare e quantificare migliaia di proteine/metaboliti in poco tempo, con costi ridotti e senza l'impiego di reagenti specifici. Attraverso questa mappatura e mediante l'utilizzo di software dedicati, riusciamo a studiare i networks, il signaling, i pathways e il metabolismo cellulare. Al fine di una concreta ottimizzazione dei protocolli diagnostici e terapeutici, è necessaria una valutazione globale della malattia nella sua complessità, attraverso l'utilizzo delle più moderne tecnologie quali ad esempio la Proteomica e la Metabolomica. Nell'ambito delle collaborazioni attivate i risultati ottenuti hanno principalmente riguardato: a) Oncologia: sono stati pubblicati dati relativi al neuroblastoma e al tumore prostatico (come modello di sviluppo e di resistenza acquisita) analizzando i cambiamenti a carico del proteoma cellulare o nei pattern proteici associati alla produzione di esosomi; inoltre sono in corso di caratterizzazione un'ampia corte di retinoblastoma e diversi tumori cerebrali; b) Immunologia: sono stati prodotti dati significativi relativi ai processi che regolano la NETosi con particolare riferimento ad autoimmunità ed infiammazione. Si stanno caratterizzando le variazioni di proteotipo NK associate allo stimolo di uno specifico ligando NCR (paper under revision). Infine si stanno caratterizzando sotto popolazioni NK PD1 positive e negative a partire da pazienti di controllo per poi estendere l'analisi ai fenotipi espressi in diversi tumori; c) Nefrologia: sono stati pubblicati dati relativi all'identificazione di potenziali biomarcatori urinari nella malattia del rene a spugna; d) Neonatologia: sono stati studiati i modelli metabolici di microvescicole appartenenti a cellule staminali mesenchimali di cordone ombelicale sia di neonati pre-termine e non, evidenziando le differenze funzionali. Sono stati inoltre caratterizzati tessuti di amnios di parti pre-termine e la valutazione statistica-funzionale è in corso d'opera; e) Oncoematologia: sono stati prodotti dati relativi allo studio del proteoma in corso di trapianto di CSE nel modello aploidico; f) Reumatologia: sono stati prodotti dati preliminari relativi allo studio del proteoma nei pazienti affetti da sindromi auto-infiammatorie sistemiche (SAID).

## **Settore citometria e cell imaging del laboratorio**

Il settore è coinvolto in molteplici progetti interni ed esterni all'Istituto. Le principali collaborazioni vertono su sviluppo ed analisi di pannelli immuno-fenotipici complessi con eventuale separazione, via FACS, delle popolazioni d'interesse allo scopo di consentire successive analisi proteomiche o di gene expression. Altre collaborazioni si concentrano invece su studi di funzionalità cellulare sfruttando due approcci complementari, cioè la citometria tradizionale e l'imaging flow cytometry.

Alcuni dei risultati ottenuti nel 2017 sono già stati pubblicati mentre altri sono tuttora in via di svolgimento o in fase di pubblicazione: a) Nefrologia: conferma citometrica di una metodica di purificazione esosomiale (paper under submission); b) Diagnostica prenatale: La Core Facilities ha contribuito a fornire evidenza di una modificazione patologica nell'espressione lisosomiale dell'IDS protein attraverso un approccio di imaging flow cytometry; c) Genetica: individuazione immuno-fenotipica di marcatori in grado di suggerire un possibile pathway di evoluzione della malattia. d) Reumatologia: Separazione mediante FACS di sottopopolazioni d'interesse per effettuare studi genetici sul mosaicismo di una patologia; e) Immunologia: caratterizzazione del ligando di un NCR. La Core Facilities ha contribuito a fornire evidenza dell'espressione di tale ligando sulla superficie cellulare attraverso un approccio di imaging flow cytometry; f) Neuroblastoma: caratterizzazione del trend di espressione di una molecola di possibile valore diagnostico/terapeutico in linee cellulari di neuroblastoma. Il progetto è tuttora in svolgimento; malattie metaboliche: caratterizzazione di un modello murino inducibile di glicogenosi. La Core Facilities ha fornito supporto per lo svolgimento di tutti i test di funzionalità dei neutrofili (fagocitosi e burst ossidativo) sia in citometria che in imaging.

## Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2017

---

- Balbi C, Piccoli M, Barile L, Papait A, Armirotti A, Principi E, Reverberi D, Pascucci L, Becherini P, Varesio Luigi, Mogni M, Coviello D, Bandiera T, Pozzobon M, Cancedda R, Bollini S. First Characterization of Human Amniotic Fluid Stem Cell Extracellular Vesicles as a Powerful Paracrine Tool Endowed with Regenerative Potential. *Stem Cells Translational Medicine* 2017; 6(5): 1340-1355. [IF grezzo: 4; IF Ministeriale: 3].
- Barco Sebastiano, Castagnola Elio, Moscatelli Andrea, Rudge J, Tripodi Gino, Cangemi Giuliana. Volumetric adsorptive microsampling-liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for the simultaneous quantification of four antibiotics in human blood: Method development, validation and comparison with dried blood spot. *Journal of pharmaceutical and biomedical analysis* 2017; 25: 704-710. [IF grezzo: 3.255; IF Ministeriale: 6].
- Barco Sebastiano, Zunino A, D'Avolio A, Barbagallo Laura, Maffia Angelo, Tripodi Gino, Castagnola Elio, Cangemi Giuliana. A rapid and robust UHPLC-DAD method for the quantification of amphotericin B in human plasma. *Journal of pharmaceutical and biomedical analysis* 2017; 138: 142-145. [IF grezzo: 3.255; IF Ministeriale: 6].
- Bisio MP, Sala P, Vellone VG, Minetti G, Gaggero CR, Foppiano M, Fulcheri Ezio, De Biasio P. Virtopsy in conJoined Ischiopagus twins. *Clinical and Experimental Obstetrics & Gynecology* 2017; 44(2): 288-291. [IF grezzo: 0.429; IF Ministeriale: 0.5].
- Bonifacino T, Cattaneo L, Gallia E, Puliti Aldamaria, Melone M, Provenzano F, Bossi S, Musante I, Usai C, Conti F, Bonanno G, Milanese M. In-vivo effects of knocking-down metabotropic glutamate receptor 5 in the SOD1(G93A) mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. *Neuropharmacology* 2017; 123: 443-445. [IF grezzo: 5.012; IF Ministeriale: 3].
- Campora M, Olivero A, Toncini C, Spina B, Fulcheri Ezio, Terrone C, Vellone VG. Zinner Syndrome: A Diagnostic Challenge. The Aid of Morphology, Embryology, and Immunohistochemistry. *UROLOGY* 2017; 108: e3-e5. [IF grezzo: 2.309; IF Ministeriale: 2].
- Cil O, Phuan PW, Son JH, Zhu JS, Ku CK, Tabib NA, Teuthorn AP, Ferrera L, Zachos NC, Lin R, Galiotta Luis Juan V, Donowitz M, Kurth MJ, Verkman AS. Phenylquinoxalinone CFTR activator as potential prosecretory therapy for constipation. *Translational Research* 2017; 182: 14-26. [IF grezzo: 4.652; IF Ministeriale: 3].
- Colletti M, Petretto Andrea, Galardi A, Di Paolo V, Tomao L, Lavarello Chiara, Inglese Elvira, Bruschi M, Lopez AA, Pascucci L, Geoerger B, Peinado H, Locatelli F, Di Giannatale A. Proteomic Analysis of Neuroblastoma-Derived Exosomes: New Insights into a Metastatic Signature. *Proteomics* 2017; 17: 1600430. [IF grezzo: 4.041; IF Ministeriale: 6].
- Cossarizza A, Chang HD, Radbruch A, Akdis M, Andrä I, Annunziato F, Bacher P, Barnaba V, Battistini L, Bauer WM, Baumgart S, Becher B, Beisker W, Berek C, Blanco A, Borsellino G, Boulais PE, Brinkman RR, Büscher M, Busch DH, Bushnell TP, Cao X, Cavani A. Guidelines for the use of flow cytometry and cell sorting in immunological studies. *European Journal of Immunology* 2017; 47: 1584-1797. [IF grezzo: 4.227; IF Ministeriale: 6].
- Costa R, Urbani A, Salvalaio M, Bellesso S, Cieri D, Zancan I, Filocamo Mirella, Bonaldo P, Szabò I, Tomanin R, Moro E. Perturbations in cell signaling elicit early cardiac defects in mucopolysaccharidosis type II. *Human Molecular Genetics* 2017; 26: 1643-1655. [IF grezzo: 5.34; IF Ministeriale: 3].
- Del Zotto Genny, Marcenaro E, Vacca P, Sivori S, Pende D, Della Chiesa M, Moretta F, Ingegnere T, Mingari MC, Moretta A, Moretta L. Markers and function of human NK cells in normal and pathological

- conditions. *Cytometry Part B-Clinical Cytometry* 2017; 92(2): 100-114. [IF grezzo: 2.474; IF Ministeriale: 4].
- Di Zanni E, Adamo A, Belligni E, Lerone Margherita, Martucciello Giuseppe, Mattioli Girolamo, Pini Prato Alessio, Ravazzolo Roberto, Silengo M, Bachetti Tiziana, Ceccherini Isabella. Common PHOX2B poly-Alanine contractions impair RET gene transcription, predisposing to Hirschsprung disease. *Biochimica et Biophysica Acta-Molecular Basis of Disease* 2017; 1863: 1770-1777. [IF grezzo: 5.476; IF Ministeriale: 6].
  - Di Zanni E, Bianchi Giovanna, Ravazzolo Roberto, Raffaghello Lizzia, Ceccherini I, Bachetti T. Targeting of PHOX2B expression allows the identification of Oncotarget 2017; 8: 72133-72146. [IF grezzo: 5.168; IF Ministeriale: 6].
  - Ferrari N, Granata I, Capaia M, Piccirillo M, Guarracino MR, Venè R, Brizzolara A, Petretto A, Inglese E, Morini M, Astigiano S, Amaro AA, Boccardo F, Balbi C, Barboro P. Adaptive phenotype drives resistance to androgen deprivation therapy in prostate cancer. *Cell Communication and Signaling* 2017; 15: 51. [IF grezzo: 3.943; IF Ministeriale: 2].
  - Gui H, Schriemer D, Cheng WW, Chauhan RK, Antiñolo G, Berríos C, Bleda M, Brooks AS, Brouwer RW, Burns AJ, Cherny SS, Dopazo J, Eggen BJ, Griseri Paola, Jalloh B, Le TL, Lui VC, Luzón-Toro B, Matera Ivana, Ngan ES, Pelet A, Ruiz-Ferrer M, Sham PC, Shepherd. Whole exome sequencing coupled with unbiased functional analysis reveals new Hirschsprung disease genes. *Genome Biology* 2017; 18(1): 48. [IF grezzo: 11.908; IF Ministeriale: 8].
  - Lantieri F, Malacarne M, Gimelli S, Santamaria Giuseppe, Coviello D, Ceccherini Isabella. Custom Array Comparative Genomic Hybridization: the Importance of DNA Quality, an Expert Eye, and Variant Validation. *International Journal of Molecular Sciences* 2017; 18: 609. [IF grezzo: 3.226; IF Ministeriale: 6].
  - Lasigliè Denise, Mensa-Vilaro A, Ferrera D, Caorsi Roberta, Penco Federica, Santamaria Giuseppe, Di Duca Marco, Amico G, Nakagawa K, Antonini F, Tommasini A, Consolini R, Insalaco A, Cattalini M, Obici L, Gallizzi R, Santarelli F, Del Zotto Genny, Severin Cryopyrin-associated Periodic Syndromes in Italian Patients: Evaluation of the Rate of Somatic NLRP3 Mosaicism and Phenotypic Characterization. *Journal of Rheumatology* 2017; 44: 1667-1673. [IF grezzo: 3.15; IF Ministeriale: 4].
  - Liberatore F, Bucci D, Mascio G, Madonna M, Di Pietro P, Beneventano M, Puliti Alda Maria, Battaglia G, Bruno V, Nicoletti F, Romano MR. Permissive role for mGlu1 metabotropic glutamate receptors in excitotoxic retinal degeneration. *Neuroscience* 2017; 363: 142-149. [IF grezzo: 3.277; IF Ministeriale: 2].
  - Lo Sicco C, Reverberi D, Balbi C, Ulivi V, Principi E, Pascucci L, Becherini P, Bosco Maria Carla, Varesio Luigi, Franzin C, Pozzobon M, Cancedda R, Tasso R. Mesenchymal Stem Cell-Derived Extracellular Vesicles as Mediators of Anti-Inflammatory Effects: Endorsement of Macrophage Polarization. *Stem Cells Translational Medicine* 2017; 6(3): 1018-1028. [IF grezzo: 4; IF Ministeriale: 3].
  - Lualdi S, Zotto Genny, Zegarra-Moran Olga, Pedemonte Nicoletta, Corsolini Fabio, Bruschi M, Tomati V, Amico G, Candiano Giovanni, Dardis A, Cooper DN, Filocamo Mirella. In Vitro recapitulation of the site-specific editing (to Wild-Type) of mutant IDS mRNA transcripts, and characterization of IDS protein translated from the edited mRNAs. *Human Mutation* 2017; 38: 849-862. [IF grezzo: 4.601; IF Ministeriale: 6].
  - Malnati MS, Ugolotti Elisabetta, Monti MC, Battista D, Vanni I, Bordo D, Sironi F, Larghero P, Di Marco Eddi, Biswas P, Poli G, Vicenzi E, Riva A, Tarkowski M, Tambussi G, Nozza S, Tripodi Gino, Marras Francesca, Maria A, Pistorio Angela, Biassoni Roberto. Activating Killer Immunoglobulin Receptors and HLA-C: a successful combination providing HIV-1 control. *Scientific Reports* 2017; 7: 42470. [IF grezzo: 4.259; IF Ministeriale: 6].
  - Marzano AV, Damiani G, Ceccherini Isabella, Berti E, Gattorno Marco, Cugno M. Autoinflammation in pyoderma gangrenosum and its syndromic form (pyoderma gangrenosum, acne and suppurative

- hidradenitis). *British Journal of Dermatology* 2017; 176(6): 1588-1598. [IF grezzo: 4.706; IF Ministeriale: 3].
- Musante I, Mattinzoli D, Otescu LA, Bossi S, Ikehata M, Gentili C, Cangemi Giuliana, Gatti C, Emionite L, Messa P, Ravazzolo Roberto, Rastaldi MP, Riccardi D, Puliti Aldamaria. Phenotypic characterization of Grm1(crv4) mice reveals a functional role for the type 1 metabotropic glutamate receptor in bone mineralization. *Bone* 2017; 94: 114-123. [IF grezzo: 4.14; IF Ministeriale: 6].
  - Pagani A, Colucci S, Bocciardi Renata, Bertamino Marta, Dufour Carlo, Ravazzolo Roberto, Silvestri L, Camaschella C. A new form of IRIDA due to combined heterozygous mutations of Tmprss6 and Acvr1a encoding the BMP receptor Alk2. *Blood* 2017; 129(25): 3392-3395. [IF grezzo: 13.164; IF Ministeriale: 5].
  - Paysal J, Sarret C, Merlin E, Ravazzolo Roberto, Bocciardi Renata, Garcier JM, Monnot S, Laffargue F, Baujat G, Echaubard S. Anomalie réductionnelle transverse et fibrodysplasie ossifiante progressive atypique, à propos d'un cas de diagnostic tardif. Transverse reductional anomaly and atypical fibrodysplasia ossificans progressiva: A case diagnosed late. *Archives De Pédiatrie* 2017; 24(6): 547-551. [IF grezzo: 0.372; IF Ministeriale: 0.5].
  - Raggi F, Pelassa S, Pierobon D, Penco Federica, Gattorno Marco, Novelli F, Eva Alessandra, Varesio Luigi, Giovarelli M, Bosco Maria Carla. Regulation of Human Macrophage M1-M2 Polarization Balance by Hypoxia and the Triggering Receptor Expressed on Myeloid Cells-1. *Frontiers in Immunology* 2017; 8: 1097. [IF grezzo: 6.429; IF Ministeriale: 6].
  - Sestito S, Filocamo Mirella, Ceravolo F, Falvo F, Grisolia M, Moricca MT, Cantaffa R, Grossi Serena M, Strisciuglio P, Concolino D. Norrbottnian clinical variant of Gaucher disease in Southern Italy. *Journal of Human Genetics* 2017; 62(4): 507-511. [IF grezzo: 2.471; IF Ministeriale: 4].
  - Sondo Elvira, Pesce Emanuela, Tomati V, Marini M, Pedemonte Nicoletta. RNF5, DAB2 and Friends: Novel Drug Targets for Cystic Fibrosis. *Current Pharmaceutical Design* 2017; 23: 176-186. [IF grezzo: 2.611; IF Ministeriale: 4].
  - Spielmann M, Hernandez-Miranda LR, Ceccherini Isabella, Weese-Mayer DE, Kragesteen BK, Harabula I, Krawitz P, Birchmeier C, Leonard N, Mundlos S. Mutations in MYO1H cause a recessive form of central hypoventilation with autonomic dysfunction. *Journal of Medical Genetics* 2017; 54: 754-761. [IF grezzo: 5.451; IF Ministeriale: 3].
  - Spigaglia P, Barbanti F, Castagnola Elio, Diana Maria Cristina, Pescetto L, Bandettini Roberto. Clostridium difficile causing pediatric infections: New findings from a hospital-based study in Italy. *Anaerobe* 2017; 48: 262-268. [IF grezzo: 2.278; IF Ministeriale: 2].
  - Tassano Elisa, Giacomini T, Severino M, Gamucci A, Fiorio Patrizia, Gimelli G, Ronchetto P. Characterization of the Phenotype Associated with Microduplication Reciprocal to NF1 Microdeletion Syndrome. *Cytogenetic and Genome Research* 2017; 152(1): 22-28. [IF grezzo: 1.354; IF Ministeriale: 1].
  - Truong EC, Phuan PW, Reggi AL, Ferrera Loretta, Galiotta LJV, Levy SE, Moises AC, Cil O, Diez-Cecilia E, Lee S, Verkman AS, Anderson MO. Substituted 2-Acylaminocycloalkylthiophene-3-carboxylic Acid Arylamides as Inhibitors of the Calcium-Activated Chloride Channel Transmembrane Protein 16A (TMEM16A). *Journal of Medicinal Chemistry* 2017; 60: 4626-4635. [IF grezzo: 6.259; IF Ministeriale: 3].
  - Vellone VG, Sala P, Abete L, Sarocchi F, Parodi L, Valenzano Menada M, Fulcheri Ezio High cellularity and mitotic activity in a primary ovarian fibro-thecomatous tumor of a young patient: a diagnostic and clinical challenge. *European Journal of Gynaecological Oncology* 2017; 2: 294-295. [IF grezzo: 0.692; IF Ministeriale: 1].
  - Zegarra Moran Olga, Galiotta LJ. CFTR pharmacology. *Cellular and Molecular Life Sciences* 2017; 74(1): 117-128. [IF grezzo: 5.788; IF Ministeriale: 6].

### **Titolo**

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

### **Coordinatori**

Professor Mohamad Maghnie, Dottor Gian Marco Ghiggeri

### **Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)**

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

### **Responsabili Scientifici del Progetto**

Professor Mohamad Maghnie – U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia

Dottor Corrado Occella – U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi

Dottor Arrigo Barabino – U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva

Dottor Gian Marco Ghiggeri – U.O.C. Nefrologia e Trapianto Rene

Dottor Oliviero Sacco – U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria

Dottor Salvatore Renna – U.O.C. Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso

Dottor Marco Adriano – 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 e Pediatrica

Dottor Maurizio Marasini – U.O.C. Cardiologia

Dottor Giuseppe Cervo/Dottor Giuseppe Pomè – U.O.C. Cardiochirurgia

Professor Girolamo Mattioli – U.O.C. Chirurgia Pediatrica

Professor Paolo Capris – U.O.C. Oculistica

Dottor Silvio Boero – U.O.C. Ortopedia

Dottor Vincenzo Tarantino – U.O.C. Otorinolaringoiatria

Dottor Dario Paladini - U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale

Dottor Nicola Laffi – U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica

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

Dottor Salvatore Renna - U.O.S.D. Area Critica Medica

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

Dottor Paolo Fiore – U.O.S.D. Centro Nutrizionale

Dottor Enrico Verrina – U.O.S.D. Centro di Dialisi

Dottor Filippo M. Senes – U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano

Dottor Michele Torre – U.O.S.D. Team delle Vie Aeree

Dottor Giovanni Montobbio – U.O.S.D. Centro di Anestesiologia, Terapia del dolore acuto e procedurale

Dottor Andrea Moscatelli – U.O.S.D. Centro di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

## Attività 2017

### U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia- *Direttore: Professor Mohamad Maghnie*

- **Efficacia e tollerabilità di due terapie sostitutive in casi di amenorrea successiva a trattamento antiblastico in età pediatrica**
  - I dati preliminari mostrano un diverso outcome delle 2 diverse formulazioni estrogeniche sul profilo lipidico e sulla resistenza all'IGF1; dati da confermare da una numerosità statisticamente significativa, non ancora raggiunta; 16 pazienti hanno concluso 4 anni di protocollo raggiungendo gli obiettivi di estrogenizzazione e di soddisfazione al trattamento.
- **Studio della massa ossea e composizione corporea in neonati e lattanti con diverse tipologie di crescita intrauterine**
  - I dati preliminari su 40 neonati pretermine valutati ad un'età corrispondente alla 40<sup>a</sup> settimana gestazionale e 8 neonati a termine sembrano mostrare dimensioni scheletriche ridotte e ridotta BMC mediante DXA a parità di età cronologica nei neonati pretermine.
- **Valutazione del fenotipo immunologico in pazienti con Sindrome Rohhadnet**
  - Iniziato arruolamento dei pazienti, ad oggi 7.
- **Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry-Kamper, interventistico, multicentrico internazionale (9 nazioni)**
  - Alcune forme di fenilchetonuria (PKU) possono essere responsive alla BH4 cofattore dell'enzima fenilalanina idrossilasi. La sapropterina (Kuvan) è versione sintetica della BH4. L'obiettivo primario consiste nella valutazione della sicurezza a lungo termine nei soggetti trattati; secondariamente, ottenere informazioni su indicatori di crescita, grado di aderenza alla terapia e alla dieta e su sensibilità a lungo termine. Attualmente sono stati inseriti dal nostro Centro 10 pazienti.

### U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi – *Direttore: Dottor Corrado Ocella*

#### *Studio clinico-dermatoscopico del tumore di Spitz atipico in età pediatrica*

Nel corso del 2017 sono state asportate e ed è stato eseguito esame istologico di 30 lesioni spitzoidi: 25 nevi di Spitz e 5 tumori di Spitz atipici.

13 nevi di Spitz risultavano pigmentati (nevi di Reed) e 12 non pigmentati.

La totalità dei tumori atipici di Spitz risultava non pigmentato.

Non vi era differenza statisticamente significativa nelle dimensioni delle lesioni asportate.

La totalità dei tumori di Spitz atipici si presentava come lesioni palpabili (papule/noduli) mentre i nevi di Spitz erano non palpabili (macule) nel 50% dei casi.

Il pattern dermatoscopico dei tumori atipici di Spitz è risultato polimorfo in 4 lesioni (75%) e vascolare in una lesione (25%).

Nei nevi di Spitz i pattern dermatoscopici prevalenti erano il pattern vascolare e starburst (65%) mentre il pattern polimorfo era presente in 4 lesioni (23%).

La palpabilità della lesione e la presenza di un pattern polimorfo risultano i criteri più predittivi della diagnosi di tumore di Spitz atipico.

## **U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva** - *Direttore: Dottor Arrigo Barabino*

Nel corso del 2017 sono stati pubblicati i seguenti studi collaborativi, multicentrici, italiani:

- Studio caso-controllo sulla dose di azatioprina e sulla sua farmacocinetica nelle malattie infiammatorie croniche intestinali (MICI) ad esordio precoce.
- Ottenimento della remissione endoscopica ed istologica in bambini con MICI trattati con talidomide.
- Fattori di rischio e decorso della neuropatia periferica indotta dalla talidomide in una coorte bambini con MICI.
- Sanguinamento intestinale nel bambino: position paper della Società Italiana di Gastroenterologia Epatologia e Nutrizione Pediatrica (SIGENP).
- Dissociazione esofago-gastrica totale con chirurgia mini-invasiva mediante assistenza robotica in bambini con neurodisabilità severa.
- Insufficienza cronica benigna pediatrica in Italia: report dell'indagine condotta nel 2016 dalla SIGENP.
- Stesura del libro "Endoscopy in Pediatric Inflammatory Bowel Disease", Ed Springer, collaborando con la scrittura di due capitoli.

## **U.O.C. Nefrologia e Trapianto Rene** – *Direttore: Dottor Gian Marco Ghiggeri*

**1 - Meccanismi Autoimmunità.** Auto-anticorpi implicati nelle malattie auto-immuni primitive e secondarie (nefropatia membranosa, nefrite lupica), loro uso come biomarcatori di outcome clinico. E' stato concluso lo studio condotto nelle forme di glomerulo nefrite autoimmune primitiva. I principali risultati riguardano la possibilità di predire i 'poor-outcomers'. Sono state consolidate avanzamenti nella patogenesi della nefrite lupica. Gli studi sono stati condotti nell'ambito dello studio Zeus nel quale sono stati arruolati circa 1400 pazienti. E' stata affrontata con successo la definizione dei meccanismi di formazione degli anticorpi messi in relazione alla formazione di NETs. Gli studi sulla NETs di natura prevalentemente proteomica hanno dato risultati di interesse soprattutto centrati sulla composizione proteica e sulle trasformazioni biochimiche delle proteine. La stessa concentrazione di NETs circolanti è stato dimostrato essere uno dei potenziali biomarcatori di attività della malattia.

**2 - Sindrome nefrosica, terapia.** Per quanto riguarda la sindrome nefrosica umana sono in fase di conclusione studi clinici randomizzati per valutare l'efficacia di anticorpi-anti-CD20 nell'indurre stabile remissione della malattia. E' previsto che tali studi continueranno nel prossimo triennio avendo come target fasi meno avanzate di malattia.

**3 - Sindrome nefrosica, genetica.** E' stata conclusa la messa a punto della diagnostica specifica per malattie renali ereditarie tramite sequenziamento di nuova generazione (NGS). E' stato definito e preparato il pannello dei geni per la diagnostica della sindrome nefrosica. Tale pannello è in fase di validazione in pazienti già caratterizzati e che appartengono al data base 'sindrome Nefrosica' costruito negli anni a cui afferiscono circa 500 pazienti.

## **U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria** – *Direttore: Dottor Oliviero Sacco*

### **AREA PNEUMOLOGICA**

Ci siamo focalizzati soprattutto su due aree di ricerca clinica, entrambe riconducibili a sintomi respiratori ricorrenti/persistenti, scarsamente responsivi all'usuale terapia medica che il medico impiega nei sintomi respiratori tipici dell'età pediatrica, come il broncospasmo ricorrente, la difficoltà respiratoria e la tosse persistente anche al di fuori degli episodi infettivi. In entrambe le nostre due aree di ricerca, siamo ricorsi all'esame endoscopico delle vie aeree (broncoscopia), essenziale tra le altre procedure per diagnosticare e caratterizzare al meglio l'eziopatologia dei sintomi respiratori ricorrenti nel singolo paziente.

## **Le compressioni estrinseche sulle vie aeree centrali da parte degli anelli vascolari**

Una causa non comune, ma potenzialmente grave, di disordini respiratori durante le età pediatriche è rappresentata da anomalie vascolari congenite che determinano compressioni estrinseche sulle vie aeree centrali da parte di anelli vascolari o vasi anomali.

Le forme più gravi sono di solito diagnosticate in occasione delle ormai routinarie ecografie fetali morfologiche, mentre le forme meno gravi sono per lo più diagnosticate solo in età successive, quando sintomi respiratori apparentemente senza causa o occasionali episodi di disfagia richiedono un inquadramento più approfondito come una radiografia o un'endoscopia. In letteratura viene riportato come circa due terzi dei casi rimanga "non diagnosticato" e per questo motivo, la vera incidenza di queste condizioni, stimato fino al 3%, è in realtà difficile da valutare.

Abbiamo pertanto rivisto la nostra casistica costituita da neonati e bambini con anelli vascolari anatomicamente completi allo scopo di valutarne la presentazione clinica e le manifestazioni più frequenti, l'età di esordio dei sintomi e quella di diagnosi, l'eventuale ricorso al trattamento chirurgico e gli esiti, soprattutto nei pazienti con alcune particolari anomalie come il doppio arco aortico e l'arco aortico destro con legamento sinistro. Su 35 bambini, 18 avevano un doppio arco aortico e 17 avevano un arco aortico destro di cui 8 con diverticolo associato a Kommerell.

Nell'intera popolazione, l'età media all'esordio dei sintomi, alla diagnosi e all'intervento era rispettivamente di 3,0 (3,0-36,0), 10,0 (1,0-72,0) e 36,0 (7,5-84,0) mesi. L'intervallo di tempo tra i) l'età alla comparsa dei sintomi e la diagnosi, ii) l'età all'esordio dei sintomi e l'intervento chirurgico e iii) l'età alla diagnosi e l'intervento chirurgico erano significativamente più bassi nel gruppo con doppio arco aortico rispetto al gruppo arco aortico destro ( $p < 0,05$ , ciascun confronto). In tutta la popolazione, le manifestazioni più frequenti alla diagnosi erano tosse cronica (74%), dispnea (37%), infezioni delle vie aeree distali (37%) e disfagia / rigurgito (34%), quest'ultimo sintomo significativamente più frequente nel gruppo con doppio arco aortico che nel gruppo con arco aortico destro ( $p < 0,05$ ). A causa della gravità dei sintomi e della mancanza di risposta al trattamento medico, tutti i pazienti sono stati sottoposti a broncoscopia per verificare in vivo il grado di compressione e la presenza di malacia di parete, quindi ad intervento chirurgico: resezione del minore tra i due archi del doppio arco aortico e rilascio dell'anello vascolare nei pz con arco aortico destro, con resezione del diverticolo di Kommerell, quando presente, e trasposizione dell'arteria succlavia sinistra all'arteria carotide sinistra. L'aortopessi anteriore è stata eseguita in 4 pazienti. Non sono state segnalate complicanze rilevanti in entrambi i gruppi e la morbilità era principalmente correlata alla tracheomalacia o alla broncomalacia, che hanno prolungato la degenza postoperatoria. Alla valutazione di follow-up [mediana: 10 (9-13) mesi] dopo l'intervento chirurgico, in entrambi i gruppi è stata riportata una risoluzione dei sintomi gastroesofagei e un miglioramento dei sintomi respiratori, anche in quelli con malacia residua delle vie aeree. In entrambi i gruppi di pazienti, la terapia chirurgica può essere eseguita con una morbilità molto bassa e senza mortalità e con buoni risultati clinici.

## **Gli eventi ricorrenti di reflusso gastroesofageo con sintomi respiratori**

I disturbi respiratori ed il reflusso gastroesofageo (GER) coesistono frequentemente nell'infanzia e spesso una relazione causale tra queste due condizioni è difficile da provare, anche con l'ausilio di specifici test diagnostici. La patogenesi di questa condizione è multifattoriale, essendo correlata non solo alla frequenza e alla durata degli eventi di reflusso e alla capacità del paziente di evitare o limitare l'aspirazione, ma anche alle caratteristiche biochimiche del contenuto del reflusso. Con l'avvento della pH-impedenzometria, è diventato possibile dimostrare che i reflussi debolmente acidi e alcalini sono frequenti nella popolazione pediatrica e che possono indurre sintomi respiratori, come tosse persistente e/o notturna, bronchite e asma, infezioni ricorrenti del tratto respiratorio inferiore, apnea e laringospasmo. Per caratterizzare i cambiamenti infiammatori indotti da reflussi debolmente acidi, abbiamo sottoposto i pazienti con GER e sintomi respiratori cronici/ricorrenti a broncoscopia con lavaggio bronco alveolare. Nei 13 bambini con reflusso debolmente acido (WAR) e negli 11 bambini con reflusso acido (AR), il numero di cellule recuperate mediante BAL era simile e in entrambi i gruppi sono stati rilevati alveolite neutrofila ed un elevato "lipid index" ad indicare una cospicua inalazione di materiale alimentare nelle vie aeree. Nei soggetti con WAR,

sono stati riscontrati una percentuale più elevata di cellule epiteliali, segno di maggior danno alle vie aeree. A supporto di questo risultato, è stata anche trovata una correlazione significativa tra la % di cellule epiteliali ed il numero di eventi di reflusso debolmente acidi. Infine, in entrambi i gruppi sono state osservate elevate concentrazioni nel BAL di sostanza P e di pepsina. Questi risultati dimostrano come gli eventi di reflusso debolmente acidi possano associati ad una significativa infiammazione delle vie aeree e a lesioni che, a causa dei meccanismi biochimici coinvolti, non sono probabilmente completamente prevenibili e / o contrastati dai trattamenti anti-acidi.

## **AREA FIBROSI CISTICA**

Il Centro regionale FC ha proseguito nel corso dell'anno 2017 la collaborazione con il Clinical Trial Network della Società Europea FC e in particolare ha partecipato attivamente a 3 studi clinici controllati internazionali.

E' continuata la collaborazione con Istituto Superiore di Sanità nell'ambito del Registro Italiano di patologia. La Prof.ssa Laura Minicucci fa parte del Comitato Scientifico del Registro come rappresentante della Società Italiana Fibrosi Cistica ed è coautore del Report dati Registro 2011-2014 pubblicato su Rivista Associazione Italiana Epidemiologia (Suppl 1. Gennaio-Febbraio 2018).

E' in atto la collaborazione con la UOC Laboratorio di Genetica Medica I.G.G. con l'istituzione di un corso di dottorato di Ricerca in Genetica applicata alla Fibrosi Cistica ("Verso un approccio personalizzato nella terapia della Fibrosi Cistica". Tutors: Nicoletta Pedemonte. Laura Minicucci Direttore Carlo Minetti)

## **AREA ALLERGOLOGIA**

E' stata aggiornata la Flow Chart IGG per il percorso diagnostico e terapeutico dell'anafilassi basata sulle indicazioni delle Linee Guida internazionali, per il corretto utilizzo della adrenalina. L'adrenalina infatti è spesso sottoutilizzata presso i PS ed il territorio (118). Nel corso del 2017, sono stati raccolti tutti i casi di sospetta anafilassi: in 6 di questi, l'anafilassi è stata accertata e diagnosticata secondo le indicazioni riportate nelle LG. L'applicazione della Flow Chart ha permesso in questi 6 casi l'utilizzo corretto con adrenalina intramuscolo.

Per quanto riguarda lo studio dell'applicazione nella pratica clinica della Diagnostica Molecolare per la diagnosi di allergia, è stato condotto uno studio teso alla valutazione dell'impatto dell'età sui livelli sierici di IgE, partendo dai dati della letteratura, che suggeriscono come le funzioni del sistema immunitario, tra cui la produzione di IgE, diminuiscano progressivamente con gli anni. Sono stati analizzati con metodo ISAC, i sieri di 2788 pazienti [età media: 23 aa (1° e 3° quartili: 9.7-49.7 aa)] e sono stati dosate le IgE specifiche per singole molecole allergeniche come Phl p1, Bet v1, Ole e1, Cup a1, Par j2, Can f1, Der p2, e Fel d1. Il numero di test positivi (= sensibilizzazione) tendeva ad aumentare dalla nascita fino alla prima età adulta per le varie componenti molecolari (Phl p1, Bet v1, Ole e1, Cup a1, Par j2, Can f1, Der p2), tranne che per Fel d 1. I risultati dimostrano che i livelli sierici di IgE specifiche per le componenti molecolari di vari allergeni inalanti, tendono a diminuire con l'età, ma con differenze tra i vari allergeni. Questo fenomeno deve essere adeguatamente valutato nella gestione di pazienti allergici.

E' stato, inoltre, avviato l'arruolamento di paziente per l'esecuzione di uno studio nazionale, multicentrico, osservazionale e prospettico in real life per la valutazione del controllo dell'asma in pediatria (Studio ControlASMA). L'obiettivo principale di questo studio, condotto in un campione rappresentativo della popolazione italiana di 5-17 anni di età affetta da asma è quello di valutare la percentuale di soggetti con asma controllata, parzialmente controllata e non controllata che afferiscono ai centri pediatrici partecipanti.

**U.O.C. Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso – Direttore: Dottor Salvatore Renna**

Nel 2017, a distanza di 5 anni dalla prima edizione, è stata effettuata una revisione delle linee-guida italiane sull'ALTE (Apparent Life-Threatening Events), cui il nostro gruppo ha contribuito in maniera sostanziale.

Recentemente l'AAP (American Academy of Pediatrics) ha proposto una nuova entità, il BRUE, un acronimo per Brief Resolved Unexplained Events, che nelle linee-guida italiane viene utilizzato per definire casi di lieve entità, idiopatici, piuttosto che per rimpiazzare l'acronimo ALTE, ancora utilizzato per casi gravi che risultano essere non spiegabili dopo l'esecuzione di esami di primo e di secondo livello. Sebbene il termine ALTE possa essere utilizzato per descrivere i sintomi comuni all'esordio, a eziologia ancora da definire, la diagnosi finale può essere meglio specificata come convulsioni, reflusso gastro-esofageo, infezione, aritmia, ecc. Infine si è dato rilievo al problema emergente del cosiddetto SUPC (Sudden Unexplained Postnatal Collapse), che può essere considerato come una forma severa di ALTE ad esordio nella prima settimana di vita. Prosegue l'invio dei dati e la collaborazione con l'ISS ed il relativo Network inerenti incidenti domestici ed incidenti stradali in età pediatrica (progetto CCM SINIACA-IBD e progetto DATIS: referente Dr. C. Debbia): Nel 2017 è stato effettuato un aggiornamento (6/09/2017) del manuale operativo del progetto SEPES (Sicurezza in Età Pediatrica Educazione a Scuola). Altra mission della nostra U.O.C. è la gestione, in collaborazione con colleghi di altre specialità, di pazienti complessi, quali una bambina di 11 anni con SHM (sporadic hemiplegic migraine), ritardo mentale, atrofia cerebellare, portatrice della mutazione del gene CACNA1A, affetta da episodi acuti di SHM, convulsioni e coma associati ad edema cerebrale monolaterale. Non esistono linee-guida relative al trattamento degli attacchi acuti, spesso effettuato su base empirica. L'associazione tra impiego precoce di corticosteroidi e soluzione ipertonica nel nostro caso ha condotto ad una ripresa più rapida della crisi di cefalea emiplegica. In ogni caso si tratta di un'esperienza singola e non è ancora possibile dimostrarne l'efficacia sulla totalità dei pazienti affetti da SHM correlata a edema cerebrale e portatori di una mutazione CACNA1A. Infine, da sottolineare la partecipazione a studi multicentrici nazionali e non, che ha condotto lo scorso anno alla pubblicazione di uno studio multicentrico retrospettivo, patrocinato dalla SINP (Società Italiana di Neurologia Pediatrica) sulla diplopia acuta in età compresa tra 4 e 17 anni come motivo di accesso in Pronto Soccorso. I casi di diplopia risultano 3,6 ogni 10.000 accessi pediatrici, in maggior parte causati da patologie non gravi (in 1/4 dei pazienti cefalea, seguita da disturbi oculari o traumi cranici minori). I casi potenzialmente a rischio vitale (tumori cerebrali, malattie demielinizzanti, ipertensione endocranica idiopatica e traumi cranici maggiori) raggiungono la percentuale del 18,8% vs 35,8% in età adulta. Diplopia monoculare si verifica nel 16,1% dei casi, ma, a differenza dell'adulto, soltanto in 1/5 dei casi è correlata con una patologia a rischio vitale (in tali casi, nella casistica esaminata, la diplopia è sempre risultata associata ad altre "red flags", cioè segni o sintomi neurologici rilevanti).

#### **U.O.C. Ostetricia e Ginecologia** – *Direttore: Dottor Marco Adriano*

Oltre alla collaborazione in campo infettivologico e immunitario, continua, rafforzata dalla presenza della U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale, la trentennale ricerca clinico-scientifica in relazione alla diagnostica precoce e prenatale. Grazie alla collaborazione con il prof. Fulcheri (U.O.S.D. Centro di diagnostica ginecologica e patologia feto-peri-natale) prosegue l'individuazione e terapia delle patologie feto-neonatali. Iniziato il percorso di screening della preeclampsia con applicazione precoce (I trimestre) e tardiva (dalla 24 alla 36 settimana). Prosegue la collaborazione con IRCCS AOU San Martino- IST nell'ambito dello studio del carcinoma mammario in gravidanza (PREFER2).

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

L'attività di ricerca è incentrata su alcune linee, quali quella del Trasporto Neonatale (diverse pubblicazioni) e quella delle lesioni cerebrali della prematurità. Ci si è soffermati sulla diagnostica MRI delle lesioni emorragiche minori che sfugge ad un rilevamento ecografico e sugli effetti di queste lesioni nella sostanza bianca peri-ventricolare (pubblicazioni più numerose). Sono stati inoltre conclusi studi sull'identificazione dei fattori di rischio delle lesioni cerebrali tipiche della prematurità. In particolare, diversi studi sono stati condotti riguardo la Emorragia Intraventricolare da Sanguinamento della Matrice Germinativa (GMH-IVH), l'emorragia cerebellare e le lesioni della sostanza bianca (PWML), con lo scopo di caratterizzare maggiormente tali lesioni e per valutarne i fattori di rischio (placentari, perinatali e post-natali) e la loro prognosi a distanza. Dai nostri studi è emerso come l'infiammazione e l'infarto placentare insieme ad una incompleta o assente profilassi steroidea siano associati ad un aumento del rischio di GMH-IVH mentre, tra i

fattori maggiormente condizionanti il rischio di sviluppare PWML, il distress respiratorio e la ventilazione invasiva ne rappresentano i principali.

## **U.O.C. Radiologia** – *Direttore: Dottor Gian Michele Magnano*

Nelle diverse aree di attività afferenti alla U.O. sono stati si è proceduto alla validazione di metodi di diagnosi e di monitoraggio delle malattie pediatriche trattate.

1. Definitiva validazione delle tecniche di risonanza magnetica “Whole body MRI con seq. STIR/DWIBS” e di imaging funzionale per la diagnosi e follow up delle malattie reumatiche, in particolare nella dermatomiosite giovanile (JDM) e nell’osteomielite cronica multifocale ricorrente (CRMO). Non è, invece, possibile validare definitivamente il medesimo approccio nelle malattie di tipo oncologico.
2. Risonanza magnetica funzionale in urologia (URO-RM): è stata terminata la lettura comparativa degli esami di URO-RM e di scintigrafia dinamica Mag3, nonché l’analisi statistica dei dati, che ha portato alla validazione clinica dell’ utilizzo della RM funzionale in alternativa alla scintigrafia dinamica. Questo studio si è svolto nell’ambito della collaborazione tra l’ Istituto Gaslini e l’Università di Rouen, Francia).
3. Continua l’arruolamento pazienti prevalentemente lattanti) per l’analisi dell’utilizzo della RM con seq DWI nelle infezioni delle vie urinarie (IVU) Definitivamente ottimizzata la tecnica “feed and wrap” per evitare gli esami in narcosi. Elevatissima sensibilità della DWI per i focolai di pielonefrite. Analisi retrospettiva dei dati acquisiti e definizione protocollo prospettico.
4. Nell’ambito del progetto europeo “MD Paedegree” è terminato l’arruolamento dei pazienti e attualmente è in corso l’elaborazione dei dati.
5. Analisi comparativa tra l’uso della RM Cardiovascolare rispetto alla Tomografia Computerizzata (TC) nelle cardiopatie congenite e pectus excavatum: l’impiego della RM è divenuto routinaria.
6. E’ stata completata la survey nazionale sull’ ottimizzazione della dose in TC dose. I risultati sono pubblicati su European Radiology. In acquisizione per la Radiologia IGG la certificazione EUROSAFE 5 stelle.

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

L'attività di ricerca dell'unità operativa è stata rivolta in particolare allo studio delle cardiopatie complesse e di nuove metodiche diagnostiche al fine di conseguire un continuo miglioramento della gestione clinica e delle cure.

Come consuetudine è stata promossa la collaborazione con i più importanti centri di cardiologia pediatrica italiani ed europei.

## **U.O.C. Chirurgia Pediatrica** – *Direttore: Professor Girolamo Mattioli*

- **Neuroblastoma** – Completamento e pubblicazione su rivista scientifica del progetto di lavoro in collaborazione con la International Society of Pediatric Oncology European Neuroblastoma (SIOPEN) coordinato dall’Istituto Gaslini in collaborazione con l’ospedale Necker Enfants Malades di Parigi, inerente il ruolo dei fattori di rischio chirurgico nel trattamento del neuroblastoma un-resectable. Completamento e pubblicazione su rivista scientifica dei progetti di lavoro ideati in collaborazione con il Gruppo Italiano di Chirurgia Oncologica Pediatrica (GICOP) e coordinati dall’Istituto Gaslini sul ruolo della biopsia nella diagnosi del Neuroblastoma e sul management clinico e chirurgico dei casi di Neuroblastoma con ipertensione arteriosa concomitante.
- **Patologia ostruttiva del rene e dell’uretere**
  - *Stenosi del giunto pielo-ureterale*
    - Studio di ricerca finalizzato alla validazione della risonanza magnetica delle vie urinarie nell’identificazione dell’ostruzione, estrinseca o intrinseca, del giunto pielo-uretereale.

Studio effettuato in collaborazione con l'U.O.C di Nefrologia e l'U.O.C di Radiologia del nostro Istituto. Studio completato e in corso di pubblicazione.

- Studio di ricerca finalizzato alla creazione di uno score, basato su informazioni ottenute dalla risonanza magnetica delle vie urinarie, che possa in maniera predittiva indicare in quali pazienti, con sospetta stenosi del giunto pielo-ureterale, l'intervento chirurgico è il trattamento di scelta. Studio completo e in revisione.
- Studio di ricerca per valutare l'outcome post chirurgico in pazienti con ostruzione ab-estrinseco, da vaso polare renale anomalo, della giunzione pielo-ureterale. Studio completo e in revisione.

- *Stenosi del giunto uretero-vescicale*

Studio di ricerca finalizzato alla validazione della risonanza magnetica delle vie urinarie, mediante conferma intraoperatoria, nell'identificazione della stenosi delgiunto pielo-uretereale. Studio effettuato in collaborazione con l'U.O.C di Nefrologia e l'U.O.C di Radiologia del nostro Istituto. Studio in corso.

- *Reflusso vescico ureterale*

- Studio di ricerca finalizzato alla valutazione dei risultati chirurgici e della valutazione dei rischi nell'utilizzo dei cosiddetti "bulking agents" nei pazienti sottoposti a trattamento endoscopico per correzione del reflusso vescico ureterale. Studio in corso.

– **Disordini della differenziazione sessuale**

- *Ipospadi*: Studio di ricerca finalizzato alla valutazione dei risultati chirurgici e il grado di soddisfazione dei pazienti sottoposti in età pediatrica a intervento correttivo di Ipospadi. Studio in corso.

– **Paziente con deficit neurologici e difficoltà nell'alimentazione**

- *Deconnessione esofago-gastrica*

- Laparoscopia vs Chirurgia Robotica: Studio di ricerca basato sul confronto dei risultati post chirurgici nei pazienti sottoposti a intervento di deconnessione esofago gastrica presso il nostro Istituto nell'ultimo triennio. Studio completo e in corso di revisione.
- Valutazione del grado di soddisfazione della famiglia dei pazienti sottoposti a deconnessione esofago gastrica. Studio multicentrico in collaborazione con l'Ospedale Le Scotte di Siena e il Royal Manchester Children Hospital. Studio in corso.

- *Malattie infiammatorie croniche intestinali*

- Outcome post-chirurgici in pazienti affetti da rettocolite ulcerosa (RCU): Studio per valutare i risultati post-chirurgici in pazienti operati per RCU, tale studio è finalizzato alla valutazione non solo dei risultati chirurgici ma anche nella gestione delle complicanze post-chirurgiche, in modo particolare quelle derivate dalle infezioni della "tasca" o "pouch" creata nell'intervento ricostruttivo post-colectomia. Studio in collaborazione con l'U.O.C di Gastroenterologia del nostro Istituto. Studio in corso.

– **Pectus Excavatum**

- Accumulo di metalli pesanti nei pazienti trattati per pectus excavatum: Studio su possibile accumulo di metalli nei tessuti di pazienti operati per pectus excavatum: è in corso la determinazione dei valori di alcuni metalli nel plasma e nei tessuti di pazienti che sono stati operati per pectus excavatum. I risultati del tutto preliminari mostrano aumento dei valori rispetto ai valori standard. Tali dati andranno confermati su una casistica più ampia.
- Valutazione pneumotorace post-operatorio: Rx torace vs Eco polmonare: Studio di confronto tra radiografia del torace versus ecografia polmonare per l'identificazione dello pneumotorace post operatorio in pazienti sottoposti a intervento correttivo per pectus excvatum. Studio in corso.

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

**STUDIO NEUROFIBROMATOSI** - Lo studio sulle manifestazioni retiniche e coroideali 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) viene esteso mediante studio elettro-funzionale e mediante tomografia a coerenza ottica, nei pazienti affetti da Neurofibromatosi 2 con interessamento del nervo ottico (glioma).

**STUDIO GLAUCOMA CONGENITO** - E' tuttora in corso lo studio multicentrico internazionale, sugli effetti indesiderati dell'uso di un farmaco ad uso topico (Latanoprost collirio) per il trattamento del glaucoma congenito e in età pediatrica:

- a. studio di coorte longitudinale, non interventistico, prospettico atto a valutare la sicurezza a lungo termine del trattamento con xalatan nella popolazione pediatrica (numero dello studio a6111143) – conclusosi luglio 2017.
- b. studio non interventistico, di sorveglianza a lungo termine per monitorare le alterazioni pigmentarie durante trattamento con latanoprost nella popolazione pediatrica (numero dello studio a6111144) – in corso, della durata di 10 anni.

**STUDIO CINCA** - Misurazione dello spessore dello strato delle fibre nervose retiniche peripapillari (RNFL), e studio dell'auto-fluorescenza (AF), mediante tomografia a coerenza ottica (OCT) in pazienti affetti da sindrome Cronica Infantile Neurologica Cutanea Articolare (CINCA). Studio in corso.

Lo scopo dello studio: instaurare una terapia immuno-soppressiva in presenza di deficit del RNFL e di valutarne la risposta nel tempo.

**STUDIO AIG /UVEITE** - Imaging retinico e della papilla ottica mediante retinografia all'infrarosso e tomografia a coerenza ottica nella patologia infiammatoria uveale nelle malattie reumatiche. Studio in corso.

**STUDIO ROP** - Si è conclusa la fase II dello studio sull'efficacia dell'Igf-1, somministrato per via endovenosa per la prima volta al mondo, a partire dalla nascita, nella prevenzione della retinopatia della prematurità (ROP) oltre che sugli effetti a breve e medio termine della somministrazione di Igf-1 sullo sviluppo cerebrale e neuro-cognitivo dei pazienti prematuri in collaborazione con U.O.C. Patologia Neonatale IRCCS Gaslini.

**STUDIO MALATTIE NEURO-MUSCOLARI** - Procede lo studio in due parti in continuo, in aperto, multicentrico per valutare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacocinetica, la farmacodinamica e l'efficacia di ro7034067 in neonati con atrofia muscolare spinale di tipo 1 in collaborazione con l'U.O. Malattie Neuromuscolari in particolare con esame oftalmologico appropriato per l'età: test del riflesso rosso, esame del fondo compreso esame oftalmoscopico/con lampada a fessura, OCT e fotografia del fondo. Per evidenziare eventuali eventi avversi oftalmologici. È in corso l'arruolamento dei soggetti idonei all'inclusione nello studio.

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

Sono stati eseguiti studi retrospettivi riguardanti:

- la correzione delle eterometrie associate o meno a deviazioni assiali complesse degli arti inferiori con fissatore esterno esapodalico;
- la correzione del piede torto congenito e/o acquisito recidivato o non trattato utilizzando il fissatore esapodalico.

Entrambi gli studi sono stati inviati a riviste scientifiche impattate e si è in attesa della revisione: Treatment of complex lower limbs deformities in children with TL-HEX hexapodal system: clinical results (Journal of Pediatric Orthopedics B); Treatment of complex foot deformities with hexapod external fixator in growing children and young adult patients (Foot and Ankle Surgery).

- In corso la rivalutazione delle scoliosi trattate con app. gessati sec. la tecnica di Maguelone Modificato Genova.

Nel Corso del 2017 l'U.O.C. Ortopedia è stata dichiarata Centro di riferimento Europeo per le malattie rare muscolo scheletriche (Bond-Ern, Leader gruppo Wg7 Multidisciplinary care and E-health tools).

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

### - *La batterioterapia nella prevenzione delle flogosi recidivanti delle vie aeree superiori*

Si è valutata l'efficacia della batterioterapia endonasale con streptococcus salivarius 24 SMBc e streptococcus oralis 89a. L'associazione streptococcus salivarius 24 SMBc e streptococcus oralis 89a inibisce in vitro la formazione di biofilm da parte dei principali microrganismi, responsabili delle infezioni delle vie aeree superiori, e riduce il biofilm preformato. Nella nostra ricerca 80 bambini affetti da infezione recidivante delle vie aeree superiori sono stati sottoposti a trattamento batteriologico per via endonasale. Si è rilevata una riduzione di circa il 50 % del numero di episodi flogistici e dei giorni di assenza da scuola rispetto all'anno precedente.

### - *Individuazione del ruolo dell'endoscopia naso-sinusale nella gestione del paziente con fibrosi cistica*

Eseguita endoscopia naso-sinusale in 101 pazienti affetti da fibrosi cistica. I dati endoscopici sono stati messi in relazione con FEV, genotipi, batteriologia, sintomatologia, età. I dati rilevati dimostrano un'associazione tra espressione sintomatologica ed età (con picco di incidenza tra 5 e 10 anni). Tali dati possono fornire indicazioni utili sulla stesura di PDTA in relazione all'età del paziente.

### - *Nell'ambito della patologia laringo-tracheale, dopo l'acquisizione del sistema di ventilazione "twin stream" sono in via di definizione gli ambiti di applicazione di questa particolare tecnica di ventilazione negli interventi endoscopici laringo-tracheali in età pediatrica. Questa metodica consente un approccio endoscopico mini-invasivo al trattamento di patologie complesse laringo-tracheali con sensibile riduzione dei tempi di ricovero e di recupero funzionale.*

## **U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica** – *Direttore: Dottor Nicola Laffi*

A partire dal 2017 ad oggi è in essere il seguente studio, in collaborazione con la Pediatria II e la Radiologia, che ha per titolo "AIG e Articolazione Temporomandibolare: diagnosi precoce e prospettive terapeutiche".

Tale studio ha i seguenti obiettivi:

- valutare l'incidenza e prevalenza di interessamento di malattia dell'ATM in corso delle varie forme di AIG;
- individuare criteri clinici e di imaging standardizzati per lo screening dell'ATM in corso di AIG;
- monitorare la progressione delle alterazioni morfologiche cranio-facciali in corso di AIG.

## **U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica** – *Direttore: Dottor Riccardo Haupt*

L'attività scientifica svolta nel corso dell'anno 2017 si è focalizzata su 3 principali tematiche: i) l'attività scientifica nel campo della Epidemiologia Clinica; ii) l'attività di ricerca tramite l'utilizzo dei Registri di Malattia; iii) assistenza scientifica ed amministrativa per le pratiche collegate alla presentazione di progetti al Comitato Etico Regionale (CER).

**Epidemiologia clinica:** tale attività è relativa all'organizzazione e alla stesura di protocolli di ricerca sia di studi clinici controllati (randomizzati e non randomizzati), sia di studi prettamente osservazionali e di studi descrittivi (studi caso-controllo, studi di valutazione di accuratezza diagnostica, studi di validazione di strumenti diagnostici). In particolare l'attività è stata rivolta anche all'assistenza nella preparazione e nella costruzione di schede di rilevazione dei dati, alla costruzione, aggiornamento e mantenimento di Banche Dati computerizzate, al controllo della qualità dei dati secondo le "Standard Operation Procedures" e, dove richiesto, in accordo alle regole di "Good Clinical Practice". Inoltre il supporto alle varie U.O. è stato soprattutto incentrato sugli aspetti metodologici della ricerca: scelta del tipo di reclutamento e di randomizzazione dei pazienti, calcolo della numerosità campionaria necessaria, consigli sulle tecniche per evitare il bias in fase di progettazione degli studi sia sperimentali che osservazionali.

L'attività è stata svolta in collaborazione con diverse U.O. dell'istituto (principalmente Clinica Pediatrica e Reumatologia, Ematologia, Oncologia, Pneumologia pediatrica ed endoscopia respiratoria, Malattie infettive,

Patologia Neonatale e Clinica Pediatrica ed Endocrinologia) per il disegno di studi scientifici, gestione, ed analisi dei dati. Il personale della U.O.S.I.D. ha anche avuto un ruolo principale in qualità di coordinatore di progetti internazionali che hanno dato luogo a pubblicazioni scientifiche.

In termini di risultati di questa attività, il personale della U.O.S.I.D. è stato autore o co-autore, (dati aggiornati al 31/12/2017) di 28 lavori scientifici, per un Impact Factor (IF) di 156,837 e per un IF Ministeriale pari a 129. In termini di media, si è ottenuto un IF medio per lavoro di 5,601. Tredici di questi lavori (46,4%) hanno un IF >4 e, tra questi, una pubblicazione, ha un IF pari a 47,831 (Rivista: "Lancet" - IF Ministeriale: 15), e uno ha un IF pari a 12,811 (Rivista: "Annals of the Rheumatic Diseases" - IF Ministeriale: 10).

**Registri di Malattia:** l'attività è continuata regolarmente 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), 4) Registro Regionale per l'Ipoacusia Congenita Neonatale e si è attivato il registro europeo SIOPE sui bambini con neuroblastoma e infiltrazione del canale spinale (NB-SCI).

Al RINB, già trasferito su una piattaforma web sicura presso Cineca, è stata preparata la scheda "SmartLab" che permette la refertazione online dei campioni biochimici e biologici inviati all'interno del progetto di centralizzazione dei dati patologici dei tumori neuroblastici periferici. All'interno del progetto ROT, e grazie alla partecipazione a progetti di ricerca europei si è conclusa la preparazione del "Survivorship Passport" che ha ottenuto un grande rilievo internazionale, e si è continuato nella stesura di linee guida per il follow-up a distanza dei pazienti trattati per tumore (progetto PanCareSurFup e IGHG). Grazie al progetto Survivorship Passport il Gaslini è entrato a far parte del network di eccellenza europeo per la pediatria oncologica (PaedCan ERN).

Inoltre, la U.O.S.I.D. sta collaborando con la casistica istituzionale al progetto europeo PanCareLIFE, per lo studio della ototossicità e tossicità gonadica (fertilità femminile) nei lungo sopravvissuti da tumore pediatrico.

#### **U.O.S.D. Area Critica Medica – Direttore: Dottor Salvatore Renna**

L'identificazione di differenze a livello internazionale nell'epidemiologia delle intossicazioni acute in età pediatrica può essere d'aiuto nel potenziare la prevenzione. Il nostro centro ha partecipato, insieme ad altri 104 ED di 20 paesi (PERN: Pediatric Emergency Research Network), ad uno studio prospettico multicentrico internazionale condotto su bambini < 18 anni, i cui risultati sono stati oggetto di recente pubblicazione. Si tratta del primo studio epidemiologico internazionale con confronto tra casi di intossicazione in età pediatrica in ED distribuiti in 4 macro-regioni WHO. Nel corso del periodo di studio sono stati registrati 363.245 accessi in ED, dei quali 1727 per intossicazioni (0,47%), con una significativa variabilità tra le regioni in rapporto alle circostanze dell'intossicazione ed alla natura degli agenti tossici. Dati completi sono risultati disponibili in 1688 casi. La maggior parte delle intossicazioni (80,6%) si è verificata in ambiente domestico, con ingestione (89%) o inalazione (7,6%) dell'agente tossico. Le intossicazioni accidentali ammontano al 68,5%, soprattutto in Sudamerica e nel Mediterraneo orientale: tra i principali agenti i farmaci (42,7%), prodotti per pulizie domestiche (26,8%) e pesticidi (5,1%). I tentativi di suicidio rappresentano il 13,8% del totale, con prevalenza nella regione del Pacifico Occidentale e in Nord-America, con farmaci (91,8%), in prevalenza psicotropi e paracetamolo. Il 10% degli avvelenamenti è rappresentato da abuso di droghe/alcool (abuso di etanolo prevalente in Europa a Pacifico Occidentale). Nessun decesso è stato registrato nello studio. La raccolta-dati di casistiche numericamente consistenti di bambini affetti da eventi trombotici a livello cerebrale è fondamentale per migliorare la prevenzione, il riconoscimento precoce ed il trattamento di questa patologia. Il Registro Italiano Trombosi Infantili (Italian Registry of Pediatric Thrombosis – RITI) è stato creato nel 2007 da un team multidisciplinare (neurologia pediatrica, ematologia, medicina d'urgenza, pediatria generale) con la finalità di una migliore comprensione degli eventi trombotici in età neonatale e pediatrica in Italia. Raccoglie pazienti di età < 19 anni che presentano uno o più episodi trombo-embolici (in sede venosa o arteriosa, cerebrale o sistemica) con esordio a partire

dal 1 Gennaio 2007. Altro fondamentale obiettivo dell'RITI è la raccolta preliminare di dati per lo sviluppo futuro di specifici trials clinici e di protocolli diagnostico-terapeutici. Il nostro DEA ha partecipato attivamente alla creazione del Registro e continua a contribuire alla raccolta-dati ad esso correlata.

Attualmente è impegnato nel reinserimento di vecchi pazienti nel nuovo RITI e nell'inserimento dei nuovi casi registrati negli ultimi 2 anni.

Nel 2017 sono stati pubblicati (Di Pietro P., Della Casa Alberighi O., Silvestri M., Tosca MA., Ruocco A., Conforti G., Rossi GA., Castagnola E., Merlano MC., Zappettini S., Renna S.; Pediatric Ligurian Network MAREA network. "Monitoring adherence to guidelines of antibiotic use in pediatric pneumonia: the MAREA study" Ital J Pediatr. 2017 Dec 22;43(1):113. doi: 10.1186/s13052-017-0432-2) i risultati dello studio MAREA, che ha visto la Medicina d'Urgenza impegnata, per un periodo di 2 anni, nell'attività di reclutamento pazienti e raccolta-dati. Lo studio era suddiviso in 2: 1) surveillance study per monitorare la sicurezza e l'efficacia degli antibiotici nel trattamento di polmonite (CAP), faringotonsillite e otite media acuta in bambini di età < 14 anni in Liguria; 2) studio pre/post-intervento per valutare l'appropriatezza della prescrizione di antibiotici nel trattamento delle sopracitate patologie. Nella pubblicazione sono stati illustrati solamente i risultati relativi allo studio sull'appropriatezza della prescrizione di antibiotici nel trattamento di CAP. Gli antibiotici più utilizzati sono risultati claritromicina (40%), seguita da ampicillina + sulbactam (24%) o amoxicillina-clavulanato (21,3%). Ampicillina o amoxicillina senza EI (enzyme inhibitor) sono stati prescritti solo in 4 casi. Circa il 61% dei 225 pazienti arruolati ha ricevuto più di un antibiotico (associazione più frequente: macrolide e amino penicillina + EI): circa il 50% dei pazienti in doppia antibioticoterapia è stato trattato con l'associazione macrolide e ampicillina + IE (associazione 7 volte più prescritta in ambito ospedaliero, 69,7% vs 10,26%). In ambito extra-ospedaliero è prevalsa l'associazione macrolide e amoxicillina + IE (87,18%). Monoterapia con macrolide nel 9% dei casi trattati. Nel corso dello studio è stato effettuato un intervento educativo tra fase I dello studio (primi 11 mesi) e II (successivi 11 mesi), a seguito del quale si è assistito ad un decremento del 25% nella prescrizione in macrolidi in ambito ospedaliero (53,13% vs 39,71%). L'aderenza complessiva alle linee-guida è stata raggiunta complessivamente nel 45% (con valori prossimi al 100% nelle CAP ospedaliere dopo intervento educativo): le principali ragioni per la non-aderenza sono state la durata del trattamento (più breve di quanto raccomandato), la monoterapia con macrolide, l'impiego di cefalosporine in luogo di ampicillina/amoxicillina: dopo l'intervento terapeutico tra fase I e II dello studio si è assistito al decremento nella prescrizione di cefalosporine (- 23%) e dell'inappropriato uso di macrolidi (dimezzato). Infine, dato rilevante dello studio è stato l'elevata percentuale di ospedalizzazione delle CAP (25% vs 10% atteso).

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

- Le esperienze italiane relative alla presa in carico sistematica da parte delle strutture sanitarie del minore vittima di violenza sono ancora relativamente scarse e disomogenee. Tuttavia, si sottolinea l'importanza dei servizi di Pronto Soccorso, in cui il ruolo dell'operatore dell'Urgenza diventa centrale nell'identificazione dei casi. Il Pronto Soccorso rappresenta un osservatorio privilegiato per intercettare ed accogliere situazioni di maltrattamento, che potrebbero altrimenti rimanere in una condizione di invisibilità, dando avvio alla presa in carico complessiva della persona e indirizzando verso percorsi di sostegno e protezione.

L'Istituto Superiore di Sanità (ISS) ha provveduto alla costituzione di un network epidemiologico di raccolta dati di Pronto Soccorso (PS). Già dal 2006 il network ha iniziato la raccolta di dati analitici di PS inerenti gli incidenti domestici da molteplici ospedali "campione" dell'adulto, riuniti in unico network denominato SINIACA (Sistema Informativo Nazionale sugli Incidenti in Ambiente di Civile Abitazione). Successivamente SINIACA è stato espanso a livello europeo col sistema IDB e con il SIEPI (SINIACA-IDB), andando ad analizzare anche eventi di natura violenta, intossicazioni ed allargando ad ogni tipologia accidentologica possibile.

Per poter elaborare adeguate strategie preventive è fondamentale avere un sistema di sorveglianza, che consiste in una costante e sistematica rilevazione di dati, conformi agli standard europei, uniformi e comparabili tra loro. Attraverso il CCM 2011 nell'arco di 2 anni SINIACA IDB è stato integrato con il sistema nazionale di sorveglianza degli incidenti con l'EU-IDB detenuto dalla Commissione Europea - Direzione Generale per la Salute e la Protezione del Consumatore (DG-SANCO).

L'IRCCS "G. Gaslini" ha preso parte del network SINIACA fin dagli albori. Per quanto riguarda i dati rilevati in merito a casi di aggressione/violenza nel periodo del progetto CCM "REVAMP" (Maggio 2015-Luglio 2017) abbiamo potuto codificare i seguenti casi:

Nel tracciato informatizzato IDB sono stati inseriti 172 casi di età compresa tra gli 0 ed i 16 anni (anno 2015-2016 e primo trimestre 2017). Nel dettaglio sono stati intercettati nel 2015: 52 casi di violenza di cui 28 femmine e 24 maschi; nel 2016: 78 casi di violenza di cui 39 femmine e 39 maschi. Nel primo trimestre del 2017 sono stati intercettati 42 casi di violenza di cui 22 femmine e 20 maschi.

L'accesso in PS avviene prevalentemente attraverso mezzo proprio: solo il 28% giunge accompagnato da ambulanza/118. Due picchi d'età: < 3 anni (37/172, 21,5%) e > 11 anni 66/172, 38,4%). Rapporto maschi:femmine 82:89, non dimostrando in tal modo una incidenza significativa di genere nelle vittime. Il triage di accesso vede codici bianchi 1,1%, codici verdi 63%, codici gialli 28,4%, codici rossi 2,9%. La dinamica di questi eventi risulta spesso difficilmente classificabile (altra dinamica 114/172 (66,3%). Nella relazione con l'aggressore la maggior percentuale è rappresentata dai genitori (31,4%), gli amici (atti di bullismo) risultano il 7,55%. Gli aggressori sono prevalentemente soggetti di sesso maschile (45,93%) e adulti (28,48%) Sui pazienti si rilevano lesioni delle più differenti tipologie.

In tutte le raccolte dati inerenti atti di violenza viene segnalata estrema difficoltà a reperire, dopo la segnalazione al tribunale dei minori, un riscontro su quante segnalazioni effettuate dai PS trovino conferma di oggettività da parte dell'autorità giudiziaria, con limiti per eventuali correzioni postume.

- Studio multicentrico per valutare sicurezza ed efficacia del domperidone (Janssen Research and Development. Protocol R003812GTS3001, Phase 3. A multicenter, double-blind, randomized, placebo-controlled, parallel-group, prospective study to evaluate the safety and efficacy of domperidone in 6-month-old to 12 year-old pediatric subjects with nausea and vomiting due to acute gastroenteritis) non è stato portato a termine per chiusura anticipata (8 Agosto 2017).

#### **U.O.S.D. Centro Nutrizionale** – *Direttore: Dottor Paolo Fiore*

Partecipazione a Observational longitudinal study of growth patterns, body composition, Energy expenditure and dietary intake in italian infants and children with spinal muscular atrophy type I and II (con U.O.S.D. Miologia).

Partecipazione a Personalized therapeutic education programme for adolescents with cystic fibrosis and their families (U.O.C. Pneumologia – UOS Fibrosi Cistica).

#### **U.O.S.D. Centro di Dialisi** – *Direttore: Dottor Enrico Verrina*

La ricerca scientifica clinica e di laboratorio condotta nell'anno 2017 dall'U.O.S.D. Centro di Dialisi è stata finalizzata, come negli anni precedenti, all'approfondimento della conoscenza dei meccanismi fisiopatologici dell'uremia con lo scopo finale di produrre strumenti diagnostici e terapeutici utili per il miglioramento delle cure ai pazienti pediatrici con insufficienza renale in terapia dialitica acuta o cronica ed in attesa di trapianto renale.

In particolare nell'anno 2017 la ricerca si è concentrata sui seguenti argomenti:

1. Prosecuzione dell'importante filone di ricerca, nel quale questa UOSD è impegnata da tempo in collaborazione con il Laboratorio di Nefrologia dell'Istituto Gaslini, sull'analisi degli effluenti peritoneali di pazienti in trattamento con dialisi peritoneale mediante metodiche di proteomica per studiarne il profilo proteico ed identificare proteine la cui presenza e/o variazione in termini sia quantitativi che qualitativi nel corso del trattamento dialitico a lungo termine possano essere

indicatori precoci di variazioni funzionali della membrana peritoneale e/o dello sviluppo di fibrosi/sclerosi della membrana stessa. In particolare, è stata applicata la tecnologia della *combinatorial peptide ligand library* associata all'elettroforesi bi-dimensionale per aumentare la precisione dell'analisi proteomica di un fluido biologico con composizione molto complessa quale è il liquido peritoneale.

2. Studio sulla valutazione della sopravvivenza del paziente e della tecnica dialitica nei pazienti pediatrici (età < 18 anni) Italiani in trattamento dialitico cronico utilizzando il metodo statistico della c.d. *"propensity matched comparison"*. Si è trattato di uno studio multicentrico condotto in tutti i Centri di Nefrologia Pediatrica Italiani per mezzo del network del Registro Italiano di Dialisi Pediatrica del quale l'UOSD Centro di Dialisi del Gaslini è Centro Coordinatore (v. collaborazioni).
3. Studio del ruolo degli anticorpi donatore-specifici nel determinare danno renale e perdita del rene trapiantato in riceventi pediatrici di trapianto renale non iperimmunizzati, condotto in collaborazione con l'UOC Nefrologia e Trapianto Renale del Gaslini.
4. In collaborazione con l'ESPN/ERA-EDTA Registry (v. Collaborazioni) sono stati condotti 2 studi:
  - I. Studio dei risultati ottenuti con la dialisi peritoneale e con la dialisi extracorporea nel trattamento di bambini con insufficienza renale terminale di età inferiore ai 2 anni, una categoria di pazienti a particolarmente alto rischio per la piccola età, la tipologia delle malattie renali primitive e l'alta incidenza di co-morbidità extra-renali.
  - II. Studio dei risultati ottenuti con la terapia sostitutiva cronica in ragazzi affetti dalla sindrome prune belly, una malattia renale che conduce all'insufficienza renale terminale e pone particolari problemi clinici e tecnici in corso di terapia sostitutiva.
5. Studio sulle pratiche vaccinali che vengono adottate nei Paesi Europei nei confronti dei pazienti pediatrici in dialisi cronica ed in attesa di trapianto renale, condotto in collaborazione con l'European Pediatric Dialysis Working Group e l'European Society for Pediatric Nephrology Dialysis Working Group.

## **U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano** – *Direttore: Dottor Filippo M. Senes*

La U.O.S.D. si occupa della riparazione tissutale a vari livelli in campo ortopedico.

Uno degli ambiti di pertinenza è la Chirurgia del sistema nervoso periferico per fatti traumatici, compressivi, malformativi o neoplastici. Particolarmente sviluppato è il trattamento delle Paralisi Ostetriche del plesso brachiale, sia per la parte di ricostruzione del plesso brachiale lesionato ma anche per tutti gli interventi di chirurgia secondaria necessari sui vari distretti scheletrici (transfer nervosi e/o muscolari, osteomie derotative, capsuloplastiche etc).

Il campo di studio ha dato esito a lavori scientifici e relazioni congressuali e continua ad essere approfondito nella programmazione del prossimo triennio.

Nella complessa programmazione del trattamento oncologico Tumori del sistema Muscolo-scheletrico dell'osso la fase ricostruttiva nelle sue varie espressioni trova spesso necessità di avvalersi della Microchirurgia ricostruttiva. Questo è un ulteriore campo di attività assistenziale con forti ricadute scientifiche.

## **U.O.S.D. Team delle Vie Aeree** – *Direttore: Dottor Michele Torre*

**RICERCA DI BASE:** studio su impianto di scaffold in modelli animali di conigli con creazione di difetto cartilagineo a livello costale. Lo studio mira a valutare eventuale possibilità di sostituzione di cartilagini con scaffold sintetici e cellule multi potenti. Lo studio è realizzato presso CBA con la dott.ssa Chiara Gentili (Medicina Rigenerativa). I risultati preliminari sono stati presentati al congresso della EUPSA (European Pediatric Surgery Society) nel maggio 2017 a Cipro.

**RICERCA CLINICA:** studio multicentrico su tumori laringotracheali (paper under review); studio retrospettivo su incidenza delle infezioni in chirurgia laringotracheale (paper submitted).

## **U.O.S.D. Centro di Anestesiologia, Terapia del dolore acuto e procedurale** – Direttore: Dottor Giovanni Montobbio

1. Risk management in anestesia pediatrica: evidenziazione dei rischi connessi all'anestesia in età pediatrica con particolare riguardo all'epoca neonatale Incidence of severe critical events in paediatric anaesthesia (APRICOT): a prospective multicentre observational study in 261 hospitals in Europe.  
Habre W, Disma N, Virag K, Becke K, Hansen TG, Jöhr M, Leva B, Morton NS, Vermeulen PM, Zielinska M, Boda K, Veyckemans F; APRICOT Group of the European Society of Anaesthesiology Clinical Trial Network. *Lancet Respir Med.* 2017 May;5(5):412-425. doi: 10.1016/S2213-2600(17)30116-9. Epub 2017 Mar 28.
2. Impianto e gestione dei Cateteri Venosi Centrali a lunga e media permanenza in età pediatrica  
Potential role of a subcutaneously anchored securement device in preventing dislodgment of tunneled-cuffed central venous devices in pediatric patients.  
Dolcino A, Salsano A, Dato A, Disma N, Pini Prato A, Bernasconi F, Montagnini L, Avanzini S, Bevilacqua M, Montobbio G, Mattioli G, Zanaboni C.  
*J Vasc Access.* 2017 Nov 17;18(6):540-545. doi: 10.5301/jva.5000780. Epub 2017 Aug 2.  
Brachiocephalic vein for percutaneous ultrasound-guided central line positioning in children: A 20-month preliminary experience with 109 procedures.  
Avanzini S, Mameli L, Disma N, Zanaboni C, Dato A, Montobbio G, Montagnini L, Bevilacqua M, Pierri F, Conte M, Amoroso L, Pala G, Pestarino S, Castagnola E, Molinari AC, Micalizzi C, Morreale G, Mattioli G, Pini Prato A.  
*Pediatr Blood Cancer.* 2017 Feb;64(2):330-335. doi: 10.1002/pbc.26202. Epub 2016 Aug 31.
3. Sedo-analgesia procedurale al di fuori delle sale operatorie (N.O.R.A.)  
Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience.  
Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno C, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group.  
*Neuromuscul Disord.* 2017 Dec;27(12):1084-1086. doi: 10.1016/j.nmd.2017.09.006. Epub 2017 Sep 21. No abstract available.

## **U.O.S.D. Centro di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica** – Direttore: Dottor Andrea Moscatelli

L'attività di ricerca della U.O.S.D. è stata prevalentemente focalizzata sulle seguenti tematiche:

- Supporti extracorporei nel neonato e nel bambino critico (extracorporeal membrane oxygenation, come supporto respiratorio e cardiaco; continuous renal replacement therapy, blood purification nelle sepsi).
- Ventilazione meccanica invasiva e non-invasiva.
- Trasporto del neonato e del bambino critico in ECMO o candidato ad ECMO.
- Trattamento dell'ernia diaframmatica congenita del neonato (tracheal plug, ECMO, trattamento chirurgico in ECMO, cannulazione percutanea).
- Terapia intensiva neurologica (monitoraggio non invasivo della pressione intracranica, monitoraggio multiparametrico nel trauma cranico pediatrico e nel bambino con gravi patologie neurologiche, ipotermia terapeutica nel neonato e nel bambino con encefalopatia ipossico-ischemica).
- Trattamento dello stato di male epilettico.
- Terapia intensiva del neonato e del bambino affetto da cardiopatie congenite ed anomalie congenite delle vie aeree.
- Terapia intensiva nella chirurgia esofago-tracheale.
- Ecocardiografia funzionale in terapia intensiva neonatale e pediatrica.
- Trattamento del politraumatizzato grave.

- Trattamento di sepsi grave e shock settico.
- Farmacocinetica e farmacodinamica degli antibiotici nel neonato e nel bambino critico.

## Principali risultati:

Epidemiology of Infectious Complications During Extracorporeal Membrane Oxygenation in Children. A Single Center Experience in 46 Runs.

Castagnola E, Gargiullo L, Loy A, Tatarelli P, Caviglia I, Bandettini R, Grasso C, Lampugnani E, Pezzato S, Tuo P, Moscatelli A.

Pediatr Infect Dis J. 2017 Dec 22. doi: 10.1097/INF.0000000000001873. [Epub ahead of print].

Colistin Area Under the Time-Concentration in Children Treated With Intravenous Loading Dose and Maintenance Therapy.

Mesini A, Loy A, Gattorno M, Moscatelli A, Bandettini R, Faraci M, Cangemi G, Castagnola E.

Clin Infect Dis. 2018 Feb 10;66(5):808-809. doi: 10.1093/cid/cix757. No abstract available.

Performance of 1,3- $\beta$ -D-glucan for diagnosing invasive fungal diseases in children.

Calitri C, Caviglia I, Cangemi G, Furfaro E, Bandettini R, Fioredda F, Amoroso L, Faraci M, Risso FM, Mattioli G, Moscatelli A, Haupt R, Castagnola E.

Mycoses. 2017 Dec;60(12):789-795. doi: 10.1111/myc.12664. Epub 2017 Aug 17.

Volumetric adsorptive microsampling-liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for the simultaneous quantification of four antibiotics in human blood: Method development, validation and comparison with dried blood spot.

Barco S, Castagnola E, Moscatelli A, Rudge J, Tripodi G, Cangemi G.

J Pharm Biomed Anal. 2017 Oct 25;145:704-710. doi: 10.1016/j.jpba.2017.07.033. Epub 2017 Aug 2.

First experience on bilirubin removal with a hemoadsorption column (Lixelle®) in a child with cardiogenic liver injury.

Bottari G, Moscatelli A, Verrina EE, Lerzo F, Taccone FS.

Int J Artif Organs. 2017 Sep 15;40(9):522-525. doi: 10.5301/ijao.5000615. Epub 2017 Jun 20.

Ofatumumab-associated acute pneumonitis: Not new but still the first case.

Bonanni A, Bertelli E, Panicucci C, D'Alessandro M, Moscatelli A, Lampugnani E, Sacco O, Magnano GM, Ravani P, Ghiggeri GM.

Pharmacol Res Perspect. 2016 Dec 26;5(1):e00267. doi: 10.1002/prp2.267. eCollection 2017 Feb.

Toxic Epidermal Necrolysis-like Reaction After Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Children.

Faraci M, Giardino S, Lanino E, Morreale G, Ghibauda E, Francesca Berta M, Risso M, Castagnola E, Ripaldi M, Moscatelli A, Ghigliotti G.

J Pediatr Hematol Oncol. 2017 May;39(4):254-258. doi: 10.1097/MPH.0000000000000820.

Respiratory Distress in a 3-Month-Old Infant with a Mass Obstructing the Right Main-Stem Bronchus: An Unusual Localization of Infantile Hemangioma.

Sacco O, Moscatelli A, Nozza P, Rossi GA.

J Pediatr. 2017 Mar;182:397-397.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2016.11.063. Epub 2016 Dec 23. No abstract available.

## Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2017)

---

- Aloï Concetta, Salina Alessandro, Minuto Nicola, Tallone R, Lugani Francesca, Mascagni A, Mazza Olga, Cassanello Michela, Maghnie Mohamad, d'Annunzio Giuseppe. Glucokinase mutations in pediatric patients with impaired fasting glucose. *Acta Diabetologica* 2017; 54: 913-923. [IF grezzo: 3.34; IF Ministeriale: 4].
- Avanzini Stefano, Faticato MG, Crocoli A, Virgone C, Viglio C, Severi E, Fagnani AM, Cecchetto G, Riccipetioni G, Noccioli B, Leva E, Sementa Angela Rita, Mattioli Girolamo, Inserra A. Comparative retrospective study on the modalities of biopsying peripheral neuroblastic tumors: a report from the Italian Pediatric Surgical Oncology Group (GICOP). *Pediatric Blood & Cancer* 2017; 64(5): e26284. [IF grezzo: 2.513; IF Ministeriale: 6].
- Avanzini Stefano, Faticato MG, Sementa Angela Rita, Granata Claudio, Martucciello Giuseppe, Pio L, Pini Prato Alessio, Garaventa Alberto, Bisio G, Montobbio Giovanni, Buffa Piero, Mattioli Girolamo. Video-Assisted Needle Core Biopsy in Children Affected by Neuroblastoma: A Novel Combined Technique. *European Journal of Pediatric Surgery* 2017; 27(2): 166-170. [IF grezzo: 1.313; IF Ministeriale: 2].
- Avanzini Stefano, Mameli Leila, Disma Nicola, Zanaboni Clelia, Dato Andrea, Montobbio Giovanni, Montagnini Luigi, Bevilacqua Michela, Pierri Filomena, Conte Massimo, Amoroso Loredana, Pala G, Pestarino S, Castagnola Elio, Molinari Angelo C, Micalizzi Concetta. Brachiocephalic vein for percutaneous ultrasound-guided central line positioning in children: A 20-month preliminary experience with 109 procedures. *Pediatric Blood & Cancer* 2017; 64(2): 330-335. [IF grezzo: 2.513; IF Ministeriale: 6].
- Bacci G, Mengoni A, Fiscarelli E, Segata N, Taccetti G, Dolce D, Paganin P, Morelli P, Tuccio V, De Alessandri Alessandra, Lucidi V, Bevivino A. A Different Microbiome Gene Repertoire in the Airways of Cystic Fibrosis Patients with Severe Lung Disease. *International Journal of Molecular Sciences* 2017; 18(8): 1654. [IF grezzo: 3.226; IF Ministeriale: 3].
- Bagnasco Francesca, Di Iorgi Natascia, Roveda A, Gallizia A, Haupt Riccardo, Maghnie Mohamad; Adherence Investigators Group. Prevalence and correlates of adherence in children and adolescents treated with growth hormone: a multicenter Italian study. *Endocrine Practice* 2017; 23(8): 929-941. [IF grezzo: 2.347; IF Ministeriale: 2].
- Bellini Carlo, Risso Francesco Maria, Ramenghi Luca Antonio. The impact of Italian regionalisation on transporting neonatal patients back from the neonatal intensive care unit to the referring level two unit. *Acta Paediatrica* 2017; 106(8): 1358. [IF grezzo: 2.043; IF Ministeriale: 4].
- Bellini Carlo, Risso Francesco Maria, Sannia Andrea, Campone Francesco, Traggiai Cristina, Ramenghi Luca Antonio. A retrospective analysis of the occurrence of accidents during 20 years of neonatal transport in Liguria region, Italy. *European Journal of Emergency Medicine* 2017; 24(1): 71-75. [IF grezzo: 2.025; IF Ministeriale: 4].
- Bernasconi F, Zanaboni Clelia, Dato Andrea, Dolcino A, Bevilacqua M, Montagnini L, Disma Nicola. Atypical use of PICC in infants and small children: a unicentric experience. *Journal of Vascular Access* 2017; 18: 535-539. [IF grezzo: 1.048; IF Ministeriale: 1].
- Boccalini S, den Harder AM, Witsenburg M, Breur JMPJ, Krestin GP, van Beynum IM, Stagnaro Nicola, Marasini Maurizio Francesco, de Jong PA, Leiner T, Budde RPJ. Complications After Stent Placement for Aortic Coarctation: A Pictorial Essay of Computed Tomographic Angiography. *Journal of Thoracic Imaging* 2017; 32: W69-W80. [IF grezzo: 2.01; IF Ministeriale: 2].
- Bottari Gabriella, Moscatelli Andrea, Verrina Enrico, Lerzo Franco, Taccone FS. First experience on bilirubin removal with a hemoadsorption column (Lixelle) in a child with cardiogenic liver injury. *International Journal of Artificial Organs* 2017; 40: 522-525. [IF grezzo: 1.169; IF Ministeriale: 2].

- Bracco F, Masini M, De Tonetti Gabriele, Brogioni Francesca, Amidani Arianna, Monichino Sara, Maltoni Alessandra, Dato Andrea, Grattarola Claudia, Cordone M, Torre G, Launo C, Chiorri C, Celleno D. Adaptation of non-technical skills behavioural markers for delivery room simulation. *BMC Pregnancy and Childbirth* 2017; 17: 89. [IF grezzo: 2.263; IF Ministeriale: 4].
- Bramuzzo M, Stocco G, Montico M, Arrigo Serena, Calvi Angela, Lanteri P, Costa S, Pellegrino S, Magazzù G, Barp J, Ghione S, Lionetti P, Zuin G, Fontana M, Di Chio T, Maggiore G, Lazzarini M, Lucafò M, Udina C, Pellegrin MC, Chicco A, Carrozzi M, Decorti. Risk Factors and Outcomes of Thalidomide-induced Peripheral Neuropathy in a Pediatric Inflammatory Bowel Disease Cohort. *Inflammatory Bowel Diseases* 2017; 23: 1810-1816. [IF grezzo: 4.525; IF Ministeriale: 6].
- Bruschetti M, O'Donnell CPF, Davis PG, Morley CJ, Moja L, Zappettini S, Calevo Maria Grazia. Sustained versus standard inflations during neonatal resuscitation to prevent mortality and improve respiratory outcomes. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2017; 7: CD004953. [IF grezzo: 6.264; IF Ministeriale: 6].
- Bruschi M, Petretto Andrea, Bertelli Roberta, Galetti M, Bonanni Alice, Pratesi F, Migliorini P, Candiano Giovanni, Vaglio A, Ghiggeri Gian Marco. Post-translational modified proteins are biomarkers of autoimmune-processes: NETosis and the inflammatory-autoimmunity connection. *Clinica Chimica Acta* 2017; 464: 12-16. [IF grezzo: 2.873; IF Ministeriale: 6].
- Calatroni M, Oliva E, Gianfreda D, Gregorini G, Allinovi M, Ramirez GA, Bozzolo EP, Monti S, Bracaglia C, Marucci G, Bodria Monica, Sinico RA, Pieruzzi F, Moroni G, Pastore S, Emmi G, Esposito P, Catanoso M, Barbano Giancarlo, Bonanni Alice, Vaglio A. ANCA-associated vasculitis in childhood: recent advances. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43: 46. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 4].
- Calcagni G, Limongelli G, D'Ambrosio A, Gesualdo F, Digilio MC, Baban A, Albanese SB, Versacci P, De Luca E, Ferrero GB, Baldassarre G, Agnoletti G, Banaudi E, Marek J, Kaski JP, Tuo Giulia, Russo MG, Pacileo G, Milanesi O, Messina D, Marasini M, Cairello Cardiac defects, morbidity and mortality in patients affected by RASopathies. CARNET study results. *International Journal of Cardiology* 2017; 245: 92-98. [IF grezzo: 6.189; IF Ministeriale: 6].
- Capizzi A, Sacco O, Rossi GA, Silvestri M. Is there any indication to isolate children with endobronchial tuberculosis due to erosion of a lymph node inside the bronchus after diagnostic bronchial biopsies? *Sarcoidosis Vasculitis and Diffuse Lung Diseases* 2017; 34: 197-199. [IF grezzo: 1.575; IF Ministeriale: 1].
- Capizzi Antonini, Silvestri Michela, Orsi A, Cutrera R, Rossi GA, Sacco Oliviero. The impact of the recent AAP changes in palivizumab authorization on RSV-induced bronchiolitis severity and incidence. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43(1): 71. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 4].
- Castioni CA, Amadori A, Bilotta F, Bolzon M, Barboni E, Caricato A, Dall'acqua G, Di Paola F, Forastieri Molinari A, Gritti P, LA Rosa I, Longo M, Maglione C, Martorano P, Munari M, Perotti V, Rasulo F, Ruggiero M, Santoro A, Scudeller L, Tumolo Miriam, et al. Italian Consensus in Neuroradiological Anaesthesia (ICONA): managing anaesthesia during endovascular procedures. *Minerva Anestesiologica* 2017; 83: 956-971. [IF grezzo: 2.623; IF Ministeriale: 4].
- Cioni M, Nocera A, Innocente A, Tagliamacco A, Trivelli Antonella, Basso S, Quartuccio G, Fontana I, Magnasco Alberto, Drago F, Gurrado A, Guido I, Compagno F, Garibotto G, Klersy C, Verrina Enrico, Ghiggeri Gian Marco, Cardillo M, Comoli P, Ginevri F. De Novo Donor-Specific HLA Antibodies Developing Early or Late after Transplant Are Associated with the Same Risk of Graft Damage and Loss in Nonsensitized Kidney Recipients. *Journal of Immunology Research* 2017; 2017: 1747030. [IF grezzo: 3.276; IF Ministeriale: 4].
- Ciprandi G, Silvestri Michela, Pistorio Angela. Defining a diagnostic marker: a pragmatic requirement. *International Forum of Allergy & Rhinology* 2017; 7(6): 632-633. [IF grezzo: 2.135; IF Ministeriale: 2].

- Ciprandi G, Tosca Mariangela, Silvestri Michela, Ricciardolo FL. Inflammatory biomarkers for asthma endotyping and consequent personalized therapy. *Expert Review of Clinical Immunology* 2017; 13: 715-721. [IF grezzo: 3.27; IF Ministeriale: 4].
- Cohen E, Maghnie Mohamad, Collot N, Leger J, Dastot F, Polak M, Rose S, Touraine P, Duquesnoy P, Tauber M, Copin B, Bertrand AM, Brioude F, Larizza D, Edouard T, Gonzalez Briceno L, Netchine I, Oliver-Petit I, Sobrier ML, Amselem S, Legendre M. Contribution of LHX4 Mutations to Pituitary Deficits in a Cohort of 417 Unrelated Patients. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2017; 102(1): 290-301. [IF grezzo: 5.455; IF Ministeriale: 6].
- Conzi R, Damasio Maria Beatrice, Bertolotto M, Secil M, Ramanathan S, Rocher L, Cuthbert F, Richenberg J, Derchi LE; Scrotal Imaging Group of the European Society of Urogenital Radiology. Sonography of Scrotal Wall Lesions and Correlation With Other Modalities. *Journal of Ultrasound in Medicine* 2017; 36: 2149-2163. [IF grezzo: 1.547; IF Ministeriale: 2].
- Costanzo S, Spaccini L, Pio L, Mattioli Girolamo, Virgone C, Dall'Igna P, Iacobelli B, Inserra A, Brisighelli G, Fagnani AM, Leva E, Giannotti G, Cheli M, Frumento P, Riccipettoni G. Currarino syndrome: does the presence of a genetic anomaly correlate with a more severe phenotype? A multicentre study. *Journal of Pediatric Surgery* 2017; 52: 1591-1596. [IF grezzo: 1.976; IF Ministeriale: 2].
- Crocoli A, Sidro L, Zanaboni Clelia, Rossetti F, Pittiruti M. Letter to the Editor. *Journal of Pediatric Surgery* 2017; 52: 1535-1536. [IF grezzo: 1.976; IF Ministeriale: 2].
- Damasio Maria Beatrice, Ording Muller LS, Piaggio Giorgio, Marks SD, Riccabona M. Imaging in pediatric renal transplantation. *Pediatric Transplantation* 2017; 21: e12885. [IF grezzo: 1.294; IF Ministeriale: 2].
- de Goederen R, Raets MMA, Ecury-Goossen GM, de Jonge RCJ, Ramenghi Luca A, Koning IV, Govaert P, Dudink J. Effect of Preterm Birth on Echogenicity in Basal Ganglia. *Ultrasound in Medicine and Biology* 2017; 43: 2192-2199. [IF grezzo: 2.494; IF Ministeriale: 3].
- Delvecchio M, Mozzillo E, Salzano G, Iafusco D, Frontino G, Patera PI, Rabbone I, Cherubini V, Grasso V, Tinto N, Giglio S, Contreas G, Di Paola R, Salina Alessandro, Cauvin V, Tumini S, d'Annunzio Giuseppe, Iughetti L, Mantovani V, Maltoni G, Toni S, et al. Monogenic Diabetes accounts for 6.3% of cases referred to 15 Italian pediatric diabetes Centers during 2007-2012. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2017; 102(6): 1826-1834. [IF grezzo: 5.455; IF Ministeriale: 6].
- Di Marco S, Petacco M, Semeraro F, Scapigliati A, Boccuzzi A, Luca M, Panzarino B, Cataldi W, Scelsi Silvia, Ristagno G. Telephone dispatcher-assisted cardiopulmonary resuscitation in Italy. A picture from a nationwide survey. *Resuscitation* 2017; 111: e9-e10. [IF grezzo: 5.23; IF Ministeriale: 3].
- Di Pietro Pasquale, Della Casa Alberighi Ornella, Silvestri Michela, Tosca Maria Angela, Ruocco A, Conforti G, Rossi Giovanni Arturo, Castagnola Elio, Merlano MC, Zappettini S, Renna Salvatore; Pediatric Ligurian Network MAREA network. Monitoring adherence to guidelines of antibiotic use in pediatric pneumonia: the MAREA study. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43: 113. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 4].
- Diamanti A, Capriati T, Gandullia Paolo, Di Leo G, Lezo A, Lacitignola L, Spagnuolo MI, Gatti S, D'Antiga L, Verlatto G, Roggero P, Amarri S, Baldassarre ME, Cirillo F, Elia D, Boldrini R, Campanozzi A, Catassi C, Aloï M, Romano C, Candusso M, Cecchi N, Bellini T, Tyndall E, Fusaro F, Caldaro T, Alberti D, Gamba P, Lima M, Bagolan P, De Ville de Goyet J, Dall'Oglio L, Spada M, Grandi F. Pediatric Chronic Intestinal Failure in Italy: Report from the 2016 Survey on Behalf of Italian Society for Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (SIGENP). *Nutrients* 2017; 9: 1217. [IF grezzo: 3.55; IF Ministeriale: 2].
- Dolcino A, Salsano A, Dato Andrea, Disma Nicola, Pini Prato A, Bernasconi F, Montagnini Luigi, Avanzini Stefano, Bevilacqua M, Montobbio Giovanni, Mattioli Girolamo, Zanaboni Clelia. Potential role of a subcutaneously anchored securement device in preventing dislodgment of tunneled-cuffed central venous devices in pediatric patients. *Journal of Vascular Access* 2017; 18: 540-545. [IF grezzo: 1.048; IF Ministeriale: 1].

- Doublier S, Zennaro C, Musante L, Spatola T, Candiano Giovanni, Bruschi M, Besso L, Cedrino M, Carraro M, Ghiggeri Gian Marco, Camussi G, Lupia E. Soluble CD40 ligand directly alters glomerular permeability and may act as a circulating permeability factor in FSGS. *PLoS One* 2017; 12: e0188045. [IF grezzo: 2.806; IF Ministeriale: 3].
- El Hachem M, Gesualdo F, Diociaiuti A, Berti I, Vercellino Nadia, Boccaletti V, Neri I, Porcedda G, Greco A, Carnevale C, Oranges T, Cutrone M, Dalmonte Pietro. Safety and effectiveness of oral propranolol for infantile hemangiomas started before 5 weeks and after 5 months of age: an Italian multicenter experience. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43: 40. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 4].
- El Hachem M, Gesualdo F, Ricci G, Diociaiuti A, Giraldi L, Ametrano O, Occella Corrado, Fortina AB, Milioto M, Arcangeli F, Simonetti O, Giancristoforo S, Calamelli E, Mazzatenta C, Neri I. Topical corticosteroid phobia in parents of pediatric patients with atopic dermatitis: a multicentre survey. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43: 22. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 2].
- Fabris A, Bruschi M, Santucci L, Candiano Giovanni, Granata S, Dalla Gassa A, Antonucci N, Petretto Andrea, Ghiggeri Gian Marco, Gambaro G, Lupo A, Zaza G. Proteomic-based research strategy identified laminin subunit alpha 2 as a potential urinary-specific biomarker for the medullary sponge kidney disease. *Kidney International* 2017; 91: 459-468. [IF grezzo: 8.395; IF Ministeriale: 8].
- Fallerini C, Baldassarri M, Trevisson E, Morbidoni V, La Manna A, Lazzarin R, Pasini A, Barbano Giancarlo, Pinciaroli AR, Garosi G, Frullanti E, Pinto AM, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Ariani F. Alport syndrome: impact of digenic inheritance in patients management. *Clinical Genetics* 2017; 92(1): 34-44. [IF grezzo: 3.326; IF Ministeriale: 2].
- Fascetti-Leon F, Scotton G, Pio L, Beltrà R, Caione P, Esposito C, Mattioli Girolamo, Saxena AK, Sarnacki S, Gamba P. Minimally invasive resection of adrenal masses in infants and children: results of a European multi-center survey. *Surgical Endoscopy and other Interventional Techniques* 2017; 31: 4505-4512. [IF grezzo: 3.747; IF Ministeriale: 3].
- Federici S, DE Biagi L, Straziuso S, Leva E, Brisighelli G, Mattioli Girolamo, Pio L, Bagolan P, Totonelli G, Noccioli B, Severi E, Lelli Chiesa P, Lisi G, Tramontano A, DE Chiara C, Del Rossi C, Casadio G, Messina M, Angotti R, Appignani A, Bertozzi M, Rossi F, Gabriele V, Franchella A, Zocca V. Multicenter retrospective study on management and outcome of newborns affected by surgical necrotizing enterocolitis. *Minerva Chirurgica* 2017; 72(3): 183-187. [IF grezzo: 1.115; IF Ministeriale: 1].
- Gigante M, Diella S, Santangelo L, Trevisson E, Acosta MJ, Amatruda M, Finzi G, Caridi Gianluca, Murer L, Accetturo M, Ranieri E, Ghiggeri GM, Giordano M, Grandaliano G, Salviati L, Gesualdo L. Further phenotypic heterogeneity of CoQ10 deficiency associated with steroid resistant nephrotic syndrome and novel COQ2 and COQ6 variants. *Clinical Genetics* 2017; 92(2): 224-226. [IF grezzo: 3.326; IF Ministeriale: 2].
- Granata Claudio, Damasio Maria Beatrice, Zaottini F, Airaldi S, Malattia Clara, Colafati GS, Tomà P, Magnano Gianmichele, Martinoli C. Imaging of Childhood Vasculitis. *Radiologic Clinics of North America* 2017; 55: 1131-1143. [IF grezzo: 1.89; IF Ministeriale: 2].
- Habre W, Disma Nicola, Virag K, Becke K, Hansen TG, Johr M, Leva B, Morton NS, Vermeulen PM, Zielinska M, Boda K, Veyckemans F; APRICOT Group of the European Society of Anaesthesiology Clinical Trial Network. Incidence of severe critical events in paediatric anaesthesia (APRICOT): a prospective multicentre observational study in 261 hospitals in Europe. *Lancet Respiratory Medicine* 2017; 5: 412-425. [IF grezzo: 19.287; IF Ministeriale: 15].
- Harambat J, Kunzmann K, Azukaitis K, Bayazit AK, Canpolat N, Doyon A, Duzova A, Niemirska A, Sözeri B, Thurn-Valsassina D, Anarat A, Bessenay L, Candan C, Peco-Antic A, Yilmaz A, Tschumi S, Testa S, Jankauskiene A, Erdogan H, Rosales A, Alpay H, Lugani Francesca. Metabolic acidosis is common and

associates with disease progression in children with chronic kidney disease. *Kidney International* 2017; 92: 1507-1514. [IF grezzo: 8.395; IF Ministeriale: 8].

- Huemer M, Diodato D, Schwahn B, Schiff M, Bandeira A, Benoist JF, Burlina A, Cerone Roberto, Couce ML, Garcia-Cazorla A, la Marca G, Pasquini E, Vilarinho L, Weisfeld-Adams JD, Kozich V, Blom H, Baumgartner MR, Dionisi-Vici C. Guidelines for diagnosis and management of the cobalamin-related remethylation disorders cblC, cblD, cblE, cblF, cblG, cblJ and MTHFR deficiency. *Journal of Inherited Metabolic Disease* 2017; 40: 21-48. [IF grezzo: 3.97; IF Ministeriale: 3].
- Jaroszewski DE, Gustin PJ, Haecker FM, Pilegaard H, Park HJ, Tang ST, Li S, Yang L, Uemura S, De Campos JRM, Obermeyer R, Frantz FW, Torre Michele, McMahon L, Hebra A, Chu CC, Phillips JD, Notrica DM, Messineo A, Kelly R, Yüksel M. Pectus excavatum repair after sternotomy: the Chest Wall International Group experience with substernal Nuss bars. *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery* 2017; 52: 710-717. [IF grezzo: 3.759; IF Ministeriale: 3].
- Lambertini M, Anserini P, Fontana V, Poggio F, Iacono G, Abate A, Levaggi A, Miglietta L, Bighin C, Giraudi S, D'Alonzo A, Blondeaux E, Buffi D, Campone Francesco, Merlo DF, Del Mastro L. The PREgnancy and FERtility (PREFER) study: an Italian multicenter prospective cohort study on fertility preservation and pregnancy issues in young breast cancer patients. *BMC Cancer* 2017; 17: 346. [IF grezzo: 3.288; IF Ministeriale: 2].
- Lazzerini M, Villanacci V, Pellegrin MC, Martelossi S, Magazzù G, Pellegrino S, Lucanto MC, Barabino Arrigo, Calvi Angela, Arrigo Serena, Lionetti P, Fontana M, Zuin G, Maggiore G, Bramuzzo M, Maschio M, Salemme M, Manenti S, Lorenzi L, Decorti G, Montico M, Ventura A. Endoscopic and Histologic Healing in Children With Inflammatory Bowel Diseases Treated With Thalidomide. *Clinical Gastroenterology and Hepatology* 2017; 15: 1382-1389. [IF grezzo: 7.398; IF Ministeriale: 8].
- Littooij AS, Kwee TC, Enriquez G, Verbeke JI, Granata Claudio, Beishuizen A, de Lange C, Zennaro F, Bruin MC, Nievelstein RA. Whole-body MRI reveals high incidence of osteonecrosis in children treated for Hodgkin lymphoma. *British Journal of Haematology* 2017; 176: 637-642. [IF grezzo: 5.67; IF Ministeriale: 3].
- Loftus J, Lindberg A, Aydin F, Gomez R, Maghnie M, Rooman R, Steinkamp H, Doerr H, Ranke M, Camacho-Hubner C. Individualised growth response optimisation (iGRO) tool: an accessible and easy-to-use growth prediction system to enable treatment optimisation for children treated with growth hormone. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism* 2017; 30: 1019-1026. [IF grezzo: 1.233; IF Ministeriale: 1].
- Lopez-Rivera E, Liu YP, Verbitsky M, Anderson BR, Capone VP, Otto EA, Yan Z, Mitrotti A, Martino J, Steers NJ, Fasel DA, Vukojevic K, Deng R, Racedo SE, Liu Q, Werth M, Westland R, Vivante A, Makar GS, Bodria M, Sampson MG, Gillies CE, Vega-Warner V, Maio Genetic Drivers of Kidney Defects in the DiGeorge Syndrome. *New England Journal of Medicine* 2017; 376(8): 742-754. [IF grezzo: 72.406; IF Ministeriale: 15].
- Low Birth Weight and Nephron Number Working Group (Ramenghi Luca Antonio). The Impact of Kidney Development on the Life Course: A Consensus Document for Action. *Nephron* 2017; 136: 3-49. [IF grezzo: 1.939; IF Ministeriale: 4].
- Luyckx VA, Perico N, Somaschini M, Manfellotto D, Valensise H, Cetin I, Simeoni U, Allegaert K, Vikse BE, Steegers EA, Adu D, Montini G, Remuzzi G, Brenner BM; writing group of the Low Birth Weight and Nephron Number Working Group (Ramenghi Luca Antonio). A developmental approach to the prevention of hypertension and kidney disease: a report from the Low Birth Weight and Nephron Number Working Group. *Lancet* 2017; 390: 424-428. [IF grezzo: 47.831; IF Ministeriale: 3].

- Malinger G, Paladini Dario, Pilu G, Timor IE. Fetal cerebral magnetic resonance, neurosonography, the multiverse and the brave new world of fetal medicine. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2017; 50: 679-680. [IF grezzo: 4.71; IF Ministeriale: 6].
- Malova M, Rossi Andrea, Severino Mariasavina, Parodi Alessandro, Morana Giovanni, Sannia Andrea, Cama Armando, Ramenghi Luca Antonio. Incidental findings on routine brain MRI scans in preterm infants. *Archives of Disease in Childhood-Fetal and Neonatal Edition* 2017; 102(1): F73-F78. [IF grezzo: 4.099; IF Ministeriale: 6].
- Maltoni G, Franceschi R, D'Annunzio Giuseppe, Toni S, Rabbone I, Zucchini S. Comment on Craig et al. Prevalence of Celiac Disease in 52,721 Youth With Type 1 Diabetes: International Comparison Across Three Continents. *Diabetes Care* 2017;40:1034-1040. *DIABETES CARE* 2017; 40: e167. [IF grezzo: 11.857; IF Ministeriale: 4].

Massarotti C, Fiorio Patrizia, Gastaldi Roberto, De Santis R, Pastorino Daniela, Remorgida V, Anserini P. Controlled ovarian stimulation and IVF pregnancy in a trisomy X carrier with associated hypogonadotropic hypogonadism. *Gynecological Endocrinology* 2017; 33: 763-765.

- [IF grezzo: 1.585; IF Ministeriale: 2].
- Mattioli Girolamo, Molinaro F, Paraboschi I, Leonelli L, Mazzola Cinzia, Arrigo Serena, Mancardi Maria Margherita, Pini Prato Alessio, Angotti R, Messina M, Bianchi A. Robotic-Assisted Minimally Invasive Total Esophagogastric Dissociation for Children with Severe Neurodisability. *Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques* 2017; 27: 550-555. [IF grezzo: 1.255; IF Ministeriale: 2].
- Mattioli Girolamo, Pini Prato Alessio, Razore B, Leonelli L, Pio L, Avanzini Stefano, Boscarelli A, Barabino Paola, Disma Nicola, Zanaboni Clelia, Garzi A, Martigli SP, Buffi NM, Rosati Ubaldo, Petralia Paolo. Da Vinci Robotic Surgery in a Pediatric Hospital. *Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques* 2017; 27(5): 539-545. [IF grezzo: 1.255; IF Ministeriale: 2].
- Mattioli Girolamo, Pio L, Leonelli L, Razore B, Disma Nicola, Montobbio Giovanni, Jasonni V, Petralia Paolo, Pini Prato Alessio. A Provisional Experience with Robot-Assisted Soave Procedure for Older Children with Hirschsprung Disease: Back to the Future? *Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques* 2017; 27(5): 546-549. [IF grezzo: 1.255; IF Ministeriale: 2].
- McCann ME, Withington DE, Arnup SJ, Davidson AJ, Disma Nicola, Frawley G, Morton NS, Bell G, Hunt RW, Bellinger DC, Polaner DM, Leo A, Absalom AR, von Ungern-Sternberg BS, Izzo F, Szmuk P, Young V, Soriano SG, de Graaff JC; and The GAS Consortium. Differences in Blood Pressure in Infants After General Anesthesia Compared to Awake Regional Anesthesia (GAS Study-A Prospective Randomized Trial). *Anesthesia and Analgesia* 2017; 125(3): 837-845. [IF grezzo: 4.014; IF Ministeriale: 6].
- Mintegi S, Dalziel SR, Azkunaga B, Prego J, Arana-Arri E, Acedo Y, Martinez-Indart L, Benito J, Kuppermann N; Pediatric Emergency Research Networks (PERN) Poisoning Working Group (Renna Salvatore) International Variability in Gastrointestinal Decontamination With Acute Poisonings. *Pediatrics* 2017; 140: e20170006. [IF grezzo: 5.705; IF Ministeriale: 1.2].
- Moresco L, Calevo MG, Bruschetti M. Antibiotics for the management of transient tachypnea of the newborn (Protocol). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2017; 11: CD012872. [IF grezzo: 6.264; IF Ministeriale: 6].
- Murtas C, Bruschi M, Candiano Giovanni, Bonanni Alice, Ghiggeri Gian Marco. Anti-alpha-enolase antibodies in membranous nephropathy: isotype matters. *Clinical and Experimental Nephrology* 2017; 21: 171-172. [IF grezzo: 1.764; IF Ministeriale: 2].
- Naselli Aldo, Losurdo Giuseppe, Avanzini Stefano, Tarantino Vincenzo, Cristina Emilio, Bondi Elisabetta, Castagnola Elio. Management of nontuberculous mycobacterial lymphadenitis in a tertiary care children's

hospital: A 20year experience. *Journal of Pediatric Surgery* 2017; 52: 593-597. [IF grezzo: 1.976; IF Ministeriale: 4].

- Nocera A, Tagliamacco A, Cioni M, Innocente A, Fontana I, Barbano Giancarlo, Carrea Alba Maria, Ramondetta M, Sementa Angela Rita, Basso S, Quartuccio G, Klersy C, Bertocchi M, Verrina Enrico, Garibotto G, Ghiggeri Gian Marco, Cardillo M, Comoli P, Ginevr Kidney Intragraft Homing of De Novo Donor-Specific HLA Antibodies Is an Essential Step of Antibody-Mediated Damage but Not Per Se Predictive of Graft Loss. *American Journal of Transplantation* 2017; 17(3): 692-702. [IF grezzo: 6.165; IF Ministeriale: 6].
- Paladini Dario, Alfirevic Z, Carvalho JS, Khalil A, Malinger G, Martinez JM, Rychik J, Ville Y, Gardiner H; ISUOG Clinical Standards Committee. ISUOG consensus statement on current understanding of the association of neurodevelopmental delay and congenital heart disease: impact on prenatal counseling. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2017; 49: 287-288. [IF grezzo: 4.71; IF Ministeriale: 6].

Paladini Dario, Deloison B, Rossi Andrea, Chalouhi GE, Gandolfo Carlo, Sonigo P, Buratti Silvia, Millischer AE, Tuo Giulia, Ville Y, Pistorio Angela, Cama Armando, Salomon LJ. Vein of Galen aneurysmal malformation (VGAM) in the fetus: retrospective analysis of perinatal prognostic

- indicators in a two-center series of 49 cases. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2017; 50(2): 192-199. [IF grezzo: 4.71; IF Ministeriale: 6].
- Paladini Dario, Donarini Gloria, Buffelli F, Fulcheri Ezio. Sonographic visualization of in-vivo formation of intervillous (Kline's) hemorrhage. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2017; 50(1): 131-132. [IF grezzo: 4.71; IF Ministeriale: 3].
- Paladini Dario, Malinger G, Pilu G, Timor-Trisch I, Volpe P. The MERIDIAN trial: caution is needed. *Lancet* 2017; 389: 2103. [IF grezzo: 47.831; IF Ministeriale: 7.5].
- Pasini A, Benetti E, Conti G, Ghio L, Lepore M, Massella L, Molino D, Peruzzi L, Emma F, Fede C, Trivelli Antonella, Maringhini S, Materassi M, Messina G, Montini G, Murer L, Pecoraro C, Pennesi M. The Italian Society for Pediatric Nephrology (SINePe) consensus document on the management of nephrotic syndrome in children: Part I - Diagnosis and treatment of the first episode and the first relapse. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43(1): 41. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 2].
- Pini Prato Alessio, Bava GL, Dalmonte P, Vercellino Nadia, Michelazzi Alberto, Pio L, Avanzini Stefano, Mattioli Girolamo. Sixteen years of experience with persistent chylothorax in children. *Minerva Pediatrica* 2017; 69: 476-480. [IF grezzo: 0.764; IF Ministeriale: 1].
- Pio L, Avanzini Stefano, Mattioli Girolamo, Martucciello Giuseppe, Sementa Angela Rita, Conte Massimo, Gigliotti Anna Rita, Granata Claudio, Leva E, Fagnani AM, Caccioppoli U, Tedesco N, Schleef J, Tirtei E, Siracusa F, D'Angelo P, Lelli Chiesa P, et al. Perioperative management of hypertensive neuroblastoma: A study from the Italian Group of Pediatric Surgical Oncologists (GICOP). *Journal of Pediatric Surgery* 2017; 52: 1633-1636. [IF grezzo: 1.976; IF Ministeriale: 4].
- Pio L, Rosati Ubaldo, Avanzini Stefano, Pini Prato Alessio, Torre Michele, Disma Nicola M, Montobbio Giovanni, Mattioli Girolamo. Complications of Minimally Invasive Surgery in Children: A Prospective Morbidity and Mortality Analysis Using the Clavien-Dindo Classification. *Surgical Laparoscopy Endoscopy & Percutaneous Techniques* 2017; 27: 170-174. [IF grezzo: 1.02; IF Ministeriale: 1].
- Piumelli R, Davanzo R, Nassi N, Salvatore S, Arzilli C, Peruzzi M, Agosti M, Palmieri Antonella, Paglietti MG, Nosetti L, Pomo R, De Luca F, Rimini Alessandro, De Masi S, Costabel Simona, Cavarretta V, Cremante A, Cardinale F, Cutrera R. Apparent Life-Threatening Events (ALTE): Italian guidelines. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43: 111. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 4].

- Quitmann J, Giammarco A, Maghnie Mohamad, Napoli Flavia, Di Giovanni I, Carducci C, Mohn A, Bullinger M, Sommer R. Validation of the Italian Quality of Life in Short Stature Youth (QoLISSY) questionnaire. *Journal of Endocrinological Investigation* 2017; 40: 1077-1084. [IF grezzo: 2.633; IF Ministeriale: 1].
- Rabbone I, Minuto Nicola, Bonfanti R, Marigliano M, Cerutti F, Cherubini V, d'Annunzio Giuseppe, Frongia AP, Iafusco D, Ignaccolo G, Lombardo F, Schiaffini R, Toni S, Tumini S, Zucchini S, Pistorio Angela, Scaramuzza AE; Italian Paediatric Pump Failure St Insulin pump failures in Italian children with Type 1 diabetes: retrospective 1-year cohort study. *Diabetic Medicine* 2017; 34(5): 621-624. [IF grezzo: 3.054; IF Ministeriale: 4].
- Radetti G, Salerno M, Guzzetti C, Cappa M, Corrias A, Cassio A, Cesaretti G, Gastaldi Roberto, Rotondi M, Lupi F, Fanolla A, Weber G, Loche S. Thyroid function in children and adolescents with Hashimoto's thyroiditis after l-thyroxine discontinuation. *Endocrine Connections* 2017; 6: 206-212. [IF grezzo: 2.541; IF Ministeriale: 1].
- Raucci U, Parisi P, Vanacore N, La Penna F, Ferro V, Calistri L, Bondone C, Midulla F, Suppiej A, Falsaperla R, Cordelli DM, Palmieri Antonella, Verrotti A, Becciani S, Aguzzi S, Mastrangelo M, Pelizza F, Greco F, Carbonari G, Tallone R, Bottone G, Trenta Acute diplopia in the pediatric Emergency Department. A cohort multicenter Italian study. *European Journal of Paediatric Neurology* 2017; 21: 722-729. [IF grezzo: 2.013; IF Ministeriale: 2].
- Ravani P, Bertelli E, Gill S, Ghiggeri Gian Marco. Clinical trials in minimal change disease. *Nephrology Dialysis Transplantation* 2017; 32: i7-i13. [IF grezzo: 4.47; IF Ministeriale: 6].
- Ravani P, Bonanni A, Ghiggeri Gian Marco. Randomised controlled trial comparing of atumumab to rituximab in children with steroid-dependent and calcineurin inhibitor-dependent idiopathic nephrotic syndrome: study protocol. *BMJ Open* 2017; 7: e013319. [IF grezzo: 2.369; IF Ministeriale: 6].
- Riccabona M, Lobo ML, Ording-Muller LS, Thomas Augdal A, Fred Avni E, Blickman J, Bruno C, Damasio Beatrice, Darge K, Ntoulia A, Papadopoulou F, Vivier PH. European Society of Paediatric Radiology abdominal imaging task force recommendations in paediatric urology, part IX: Imaging in anorectal and cloacal malformation, imaging in childhood ovarian torsion, and efforts in standardising paediatric urology terminology. *Pediatric Radiology* 2017; 47: 1369-1380. [IF grezzo: 1.465; IF Ministeriale: 1].
- Riccipetroni G, Gamba P, Lima M, Inserra A, Martino A, Mattioli Girolamo, Pelizzo G, Romeo C. Bella Italia: Specialized Pediatric Surgical Care in Italy. *European Journal of Pediatric Surgery* 2017; 27: 422-428. [IF grezzo: 1.313; IF Ministeriale: 1].
- Romano C, Oliva S, Martellosi S, Miele E, Arrigo Serena, Graziani MG, Cardile S, Gaiani F, de'Angelis GL, Torroni F.G Pediatric gastrointestinal bleeding: Perspectives from the Italian Society of Pediatric Gastroenterology *World Journal of Gastroenterology* 2017; 23: 1328-1337. [IF grezzo: 3.365; IF Ministeriale: 2].
- Romantsik O, Bruschetti M, Calevo Maria Grazia, Banzi R, Ley D. Pharmacological pain and sedation interventions for the prevention of ontraventricular hemorrhage in preterm infants on assisted ventilation-an overview of systematic reviews (Protocol) *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2017; 6: CD012706. [IF grezzo: 6.264; IF Ministeriale: 3].
- Romantsik O, Calevo Maria Grazia, Bruschetti M. Headmidline position for preventing the occurrence or extension of germinal matrix-intraventricular hemorrhage in preterm infants (Review). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2017; 7: CD012362. [IF grezzo: 6.264; IF Ministeriale: 6].
- Romantsik O, Calevo Maria Grazia, Norman E, Bruschetti M. Clonidine for sedation and analgesia for neonates receiving mechanical ventilation. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2017; 5: CD012468. [IF grezzo: 6.264; IF Ministeriale: 6].

- Rossi A, Vignola Silvia, Nason F, Boschetti F, Bramerio M, Bailini A, Pinarello G. Safe Energy Source in Battery Operated Toys for Children. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 2017; 65: 496-499. [IF grezzo: 2.799; IF Ministeriale: 6].
- Rossi Giovanni A, Colin AA. Respiratory syncytial virus-Host interaction in the pathogenesis of bronchiolitis and its impact on respiratory morbidity in later life. *Pediatric Allergy and Immunology* 2017; 28: 320-331. [IF grezzo: 3.775; IF Ministeriale: 6].
- Sacco Oliviero, Capizzi AntonioF, Silvestri Michela, Rossi Giovanni A. Recurrence of Protracted Bacterial Bronchitis in Children: What Can We Do? *CHEST* 2017; 151(4): 940. [IF grezzo: 6.147; IF Ministeriale: 3].
- Sacco Oliviero, Moscatelli Andrea, Nozza Paolo, Rossi Giovanni A. Respiratory Distress in a 3-Month-Old Infant with a Mass Obstructing the Right Main-Stem Bronchus: An Unusual Localization of Infantile Hemangioma. *Journal of Pediatrics* 2017; 182: 397. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 6].
- Salomon LJ, Alfirevic Z, Audibert F, Kagan KO, Paladini Dario, Yeo G, Raine-Fenning N; ISUOG Clinical Standards Committee. ISUOG updated consensus statement on the impact of cfDNA aneuploidy testing on screening policies and prenatal ultrasound practice. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2017; 49: 815-816. [IF grezzo: 4.71; IF Ministeriale: 6].
- Sanna-Cherchi S, Khan K, Westland R, Krithivasan P, Fievet L, Rasouly HM, Ionita-Laza I, Capone VP, Fasel DA, Kiryluk K, Kamalakaran S, Bodria Monica, Otto EA, Sampson MG, Gillies CE, Vega-Warner V, Vukojevic K, Pediaditakis I, Makar GS, Mitrotti A, Verbi Exome-wide Association Study Identifies GREB1L Mutations in Congenital Kidney Malformations. *American Journal of Human Genetics* 2017; 101: 789-802. [IF grezzo: 9.025; IF Ministeriale: 4].
- Schaefer F, Trachtman H, Wühl E, Kirchner M, Hayek SS, Anarat A, Duzova A, Mir S, Paripovic D, Yilmaz A, Lugani F, Arbeiter K, Litwin M, Oh J, Matteucci MC, Gellermann J, Wygoda S, Jankauskiene A, Klaus G, Dusek J, Testa S, Zurowska A, Caldas Afonso A, Tracy M, Wei C, Sever S, Smoyer W, Reiser J; ESCAPE Trial Consortium and the 4C Study Group. Association of Serum Soluble Urokinase Receptor Levels With Progression of Kidney Disease in Children. *JAMA Pediatrics* 2017; 171: e172914. [IF grezzo: 10.251; IF Ministeriale: 8].
- Semeraro F, Scapigliati A, De Marco S, Boccuzzi A, De Luca M, Panzarino B, Cataldi W, Scelsi Silvia, Ristagno G. "Kids Save Lives" campaign in Italy: A picture from a nationwide survey on the web. *Resuscitation* 2017; 111: e5-e6. [IF grezzo: 5.23; IF Ministeriale: 3].
- Sénès Filippo, Catena Nunzio, Dapelo E, Senes J. Correction of elbow flexion contracture by means of olecranon resection and anterior arthrolysis in obstetrical brachial plexus palsy sequelae. *Journal of Pediatric Orthopaedics-Part B* 2017; 26(1): 14-20. [IF grezzo: 0.638; IF Ministeriale: 1].
- Serpero LD, Bianchi V, Pluchinotta F, Conforti E, Baryshnikova E, Guaschino R, Cassinari M, Trifoglio O, Calevo Maria Grazia, Gazzolo D. S100B maternal blood levels are gestational age- and gender-dependent in healthy pregnancies. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine* 2017; 55: 1770-1776. [IF grezzo: 3.432; IF Ministeriale: 3].
- Stagnaro Nicola, Rizzo Francesca, Torre Michele, Cittadini G, Magnano Gian Michele. Multimodality imaging of pediatric airways disease: indication and technique. *Radiologia Medica* 2017; 122(6): 419-429. [IF grezzo: 1.795; IF Ministeriale: 2].
- Stefani S, Campana S, Cariani L, Carnovale V, Colombo C, Lleo MM, Iula VD, Minicucci Laura, Morelli P, Pizzamiglio G, Taccetti G. Relevance of multidrug-resistant *Pseudomonas aeruginosa* infections in cystic fibrosis. *International Journal of Medical Microbiology* 2017; 307(6): 353-362. [IF grezzo: 3.391; IF Ministeriale: 2].
- Stocco G, Martelossi S, Arrigo Serena, Barabino Arrigo, Aloï M, Martinelli M, Miele E, Knafelz D, Romano C, Naviglio S, Favretto D, Cuzzoni E, Franca R, Decorti G, Ventura A. Multicentric Case-Control Study on

Azathioprine Dose and Pharmacokinetics in Early-onset Pediatric Inflammatory Bowel Disease. *Inflammatory Bowel Diseases* 2017; 23(4): 628-634. [IF grezzo: 4.525; IF Ministeriale: 3].

- Terlizzi V, Castaldo G, Salvatore D, Lucarelli M, Raia V, Angioni A, Carnovale V, Cirilli N, Casciaro Rosaria, Colombo C, Di Lullo AM, Elce A, Iacotucci P, Comegna M, Scorza M, Lucidi V, Perfetti A, Cimino R, Quattrucci S, Seia M, Sofia VM, Zarrilli F, Amato F. Genotype-phenotype correlation and functional studies in patients with cystic fibrosis bearing CFTR complex alleles. *Journal of Medical Genetics* 2017; 54(4): 224-235. [IF grezzo: 5.451; IF Ministeriale: 3].
- Tomà P, Cannatà V, Genovese E, Magistrelli A, Granata Claudio. Radiation exposure in diagnostic imaging: wisdom and prudence, but still a lot to understand. *Radiologia Medica* 2017; 122: 215-220. [IF grezzo: 1.795; IF Ministeriale: 2].
- Torre M. Left pulmonary artery sling and congenital tracheal stenosis: to slide or not to slide? *Journal of Thoracic Disease* 2017; 9: 4881-4883. [IF grezzo: 2.365; IF Ministeriale: 2].
- Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Olcese Roberta, Pistorio Angela, Rossi Giovanni A, Ciprandi G. The impact of age on serum allergen-specific IgE to inhaled molecular components. *Allergologia et Immunopathologia* 2017; 45(3): 265-271. [IF grezzo: 1.439; IF Ministeriale: 1].
- Tosca Maria Angela, Silvestri Michela, Olcese Roberta, Sacco Oliviero, Pistorio Angela, Rossi Giovanni A, Ciprandi G. Allergen-specific IgE to food molecular components and age: From early childhood to adulthood. *Allergologia et Immunopathologia* 2017; 45(1): 87-92. [IF grezzo: 1.439; IF Ministeriale: 1].
- Trahair T, Sorrentino S, Russell SJ, Sampaio H, Selek L, Plantaz D, Freycon C, Simon T, Kraal K, Beck-Popovic M, Haupt Riccardo, Ash S, De Bernardi B. Spinal Canal Involvement in Neuroblastoma. *Journal of Pediatrics* 2017; 188: 294-298. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 3].
- Tuo Giulia, Paladini Dario, Montobbio Giovanni, Volpe P, Cheli Martino, Calevo Maria Grazia, Marasini Maurizio. Prenatal Echocardiographic Assessment of Foramen Ovale Appearance in Fetuses with D-Transposition of the Great Arteries and Impact on Neonatal Outcome. *Fetal Diagnosis And Therapy* 2017; 42: 48-56. [IF grezzo: 2.699; IF Ministeriale: 4].
- Vidal E, van Stralen KJ, Chesnaye NC, Bonthuis M, Holmberg C, Zurowska A, Trivelli A, Da Silva JEE, Herthelius M, Adams B, Bjerre A, Jankauskiene A, Miteva P, Emirova K, Bayazit AK, Mache CJ, Sánchez-Moreno A, Harambat J, Groothoff JW, Jager KJ, Schaefer F, Verrina Enrico. Infants Requiring Maintenance Dialysis: Outcomes of Hemodialysis and Peritoneal Dialysis. *American Journal of Kidney Diseases* 2017; 69 (5): 617-625. [IF grezzo: 7.623; IF Ministeriale: 8].
- Viglizzo Gianmaria, Manunza Francesca, Bleidl Dario, Di Rocco Maja, Occella Corrado. Pediatric genital lymphedema with recurrent hydrocele and late-onset secondary skin changes. *Giornale Italiano di Dermatologia e Venereologia* 2017; 152: 84-86. [IF grezzo: 1.311; IF Ministeriale: 1].
- Villa Giovanna, Diana Maria Cristina, Solari N, Bandettini Roberto, Sorrentino S, Loy Anna, Losurdo Giuseppe, Renna Salvatore. Listeria Meningitis in an Immunocompetent Child. *Pediatric Emergency Care* 2017; 33(8): 579-581. [IF grezzo: 1.034; IF Ministeriale: 2].
- Vivarelli M, Colucci M, Bonanni Alice, Verzani M, Serafinelli J, Emma F, Ghiggeri Gian Marco. Ofatumumab in two pediatric nephrotic syndrome patients allergic to rituximab. *Pediatric Nephrology* 2017; 32(1): 181-184. [IF grezzo: 2.516; IF Ministeriale: 6].
- Vivier PH, Augdal TA, Avni FE, Bacchetta J, Beetz R, Bjerre AK, Blickman J, Cochat P, Coppo R, Damasio B, Darge K, El-Ghoneimi A, Hoebeke P, Läckgren G, Leclair MD, Lobo ML, Manzoni G, Marks SD, Mattioli Girolamo, Mentzel HJ, Mouriquand P, Nevés T, Ntoulia A, Ording-Muller LS, Oswald J, Papadopoulou F, Porcellini G, Ring E, Rösch W, Teixeira AF, Riccabona M. Standardization of pediatric urological

terms: A multidisciplinary European glossary. *Journal of Pediatric Urology* 2017; 13: 641-650. [IF grezzo: 1.611; IF Ministeriale: 2].

- Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O, O'Connell SM, Salem J, Bliet J, Canton AP, Chrzanowska KH, Davies JH, Dias RP, Dubern B, Elbracht M, Giabicani E, Grimberg A, Grønskov K, Hokken-Koelega AC, Jorge AA, Kagami M, Linglart A, Maghnie Mohamad, Mohnike K, Monk D, Moore GE, Murray PG, Ogata T, Petit IO, Russo S, Said E, Toumba M, Tümer Z, Binder G, Eggermann T, Harbison MD, Temple IK, Mackay DJ, Netchine I. Diagnosis and management of Silver-Russell syndrome: first international consensus statement. *Nature Reviews Endocrinology* 2017; 13(2): 105-124. [IF grezzo: 18.318; IF Ministeriale: 7.5].

### Titolo

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

### Coordinatori

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 utilizzando modelli in vitro ed in vivo già messi a punto in studi precedenti. Verranno sviluppate nuove modalità di terapia sperimentale del neuroblastoma utilizzando tecniche di targeting liposomiale basate sulla identificazione di molecole espresse dal tumore o dall'endotelio ad esso associato. Gli studi immunologici clinici verteranno sulla attivazione di nuovi trials in pazienti pediatrici affetti da artrite idiopatica giovanile con farmaci biologici innovativi come gli anticorpi monoclonali anti-citochine infiammatorie. Il network PRINTO garantisce il reclutamento di grandi numeri di pazienti e consente di raggiungere risultati conclusivi in tempi brevi. Parallelamente verranno messi a punto criteri sempre più accurati per valutare l'attività dei nuovi farmaci oggetto di sperimentazione. Infine verrà proseguito lo studio degli aspetti immunologici delle febbri periodiche allo scopo di identificare nuovi target terapeutici.

### Responsabili Scientifici del Progetto

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

Professor Angelo Ravelli – U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

Dottoressa Maja Di Rocco – U.O.S.D. Centro Malattie Rare

### Attività 2017

**U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale** – Direttore: Professoressa Cristina Bottino

- I. Imatinib e Nilotinib sono inibitori di tirosino chinasi (TKI) utilizzati nella cura di neoplasie ematologiche. Recentemente è stato suggerito un beneficio di Imatinib anche nel trattamento di neuroblastoma in stadio 4. Abbiamo dimostrato come bassi dosi di TKI abbiano importanti effetti "off-target" su cellule del sistema immunitario quali monociti, macrofagi M2 e cellule NK (Bellora F. J Immunol 2017).
- II. Cellule di neuroblastoma sono in grado di produrre TGF- $\beta$ 1, importante citochina immunomodulatrice. Analizzando il profilo miRNA di cellule NK trattate con TGF- $\beta$ 1, abbiamo dimostrato come esso induca la produzione di miR-27a-5p che, interagendo con specifiche sequenze 3'UTR, diminuisce l'espressione di CX<sub>3</sub>CR1, recettore per chemochine fondamentale per la migrazione delle cellule NK ai tessuti periferici (Regis S. Front Immunol 2017).

- III. XLP1 è un'immunodeficienza congenita caratterizzata da una selettiva incapacità di rispondere ad infezioni da virus EBV. Abbiamo dimostrato come i pazienti XLP1 presentino un difetto di educazione delle cellule NK che consente la generazione di una popolazione di cellule prive di recettori inibitori specifici per HLA self, funzionali e pericolosamente autoreattive (Meazza R. Eur J Immunol 2017).
- IV. Abbiamo partecipato allo sviluppo di un nuovo metodo di trapianto di cellule staminali emopoietiche (HSC) basato su selezione di donatori aploidentici, mobilitazione di HSC nel sangue periferico e infusione nel paziente dopo deplezione di cellule  $\alpha\beta$  T and B. Lo studio prospettico su bambini affetti da leucemia acuta ha dimostrato che il trapianto haplo-HSCT  $\alpha\beta$  T- and B depleto è efficace e rappresenta una strategia terapeutica alternativa in bambini che necessitano di un rapido intervento (Locatelli F. Blood 2017).

## ***U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia – Direttore: Professor Angelo Ravelli***

La Clinica Pediatrica e Reumatologia è sede del Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO). Nel corso del 2017 PRINTO ha continuato ad occuparsi dell'implementazione, gestione ed analisi dei dati raccolti nell'ambito di 2 progetti dell'UE: Pharmachild (farmacovigilanza per i farmaci utilizzati nella cura dell'artrite idiopatica giovanile-AIG) ed Abirisk, finalizzato alla valutazione della relazione fra la comparsa di anticorpi anti farmaco biologico e l'efficacia e la tollerabilità degli stessi. Nell'ambito del registro Pharmachild, in particolare, più di 8400 bambini affetti da AIG sono stati attualmente arruolati e sottoposti all'analisi descrittiva degli eventi avversi, definiti secondo il sistema classificativo MedDRA, con una attenzione particolare agli eventi seri/gravi/molto gravi. Tali eventi sono stati sottoposti a un "Safety Adjudication Committee", costituito da un pannello di 5 esperti (3 pediatri reumatologi e 2 infettivologi), che ha identificato su un totale di 8274 pazienti, 1585 infezioni (19% di tutti gli eventi analizzati) con particolare interesse sulle infezioni opportunistiche.

Nell'anno 2017, in collaborazione con l'Histiocyte Society, la nostra U.O.C. ha messo a punto l'MH score, volto a distinguere precocemente tra le forme primitive di linfocitosi emofagocitica (HLH) e la sindrome da attivazione macrofagica (MAS). Inoltre sono stati pubblicati i risultati di un trial multicentrico randomizzato e controllato coordinato dalla nostra U.O.C., con obiettivo di comparare le iniezioni intra-articolari di corticosteroidi in mono terapia oppure in associazione con il methotrexate.

Il Juvenile Arthritis Disease Activity Score (JADAS) è uno strumento utilizzato per la misurazione dell'attività di malattia nell'artrite idiopatica giovanile (AIG) che, fino ad oggi, è stato validato soltanto in pazienti con le categorie non sistemiche di AIG. Lo studio, attivato nel corso del 2017 presso la nostra U.O.C., ha lo scopo di sviluppare e validare una versione del JADAS (sJADAS) da applicare ai pazienti con artrite sistemica, nei quali la frequenza e l'importanza dei sintomi extra-articolari richiede la creazione di uno strumento che tenga conto delle manifestazioni sistemiche.

L'U.O.C. partecipa inoltre ad un gruppo di lavoro internazionale che ha l'obiettivo di rivedere l'attuale core-set delle misure di outcome per l'artrite idiopatica giovanile (AIG) utilizzate nei trial clinici. Il progetto viene condotto nell'ambito del gruppo OMERACT (Outcome Measures in Rheumatology) e coinvolge i genitori dei pazienti con AIG, i pazienti stessi, pediatri reumatologi,

infermieri, esponenti di case farmaceutiche ed enti regolatori. Gli aspetti associati allo stato di attività della malattia secondo i diversi osservatori sono stati identificati attraverso una revisione sistematica della letteratura e mediante gruppi di discussione di pazienti e genitori condotti in USA, Italia ed Australia.

Nel corso del 2017 l'U.O.C. ha ottenuto due finanziamenti (dall'Agenzia Italiana del Farmaco e dalla Compagnia di San Paolo) per la conduzione dello studio "Comparison of Step-Up and step-Down therapeutic strategies in Childhood Arthritis". L'obiettivo dello studio è il confronto dell'efficacia di un trattamento farmacologico aggressivo basato sull'avvio precoce di una terapia combinata con farmaci tradizionali (Step-down) e biologici rispetto ad un regime terapeutico convenzionale, basato sul progressivo aumento dell'intensità del trattamento farmacologico (Step-up). Tale progetto verrà sviluppato nel corso del prossimo biennio.

La nostra unità operativa complessa viene considerato a livello internazionale un centro di riferimento per l'imaging nella valutazione dei pazienti affetti da malattie reumatiche dell'infanzia. La Clinica Pediatrica e

Reumatologia si dedica infatti alla standardizzazione dell'acquisizione delle metodiche di imaging (radiologia convenzionale, risonanza magnetica e ecografia muscoloscheletrica), nei pazienti affetti da malattie reumatiche. Nel corso del 2017 l'U.O.C. ha partecipato attivamente ad una Task Force creata sotto l'egida dell'EULAR e della PRES per la standardizzazione dell'ecografia muscoloscheletrica nella valutazione del paziente con AIG. Nell'ambito delle attività dell'OMERACT abbiamo attivamente partecipato allo sviluppo e validazione di score di RM per la valutazione del paziente con AIG e interessamento del polso e delle articolazioni coxo-femorali. È inoltre in corso uno studio per lo sviluppo di sequenze di RM che non richiedano la somministrazione di mezzo di contrasto per la valutazione dell'attività di malattia nell'AIG.

Centro di riferimento nazionale per la diagnosi e la cura di malattie auto infiammatorie, la nostra unità promuove dal 2009 un progetto dell'UE (Eurofever), il cui obiettivo è lo sviluppo e il mantenimento di un registro delle malattie autoinfiammatorie che ad oggi ha raccolto oltre 4000 pazienti. Le attività di ricerca si sono concentrate sulla definizione di nuovi criteri classificativi per le febbri periodiche su base genetica e della sindrome PFAPA. Si è anche pubblicata la prima casistica Italiana di difetto di Adenosina Deaminasi 2 (DADA2).

Lo studio della caratterizzazione fenotipica dell'immunità adattativa dei pazienti con DADA2 è stato proseguito, ed è stato sviluppato un pannello di sequenziamento di nuova generazione che permette l'analisi di circa 250 geni responsabili di malattie autoinfiammatorie, immunodeficienze primarie e malattie ematologiche in collaborazione con la U.O.C. di Ematologia e di Biologia Molecolare

L'analisi WES condotta con il Laboratorio di Genetica Molecolare ha permesso inoltre di individuare 4 nuovi geni malattia in altrettanti pazienti di cui è in corso la caratterizzazione funzionale.

Sono stati altresì identificati e pubblicati due nuovi geni malattia responsabili di immunodeficienza primaria e interferonopatia ed è stato pubblicato un nuovo modello di organoide tridimensionale sviluppato da iPS in vitro.

È continuata l'attività di screening dei pazienti con sospetta Interferonopatie con l'esecuzione di 114 test per la signature interferonica e lo studio del profilo proteomico e metabolomico dei pazienti affetti da febbri periodiche monogeniche (TRAPS, CAPS, FMF, MDK), in collaborazione con la Core Facility dell'Istituto (Dott. Petretto).

Nell'ambito della ricerca di base e traslazionale, inoltre, si è proseguita la caratterizzazione clinica, immunologica e funzionale del modello animale di criopirinopatia (knock-in con mutazione nel gene NLRP3), che ha portato ad avere un modello di studio valido per le malattie autoinfiammatorie CAPS. Nel 2017 tale modello knock-in ha permesso d'intraprendere il primo studio di riposizionamento farmacologico con gli inibitori di pompa protonica.

### **U.O.S.D. Centro Malattie Rare**—Dottorssa Maja Di Rocco

L'area di attività della UO riguarda la diagnosi e il trattamento di diverse malattie rare, in particolare delle malattie metaboliche lisosomiali, patologie del metabolismo di carboidrati, dell'apparato muscoloscheletrico e del connettivo, di displasie scheletriche e condizioni malformative genetiche. Tra gli studi conclusi nel 2017 e a cui ha preso la U.O. vi è uno studio multicentrico internazionale che ha valutato la sicurezza, l'efficacia e la farmacocinetica dell'asfotase-alfa nel trattamento della ipofosfatasia, una malattia metabolica genetica rara, potenzialmente letale, dovuta a mutazioni del gene che codifica per la fosfatasi alcalina (ALP). Altri studi di valutazione farmacologica ed attualmente in corso riguardano la malattia di Gaucher, detta anche malattia da accumulo lisosomiale. Altre aree di indagine si focalizzano su patologie a carico del sistema muscolo-scheletrico quali la Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, caratterizzata da un'ossificazione eterotopica progressiva, e la malattia di Farber, quest'ultima causa di accumulo di lipidi nelle articolazioni.

## Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2017)

- Aggarwal R, Rider LG, Ruperto Nicolino, Bayat N, Erman B, Feldman BM, Oddis CV, Amato AA, Chinoy H, Cooper RG, Dastmalchi M, Fiorentino D, Isenberg D, Katz JD, Mammen A, de Visser M, Ytterberg SR, Lundberg IE, Chung L, Danko K, García-De la Torre I, Song YW, Villa L, Rinaldi M, Rockette H, Lachenbruch PA, Miller FW, Vencovsky J; International Myositis Assessment and Clinical Studies Group and the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. 2016 American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism criteria for minimal, moderate, and major clinical response in adult dermatomyositis and polymyositis. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(5): 792-801. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
- Aggarwal R, Rider LG, Ruperto Nicolino, Bayat N, Erman B, Feldman BM, Oddis CV, Amato AA, Chinoy H, Cooper RG, Dastmalchi M, Fiorentino D, Isenberg D, Katz JD, Mammen A, de Visser M, Ytterberg SR, Lundberg IE, Chung L, Danko K, García-De la Torre I, Song YW, Villa L, Rinaldi M, Rockette H, Lachenbruch PA, Miller FW, Vencovsky J; International Myositis Assessment and Clinical Studies Group and the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. 2016 American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism Criteria for Minimal, Moderate, and Major Clinical Response in Adult Dermatomyositis and Polymyositis. *Arthritis & Rheumatology* 2017; 69(5): 898-910. [IF grezzo: 6.918; IF Ministeriale: 6].
- Bauckneht M, Ferrarazzo G, Fiz F, Morbelli S, Sarocchi M, Pastorino Fabio, Ghidella A, Pomposelli E, Miglino M, Ameri P, Emionite L, Ticconi F, Arboscello E, Buschiazzo A, Massimelli EA, Fiordoro S, Borra A, Cossu V, Bozzano A, Ibatici A, Ponzoni Mirco, Spallarossa P, Gallamini A, Bruzzi P, Sambuceti G, Marini C. Doxorubicin effect on myocardial metabolism as a pre-requisite for subsequent development of cardiac toxicity: a translational (18)F-FDG PET/CT observation. *Journal of Nuclear Medicine* 2017; 58: 1638-1645. [IF grezzo: 6.646; IF Ministeriale: 3].
- Bellora F, Dondero A, Corrias Maria Valeria, Casu B, Regis S, Caliendo F, Moretta A, Cazzola M, Elena C, Vinti L, Locatelli F, Bottino C, Castriconi R. Imatinib and Nilotinib Off-Target Effects on Human NK Cells, Monocytes, and M2 Macrophages. *Journal of Immunology* 2017; 199(4): 1516-1525. [IF grezzo: 4.856; IF Ministeriale: 6].
- Belmatoug N, Di Rocco Maja, Fraga C, Giraldo P, Hughes D, Lukina E, Maison-Blanche P, Merkel M, Niederau C, Plöckinger U, Richter J, Stulnig TM, Vom Dahl S, Cox TM. Management and monitoring recommendations for the use of eliglustat in adults with type 1 Gaucher disease in Europe. *European Journal of Internal Medicine* 2017; 37: 25-32. [IF grezzo: 2.96; IF Ministeriale: 6].
- Bertaina A, Zorzoli Alessia, Petretto Andrea, Barbarito G, Inglese Elvira, Merli P, Lavarello Chiara, Brescia LP, De Angelis B, Tripodi Gino, Moretta L, Locatelli F, Airoidi Irma. Zoledronic acid boosts  $\gamma\delta$  T-cell activity in children receiving  $\alpha\beta^+$  T and CD19+ cell-depleted grafts from an HLA-haplo-identical donor. *Oncolmmunology* 2017; 6(2): e1216291. [IF grezzo: 7.719; IF Ministeriale: 8].
- Beukelman T, Anink J, Berntson L, Duffy C, Ellis JA, Glerup M, Guzman J, Horneff G, Kearsley-Fleet L, Klein A, Klotsche J, Magnusson B, Minden K, Munro JE, Niewerth M, Nordal E, Ruperto Nicolino, Santos MJ, Schanberg LE, Thomson W, van Suijlekom-Smit L, Wulffraat N, Hyrich K. A survey of national and multi-national registries and cohort studies in juvenile idiopathic arthritis: challenges and opportunities. *Pediatric Rheumatology* 2017; 15: 31. [IF grezzo: 2.283; IF Ministeriale: 2].
- Bozzano F, Marras Francesco, De Maria A. Natural Killer Cell Development and Maturation Revisited: Possible Implications of a Novel Distinct Lin(-)CD34(+)DNAM-1(bright)CXCR4(+) Cell Progenitor. *Frontiers in Immunology* 2017; 8: 268. [IF grezzo: 6.429; IF Ministeriale: 6].

- Bracaglia C, de Graaf K, Pires Marafon D, Guilhot F, Ferlin W, Prencipe G, Caiello I, Davì Sergio, Schulert G, Ravelli Angelo, Grom AA, de Min C, De Benedetti F. Elevated circulating levels of interferon- $\gamma$  and interferon- $\gamma$ -induced chemokines characterise patients with macrophage activation syndrome complicating systemic juvenile idiopathic arthritis. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(1): 166-172. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 5].
- Brachat AH, Grom AA, Wulffraat N, Brunner HI, Quartier P, Brik R, McCann L, Ozdogan H, Rutkowska-Sak L, Schneider R, Gerloni V, Harel L, Terreri M, Houghton K, Joos R, Kingsbury D, Lopez-Benitez JM, Bek S, Schumacher M, Valentin MA, Gram H, Abrams K, Martini Alberto, Lovell DJ, Nirmala NR, Ruperto Nicolino; Pediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). Early changes in gene expression and inflammatory proteins in systemic juvenile idiopathic arthritis patients on canakinumab therapy. *Arthritis Research & Therapy* 2017; 19(1): 13. [IF grezzo: 4.121; IF Ministeriale: 6].
- Brandetti E, Veneziani I, Melaiu O, Pezzolo Annalisa, Castellano A, Boldrini R, Ferretti E, Fruci D, Moretta L, Pistoia V, Locatelli F, Cifaldi L. MYCN is an immunosuppressive oncogene dampening the expression of ligands for NK-cell-activating receptors in human high-risk neuroblastoma. *OncolImmunology* 2017; 6: e1316439. [IF grezzo: 7.719; IF Ministeriale: 4].
- Brucato A, Imazio M, Gattorno Marco, Maestroni S, Martini Alberto. Reply to: About the AIRTRIP randomised clinical trial. *Clinical and Experimental Rheumatology* 2017; 104(2): 18. [IF grezzo: 2.634; IF Ministeriale: 2].
- Brucato A, Valenti A, Assolari A, Calabrese A, Imazio M, Martini Alberto. Resolution of pericardial constriction with anakinra; possible role of C reactive protein. *International Journal of Cardiology* 2017; 234: 150. [IF grezzo: 6.189; IF Ministeriale: 3].
- Caorsi Roberta, Penco Federica, Grossi A, Insalaco A, Omenetti A, Alessio M, Conti G, Marchetti F, Picco Paolo Pietro, Tommasini A, Martino S, Malattia Clara, Gallizi R, Podda RA, Salis A, Falcini F, Schena F, Garbarino F, Morreale A, Pardeo M, Ventrici C, Passarelli C, Zhou Q, Severino Mariasavina, Gandolfo Carlo, Damonte G, Martini Alberto, Ravelli Angelo, Aksentijevich I, Ceccherini Isabella, Gattorno Marco. ADA2 deficiency (DADA2) as an unrecognised cause of early onset polyarteritis nodosa and stroke: a multicentre national study. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76: 1648-1656. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
- Carlomagno S, Falco Michela, Bono Maria, Alicata C, Garbarino L, Mazzocco M, Moretta L, Moretta A, Sivori S. KIR3DS1-Mediated Recognition of HLA- $^*B51$ : Modulation of KIR3DS1 Responsiveness by Self HLA-B Allotypes and Effect on NK Cell Licensing. *Frontiers in Immunology* 2017; 8: 581. [IF grezzo: 6.429; IF Ministeriale: 6].
- Castiello MC, Pala F, Sereni L, Draghici E, Inverso D, Sauer AV, Schena Francesca, Fontana E, Radaelli E, Uva P, Cervantes-Luevano KE, Benvenuti F, Poliani PL, Iannacone M, Traggiai Elisabetta, Villa A, Bosticardo M. In Vivo Chronic Stimulation Unveils Autoreactive Potential of Wiskott-Aldrich Syndrome Protein-Deficient B Cells. *Frontiers in Immunology* 2017; 8: 490. [IF grezzo: 6.429; IF Ministeriale: 3].
- Cimaz R, Marino A, Martini Alberto. How I treat juvenile idiopathic arthritis: A state of the art review. *Autoimmunity Reviews* 2017; 16: 1008-1015. [IF grezzo: 8.961; IF Ministeriale: 8].
- Corti A, Gasparri AM, Ghitti M, Sacchi A, Sudati F, Fiocchi M, Buttiglione V, Perani L, Gori A, Valtorta S, Moresco RM, Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco, Musco G, Curnis F. Glycine N-methylation in NGR-Tagged Nanocarriers Prevents Isoaspartate formation and Integrin Binding without Impairing CD13 Recognition and Tumor Homing. *Advanced Functional Materials* 2017; 27: 39. [IF grezzo: 12.124; IF Ministeriale: 5].
- Di Rocco Maja, Baujat G, Bertamino Marta, Brown M, De Cunto CL, Delai PLR, Eekhoff EMW, Haga N, Hsiao E, Keen R, Morhart R, Pignolo RJ, Kaplan FS. International physician survey on management of FOP:

- a modified Delphi study. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017; 12: 110. [IF grezzo: 3.478; IF Ministeriale: 6].
- Dondero A, Casu B, Bellora F, Vacca A, De Luisi A, Frassanito MA, Cantoni Claudio, Gaggero S, Olive D, Moretta A, Bottino Cristina, Castriconi R. NK cells and multiple myeloma-associated endothelial cells: molecular interactions and influence of IL-27. *Oncotarget* 2017; 8: 35088-35102. [IF grezzo: 5.168; IF Ministeriale: 3].
  - Dworski S, Lu P, Khan A, Maranda B, Mitchell JJ, Parini R, Di Rocco Maja, Hugle B, Yoshimitsu M, Magnusson B, Makay B, Arslan N, Guelbert N, Ehlert K, Jarisch A, Gardner-Medwin J, Dagher R, Terreri MT, Lorenzo CM, Barillas-Arias L, Tanpaiboon P, Solyom A, Norris JS, He X, Schuchman EH, Levade T, Medin JA. Acid Ceramidase Deficiency is characterized by a unique plasma cytokine and ceramide profile that is altered by therapy. *Biochimica et Biophysica Acta-Molecular Basis of Disease* 2017; 1863: 386-394. [IF grezzo: 5.476; IF Ministeriale: 3].
  - Enders FB, Bader-Meunier B, Baildam E, Constantin T, Dolezalova P, Feldman BM, Lahdenne P, Magnusson B, Nistala K, Ozen S, Pilkington C, Ravelli Angelo, Russo R, Uziel Y, van Brussel M, van der Net J, Vastert S, Wedderburn LR, Wulffraat N, McCann LJ, van Royen-Kerkhof A. Consensus-based recommendations for the management of juvenile dermatomyositis. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(2): 329-340. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 5].
  - Ferretti Elisa, Corcione Anna, Pistoia V. The IL-31/IL-31 receptor axis: general features and role in tumor microenvironment. *Journal of Leukocyte Biology* 2017; 102(3): 711-717. [IF grezzo: 4.018; IF Ministeriale: 6].
  - Ferretti Elisa, Hohaus S, Di Napoli A, Belmonte B, Cuccaro A, Cupelli E, Galli E, Rufini V, Tripodi Gino, Fraternali-Orcioni G, Pistoia V, Corcione Anna. Interleukin-31 and thymic stromal lymphopoietin expression in plasma and lymph node from Hodgkin lymphoma patients. *Oncotarget* 2017; 8: 85263-85275. [IF grezzo: 5.168; IF Ministeriale: 6].
  - Frid P, Nordal E, Bovis F, Giancane Gabriella, Larheim TA, Rygg M, Pires Marafon D, De Angelis D, Palmisani Elena, Murray KJ, Oliveira S, Simonini G, Corona F, Davidson J, Foster H, Steenks MH, Flato B, Zulian F, Baildam E, Saurenmann RK, Lahdenne P, Ravelli Angelo, Martini Alberto, Pistorio Angela, Ruperto Nicolino; Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. Temporomandibular Joint Involvement in Association With Quality of Life, Disability, and High Disease Activity in Juvenile Idiopathic Arthritis. *Arthritis Care & Research* 2017; 69(5): 677-686. [IF grezzo: 3.319; IF Ministeriale: 4].
  - Gallizzi R, Pidone C, Cantarini L, Finetti Martina, Cattalini M, Filocamo G, Insalaco A, Rigante D, Consolini R, Maggio MC, Civino A, Martino S, Olivieri AN, Fabio G, Pastore S, Mauro A, Sutera D, Trimarchi G, Ruperto Nicolino, Gattorno Marco, Cimaz R. A national cohort study on pediatric Behcet's disease: cross-sectional data from an Italian registry. *Pediatric Rheumatology* 2017; 15: 84. [IF grezzo: 2.283; IF Ministeriale: 4].
  - Gandoglia I, Ivaldi F, Carrega Paolo, Armentani E, Ferlazzo G, Mancardi G, Kerlero de Rosbo N, Uccelli A, Laroni A. In vitro VLA-4 blockade results in an impaired NK cell-mediated immune surveillance against melanoma. *Immunology Letters* 2017; 181: 109-115. [IF grezzo: 2.86; IF Ministeriale: 2].
  - Gattorno Marco, Obici L, Cattalini M, Tormey V, Abrams K, Davis N, Speziale A, Bhansali SG, Martini Alberto, Lachmann HJ. Canakinumab treatment for patients with active recurrent or chronic TNF receptor-associated periodic syndrome (TRAPS): an open-label, phase II study. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(1): 173-178. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
  - Giancane Gabriella, Alongi A, Ravelli Angelo. Update on the pathogenesis and treatment of juvenile idiopathic arthritis. *Current Opinion in Rheumatology* 2017; 29: 523-529. [IF grezzo: 4.475; IF Ministeriale: 6].

- Giancane Gabriella, Alongi A, Rosina S, Calandra S, Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo. Open issues in the assessment and management of pain in juvenile idiopathic arthritis. *Clinical and Experimental Rheumatology* 2017; 107: 123-126. [IF grezzo: 2.634; IF Ministeriale: 4].
- Giancane Gabriella, Ravelli Angelo. Paediatric rheumatic disease: What is the best definition of clinical remission in JIA? *Nature Reviews Rheumatology* 2017; 13: 460-461. [IF grezzo: 12.188; IF Ministeriale: 10].
- Groot N, de Graeff N, Avcin T, Bader-Meunier B, Brogan P, Dolezalova P, Feldman B, Kone-Paut I, Lahdenne P, Marks SD, McCann L, Ozen S, Pilkington C, Ravelli Angelo, Royen-Kerkhof AV, Uziel Y, Vastert B, Wulffraat N, Kamphuis S, Beresford MW. European evidence-based recommendations for diagnosis and treatment of childhood-onset systemic lupus erythematosus: the SHARE initiative. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76: 1788-1796. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 5].
- Groot N, de Graeff N, Avcin T, Bader-Meunier B, Dolezalova P, Feldman B, Kenet G, Koné-Paut I, Lahdenne P, Marks SD, McCann L, Pilkington CA, Ravelli Angelo, van Royen-Kerkhof A, Uziel Y, Vastert SJ, Wulffraat NM, Ozen S, Brogan P, Kamphuis S, Beresford MW. European evidence-based recommendations for diagnosis and treatment of paediatric antiphospholipid syndrome: the SHARE initiative. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76: 1637-1641. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 5].
- Groot N, de Graeff N, Marks SD, Brogan P, Avcin T, Bader-Meunier B, Dolezalova P, Feldman BM, Kone-Paut I, Lahdenne P, McCann L, Ozen S, Pilkington CA, Ravelli Angelo, Royen-Kerkhof AV, Uziel Y, Vastert BJ, Wulffraat NM, Beresford MW, Kamphuis S. European evidence-based recommendations for the diagnosis and treatment of childhood-onset lupus nephritis: the SHARE initiative. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76: 1965-1973. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 5].
- Hu D, Notarbartolo S, Croonenborghs T, Patel B, Cialic R, Yang TH, Aschenbrenner D, Andersson KM, Gattorno Marco, Pham M, Kivisakk P, Pierre IV, Lee Y, Kiani K, Bokarewa M, Tjon E, Pochet N, Sallusto F, Kuchroo VK, Weiner HL. Transcriptional signature of human pro-inflammatory T(H)17 cells identifies reduced IL10 gene expression in multiple sclerosis. *Nature Communications* 2017; 8: 1600. [IF grezzo: 12.124; IF Ministeriale: 5].
- Iaccino E, Mimmi S, Dattilo V, Marino F, Candeloro P, Di Loria A, Marimpietri Danilo, Pisano A, Albano F, Vecchio E, Ceglia S, Golino G, Lupia A, Fiume G, Quinto I, Scala G. Monitoring multiple myeloma by idiotype-specific peptide binders of tumor-derived exosomes. *Molecular Cancer* 2017; 16: 159. [IF grezzo: 6.204; IF Ministeriale: 3].
- Kuemmerle-Deschner JB, Ozen S, Tyrrell PN, Kone-Paut I, Goldbach-Mansky R, Lachmann H, Blank N, Hoffman HM, Weissbarth-Riedel E, Huggle B, Kallinich T, Gattorno Marco, Gul A, Ter Haar N, Oswald M, Dedeoglu F, Cantarini L, Benseler SM. Diagnostic criteria for cryopyrin-associated periodic syndrome (CAPS). *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(6): 942-947. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 5].
- La Rocca F, Airoidi Irma, Di Carlo E, Marotta P, Falco G, Simeon V, Laurenzana I, Trino S, De Luca L, Todoerti K, Villani O, Lackmann M, D'Auria F, Frassoni Francesco, Neri A, Del Vecchio L, Musto P, Cilloni D, Caivano A. EphA3 targeting reduces in vitro adhesion and invasion and in vivo growth and angiogenesis of multiple myeloma cells. *Cellular Oncology* 2017; 40: 483-496. [IF grezzo: 3.786; IF Ministeriale: 6].
- Locatelli F, Merli P, Pagliara D, Li Pira G, Falco Michela, Pende D, Rondelli R, Lucarelli B, Brescia LP, Masetti R, Milano GM, Bertaina V, Algeri M, Pinto RM, Strocchio L, Meazza R, Grapulin L, Handgretinger R, Moretta A, Bertaina A, Moretta L. Outcome of children with acute leukemia given HLA-haploidentical HSCT after  $\hat{\pm}^2$  T-cell and B-cell depletion. *Blood* 2017; 130: 677-685. [IF grezzo: 13.164; IF Ministeriale: 5].
- Manna R, Cauda R, Feriozzi S, Gambaro G, Gasbarrini A, Lacombe D, Livneh A, Martini A, Ozdogan H, Pisani A, Riccio E, Verrecchia E, Dagna L; International Panel for RAre recurrent FUO-IPRAFUO. Recommendations for the inclusion of Fabry disease as a rare febrile condition in existing algorithms for

fever of unknown origin. *Internal and Emergency Medicine* 2017; 12: 1059-1067. [IF grezzo: 2.34; IF Ministeriale: 6].

- Meazza R, Falco Michela, Marcenaro Stefania, Loiacono F, Canevali Paolo, Bellora F, Tuberosa C, Locatelli F, Micalizzi Concetta, Moretta A, Mingari MC, Moretta L, Aricò M, Bottino Cristina, Pende D. Inhibitory 2B4 contributes to NK cell education and immunological derangements in XLP1 patients. *European Journal of Immunology* 2017; 47: 1051-1061. [IF grezzo: 4.227; IF Ministeriale: 6].
- Mehta A, Belmatoug N, Bembi B, Deegan P, Elstein D, Göker-Alpan Ö, Lukina E, Mengel E, Nakamura K, Pastores GM, Pérez-López J, Schwartz I, Serratrice C, Szer J, Zimran A, Di Rocco Maja, Panahloo Z, Kuter DJ, Hughes D. Exploring the patient journey to diagnosis of Gaucher disease from the perspective of 212 patients with Gaucher disease and 16 Gaucher expert physicians. *Molecular Genetics and Metabolism* 2017; 122: 122-129. [IF grezzo: 3.769; IF Ministeriale: 3].
- Melki I, Rose Y, Ugenti C, Van Eyck L, Frémond ML, Kitabayashi N, Rice GI, Jenkinson EM, Boulai A, Jeremiah N, Gattorno Marco, Volpi Stefano, Sacco Oliviero, Terheggen-Lagro SWJ, Tiddens HAWM, Meyts I, Morren MA, De Haes P, Wouters C, Legius E, Corveleyn A, Rieux-Laucat F, Bodemer C, Callebaut I, Rodero MP, Crow YJ. Disease-associated mutations identify a novel region in human STING necessary for the control of type I interferon signaling. *Journal of Allergy and Clinical Immunology* 2017; 140: 543-552. [IF grezzo: 13.081; IF Ministeriale: 10].
- Minoia Francesca, Bovis F, Davì Sergio, Insalaco A, Lehmborg K, Shenoi S, Weitzman S, Espada G, Gao YJ, Anton J, Kitoh T, Kasapcopur O, Sanner H, Merino R, Astigarraga I, Alessio M, Jeng M, Chasnyk V, Nichols KE, Huasong Z, Li C, Micalizzi Concetta, Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Cron RQ, Ravelli Angelo, Horne A, Pediatric Rheumatology International Trials Organization, the Childhood Arthritis and Rheumatology Research Alliance, the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group, and the Histiocyte Society. Development and Initial Validation of the Macrophage Activation Syndrome/Primary Hemophagocytic Lymphohistiocytosis Score, a Diagnostic Tool that Differentiates Primary Hemophagocytic Lymphohistiocytosis from Macrophage Activation Syndrome. *Journal of Pediatrics* 2017; 189: 72-78. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 6].
- Morandi Fabio, Barco Sebastiano, Stigliani S, Croce M, Persico L, Lagazio C, Scuderi F, Belli Maria Luisa, Montera Mariapina, Cangemi Giuliana, Pozzi S, Rigo V, Scaruffi P, Amoroso Loredana, Erminio Giovanni, Pistoia V, Ferrini S, Corrias Maria Valeria. Altered erythropoiesis and decreased number of erythrocytes in children with neuroblastoma. *Oncotarget* 2017; 8: 53194-53209. [IF grezzo: 5.168; IF Ministeriale: 6].
- Morciano G, Sarti AC, Marchi S, Missiroli S, Falzoni S, Raffaghello Lizzia, Pistoia V, Giorgi C, Di Virgilio F, Pinton P. Use of luciferase probes to measure ATP in living cells and animals. *Nature Protocols* 2017; 12: 1542-1562. [IF grezzo: 10.032; IF Ministeriale: 4].
- Morgan EM, Riebschleger MP, Horonjeff J, Consolaro Alessandro, Munro JE, Thornhill S, Beukelman T, Brunner HI, Creek EL, Harris JG, Horton DB, Lovell DJ, Mannion ML, Olson JC, Rahimi H, Gallo MC, Calandra S, Ravelli Angelo, Ringold S, Shenoi S, Stinson J, Toupin-April K, Strand V, Bingham CO 3<sup>rd</sup>. Evidence for Updating the Core Domain Set of Outcome Measures for Juvenile Idiopathic Arthritis: Report from a Special Interest Group at OMERACT 2016. *Journal of Rheumatology* 2017; 44: 1884-1888. [IF grezzo: 3.15; IF Ministeriale: 2].
- Ognibene Marzia, Cangelosi Davide, Morini Martina, Segalerba Daniela, Bosco Maria Carla, Sementa Angela Rita, Eva Alessandra, Varesio Luigi. Immunohistochemical analysis of PDK1, PHD3 and HIF-1 $\alpha$  expression defines the hypoxic status of neuroblastoma tumors. *PLoS One* 2017; 12: e0187206. [IF grezzo: 2.806; IF Ministeriale: 6].
- Ombrello MJ, Arthur VL, Remmers EF, Hinks A, Tachmazidou I, Grom AA, Foell D, Martini Alberto, Gattorno Marco, Özen S, Prahalad S, Zeff AS, Bohnsack JF, Ilowite NT, Mellins ED, Russo R, Len C, Hilario MO, Oliveira S, Yeung RS, Rosenberg AM, Wedderburn LR, Anton J, Haas JP, Rosen-Wolff A, Minden K, Tenbrock K, Demirkaya E, Cobb J, Baskin E, Signa S, Shuldiner E, Duerr RH, Achkar JP, Kamboh MI,

Kaufman KM, Kottyan LC, Pinto D Scherer SW, Alarcón-Riquelme ME, Docampo E, Estivill X, Gül A; British Society of Pediatric and Adolescent Rheumatology (BSPAR) Study Group, Inception Cohort of Newly Diagnosed Patients with Juvenile Idiopathic Arthritis (ICON-JIA) Study Group, Childhood Arthritis Prospective Study (CAPS) Group, Randomized Placebo Phase Study of Riloncept in sJIA (RAPPORT) Investigators, Sparks-Childhood Arthritis Response to Medication Study (CHARMS) Group, Biologically Based Outcome Predictors in JIA (BBOP) Group, Langefeld CD45, Thompson S, Zeggini E, Kastner DL, Woo P, Thomson W. Genetic architecture distinguishes systemic juvenile idiopathic arthritis from other forms of juvenile idiopathic arthritis: clinical and therapeutic implications. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(5): 906-913. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].

- Papa R, Consolaro Alessandro, Minoia Francesca, Caorsi Roberta, Magnano Gian Michele, Gattorno Marco, Ravelli Angelo, Picco Paolo Pietro. Critical role of STIR MRI in early detection of post-streptococcal periostitis with dysproteinaemia (Goldbloom's syndrome). *Clinical and Experimental Rheumatology* 2017; 35: 516-517. [IF grezzo: 2.634; IF Ministeriale: 4].
- Papa R, Doglio M, Lachmann HJ, Ozen S, Frenkel J, Simon A, Neven B, Kuemmerle-Deschner J, Ozgodan H, Caorsi Roberta, Federici Silvia, Finetti Martina, Trachana M, Brunner J, Bezrodnik L, Pinedo Gago MC, Maggio MC, Tsitsami E, Al Suwairi W, Espada G, Shcherbina A, Aksu G, Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Ceccherini Isabella, Gattorno Marcp; Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Eurofever Project. A web-based collection of genotypephenotype associations in hereditary recurrent fevers from the Eurofever registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017; 12: 167. [IF grezzo: 3.478; IF Ministeriale: 6].
- Parini R, Deodato F, Di Rocco Maja, Lanino Edoardo, Locatelli F, Messina C, Rovelli A, Scarpa M. Open issues in Mucopolysaccharidosis type I-Hurler. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017; 12: 112. [IF grezzo: 3.478; IF Ministeriale: 3].
- Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco, Simone G. Molecular galactose-galectin association in neuroblastoma cells: An unconventional tool for qualitative/quantitative screening. *Proteomics Clinical Applications* 2017; 11: 5-6. [IF grezzo: 3.814; IF Ministeriale: 6].
- Pesce S, Thoren FB, Cantoni Claudia, Prato C, Moretta L, Moretta A, Marcenaro E. The Innate Immune Cross Talk between NK Cells and Eosinophils Is Regulated by the Interaction of Natural Cytotoxicity Receptors with Eosinophil Surface Ligands. *Frontiers in Immunology* 2017; 8: 510. [IF grezzo: 6.429; IF Ministeriale: 3].
- Pezzolo Annalisa, Sementa Angela Rita, Lerone Margherita, Morini Martina, Ognibene Marzia, Defferrari Raffaella, Mazzocco Katia, Conte Massimo, Gigliotti Anna Rita, Garaventa Alberto, Pistoia V, Varesio Luigi. Constitutional 3p26.3 terminal microdeletion in an adolescent with neuroblastoma. *Cancer Biology & Therapy* 2017; 18(5): 285-289. [IF grezzo: 3.294; IF Ministeriale: 4].
- Pichiecchio A, Rossi M, Cinnante C, Colafati GS, De Icco R, Parini R, Menni F, Furlan F, Burlina A, Sacchini M, Donati MA, Fecarotta S, Casa RD, Deodato F, Taurisano R, Di Rocco Maja. Muscle MRI of classic infantile pompe patients: Fatty substitution and edema-like changes. *Muscle & Nerve* 2017; 55(6): 841-848. [IF grezzo: 2.605; IF Ministeriale: 4].
- Piras S, Furfaro Annalisa, Brondolo L, Passalacqua M, Marinari UM, Pronzato MA, Nitti M. Differentiation impairs Bach1 dependent HO-1 activation and increases sensitivity to oxidative stress in SH-SY5Y neuroblastoma cells. *Scientific Reports* 2017; 7: 7568. [IF grezzo: 4.259; IF Ministeriale: 6].
- Pisciotta L, Tozzi G, Travaglini L, Taurisano R, Lucchi T, Indolfi G, Papadia F, Di Rocco M, D'Antiga L, Crock P, Vora K, Nightingale S, Michelakakis H, Garoufi A, Lykopoulou L, Bertolini S, Calandra S. Molecular and clinical characterization of a series of patients with childhood-onset lysosomal acid lipase deficiency. Retrospective investigations, follow-up and detection of two novel LIPA pathogenic variants. *Atherosclerosis* 2017; 265: 124-132. [IF grezzo: 4.239; IF Ministeriale: 3].

- Pistoia V, Raffaghello Lizzia. Mesenchymal stromal cells and autoimmunity. *International Immunology* 2017; 29(2): 49-58. [IF grezzo: 3.748; IF Ministeriale: 6].
- Raffaghello Lizzia, Longo V. Metabolic Alterations at the Crossroad of Aging and Oncogenesis. *International Review of Cell and Molecular Biology* 2017; 332: 1-42. [IF grezzo: 3.856; IF Ministeriale: 6].
- Ravelli Angelo, Davì Sergio, Bracciolini G, Pistorio Angela, Consolaro Alessandro, van Dijkhuizen Everth, Lattanzi B, Filocamo G, Verazza S, Gerloni V, Gattinara M, Pontikaki I, Insalaco A, De Benedetti F, Civino A, Presta G, Breda L, Marzetti V, Pastore S, Magni-Manzoni S, Maggio MC, Garofalo F, Rigante D, Gattorno Marco, Malattia Clara, Picco Paolo, Viola S, Lanni Stefano, Ruperto Nicolino, Martini Alberto; Italian Pediatric Rheumatology Study Group. Intra-articular corticosteroids versus intra-articular corticosteroids plus methotrexate in oligoarticular juvenile idiopathic arthritis: a multicentre, prospective, randomised, open-label trial. *Lancet* 2017; 389: 909-916. [IF grezzo: 47.831; IF Ministeriale: 15].
- Regis Stefano, Caliendo F, Dondero A, Casu B, Romano F, Loiacono F, Moretta A, Bottino C, Castriconi R. TGF- $\beta$ 1 Downregulates the Expression of CX3CR1 by Inducing miR-27a-5p in Primary Human NK Cells. *Frontiers in Immunology* 2017; 8: 868. [IF grezzo: 6.429; IF Ministeriale: 6].
- Rider LG, Aggarwal R, Pistorio Angela, Bayat N, Erman B, Feldman BM, Huber AM, Cimaz R, Cuttica RJ, de Oliveira SK, Lindsley CB, Pilkington CA, Punaro M, Ravelli Angelo, Reed AM, Rouster-Stevens K, van Royen-Kerkhof A, Dressler F, Magalhaes CS, Constantin T, Davidson JE, Magnusson B, Russo R, Villa L, Rinaldi M, Rockette H, Lachenbruch PA, Miller FW, Vencovsky J, Ruperto N; International Myositis Assessment and Clinical Studies Group and the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. 2016 American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism Criteria for Minimal, Moderate, and Major Clinical Response in Juvenile Dermatomyositis. *Arthritis & Rheumatology* 2017; 69(5): 911-923. [IF grezzo: 6.918; IF Ministeriale: 6].
- Rider LG, Aggarwal R, Pistorio Angela, Bayat N, Erman B, Feldman BM, Huber AM, Cimaz R, Cuttica RJ, de Oliveira SK, Lindsley CB, Pilkington CA, Punaro M, Ravelli Angelo, Reed AM, Rouster-Stevens K, van Royen-Kerkhof A, Dressler F, Saad Magalhaes C, Constantin T, Davidson JE, Magnusson B, Russo R, Villa L, Rinaldi M, Rockette H, Lachenbruch PA, Miller FW, Vencovsky J, Ruperto N; International Myositis Assessment and Clinical Studies Group and the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. 2016 American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism Criteria for Minimal, Moderate, and Major Clinical Response in Juvenile Dermatomyositis. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(5): 782-791. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
- Rider LG, Ruperto Nicolino, Pistorio Angela, Erman B, Bayat N, Lachenbruch PA, Rockette H, Feldman BM, Huber AM, Hansen P, Oddis CV, Lundberg IE, Amato AA, Chinoy H, Cooper RG, Chung L, Danko K, Fiorentino D, García-De la Torre I, Reed AM, Wook Song Y, Cimaz R, Cuttica RJ, Pilkington CA, Martini Alberto, van der Net J, Maillard S, Miller FW, Vencovsky J, Aggarwal R; International Myositis Assessment and Clinical Studies Group and the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. 2016 ACR-EULAR adult dermatomyositis and polymyositis and juvenile dermatomyositis response criteria-methodological aspects. *Rheumatology* 2017; 56: 1884-1893. [IF grezzo: 4.818; IF Ministeriale: 6].
- Rigo V, Emionite L, Daga A, Astigiano S, Corrias Maria Valeria, Quintarelli C, Locatelli F, Ferrini S, Croce M. Combined immunotherapy with anti-PDL-1/PD-1 and anti-CD4 antibodies cures syngeneic disseminated neuroblastoma. *Scientific Reports* 2017; 7: 14049. [IF grezzo: 4.259; IF Ministeriale: 3].
- Rizzo R, Fainardi E, Rouas-Freiss N, Morandi Fabio. The Role of HLA-Class Ib Molecules in Immune-Related Diseases, Tumors, and Infections 2016. *Journal of Immunology Research* 2017; 2017: 2309574. [IF grezzo: 3.276; IF Ministeriale: 4].

- Rodero MP, Tesser A, Bartok E, Rice GI, Della Mina E, Depp M, Beitz B, Bondet V, Cagnard N, Duffy D, Dussiot M, Frémond ML, Gattorno Marco, Guillem F, Kitabayashi N, Porcheray F, Rieux-Laucat F, Seabra L, Uggenti C, Volpi S, Zeef LAH, Alyanakian MA, Beltrand J, Bianco AM, Boddaert N, Brouzes C, Candon S, Caorsi R, Charbit M, Fabre M, Faletra F, Girard M, Harroche A, Hartmann E, Lasne D, Marcuzzi A, Neven B, Nitschke P, Pascreau T, Pastore S, Picard C, Picco P, Piscianz E, Polak M, Quartier P, Rabant M, Stocco G, Taddio A, Uettwiller F, Valencic E, Vozi D, Hartmann G, Barchet W, Hermine O, Bader-Meunier B, Tommasini A, Crow YJ. Type I interferon-mediated autoinflammation due to DNase II deficiency. *Nature Communications* 2017; 8: 2176. [IF grezzo: 12.124; IF Ministeriale: 10].
- Rossetti M, Spreafico R, Consolaro Alessandro, Leong JY, Chua C, Massa M, Saidin S, Magni-Manzoni S, Arkachaisri T, Wallace CA, Gattorno Marco, Martini Alberto, Lovell DJ, Albani S. TCR repertoire sequencing identifies synovial Treg cell clonotypes in the bloodstream during active inflammation in human arthritis. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76(2): 435-441. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
- Roth J, Ravagnani V, Backhaus M, Balint P, Bruns A, Bruyn GA, Collado P, De la Cruz L, Guillaume-Czitrom S, Herlin T, Hernandez C, Iagnocco A, Jousse-Joulin S, Lanni Stefano, Lilleby V, Malattia Clara, Magni-Manzoni S, Modesto C, Rodriguez A, Nieto JC, Ohrndorf S, Rossi-Semerano L, Selvaag AM, Swen N, Ting TV, Tzaribachev N, Vega-Fernandez P, Vojinovic J, Windschall D, D'Agostino MA, Naredo E; OMERACT Ultrasound Group. Preliminary Definitions for the Sonographic Features of Synovitis in Children. *Arthritis Care & Research* 2017; 69: 1217-1223. [IF grezzo: 3.319; IF Ministeriale: 4].
- Ruperto Nicolino, Brunner HI, Zuber Z, Tzaribachev N, Kingsbury DJ, Foeldvari I, Horneff G, Smolewska E, Vehe RK, Hazra A, Wang R, Mebus CA, Alvey C, Lamba M, Krishnaswami S, Stock TC, Wang M, Suehiro R, Martini Alberto, Lovell DJ; Pediatric Rheumatology International Pharmacokinetic and safety profile of tofacitinib in children with polyarticular course juvenile idiopathic arthritis: results of a phase 1, open-label, multicenter study. *Pediatric Rheumatology* 2017; 15: 86. [IF grezzo: 2.283; IF Ministeriale: 4].
- Ruperto Nicolino, Brunner HI, Lovell DJ, Martini Alberto; Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). Extrapolation or controlled trials in paediatrics: the current dilemma. *Archives of Disease in Childhood* 2017; 102: 949-951. [IF grezzo: 3.265; IF Ministeriale: 6].
- Schena Francesca, Menale C, Caci Emanuela, Diomede L, Palagano E, Recordati C, Sandri M, Tampieri A, Bortolomai I, Capo V, Pastorino Fabio, Bertoni A, Gattorno Marco, Martini Alberto, Villa A, Traggiai E, Sobacchi C. Murine Rankl(-/-) Mesenchymal Stromal Cells Display an Osteogenic Differentiation Defect Improved by a RANKL-Expressing Lentiviral Vector. *Stem Cells* 2017; 35(5): 1365-1377. [IF grezzo: 5.599; IF Ministeriale: 6].
- Taddio A, Ferrara G, Insalaco A, Pardeo M, Gregori M, Finetti Martina, Pastore S, Tommasini A, Ventura A, Gattorno Marco. Dealing with Chronic Non-Bacterial Osteomyelitis: a practical approach. *Pediatric Rheumatology* 2017; 15: 87. [IF grezzo: 2.283; IF Ministeriale: 4].
- Ter Haar NM, Annink KV, Al-Mayouf SM, Amaryan G, Anton J, Barron KS, Benseler SM, Brogan PA, Cantarini L, Cattalini M, Cochino AV, De Benedetti F, Dedeoglu F, De Jesus AA, Della Casa Alberighi O, Demirkaya E, Dolezalova P, Durrant KL, Fabio G, Gallizzi R. Development of the autoinflammatory disease damage index (ADDI). *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76: 821-830. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
- Terslev L, Iagnocco A, Bruyn GAW, Naredo E, Vojinovic J, Collado P, Damjanov N, Filer A, Filippou G, Finzel S, Gandjbakhch F, Ikeda K, Keen HI, Kortekaas MC, Magni-Manzoni S, Ohrndorf S, Pineda C, Ravagnani V, Richards B, Sahbudin I, Schmidt WA, Siddle HJ. The OMERACT Ultrasound Group: A Report from the OMERACT 2016 Meeting and Perspectives. *Journal of Rheumatology* 2017; 44: 1740-1743. [IF grezzo: 3.15; IF Ministeriale: 0.8].

- Torene R, Nirmala N, Obici L, Cattalini M, Tormey V, Caorsi Roberta, Starck-Schwartz S, Letzkus M, Hartmann N, Abrams K, Lachmann H, Gattorno Marco. Canakinumab reverses overexpression of inflammatory response genes in tumour necrosis factor receptor-associated periodic syndrome. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2017; 76: 303-309. [IF grezzo: 12.811; IF Ministeriale: 10].
  - Vanoni F, Minoia Francesca, Malattia Clara. Biologics in juvenile idiopathic arthritis: a narrative review. *European Journal of Pediatrics* 2017; 176: 1147-1153. [IF grezzo: 1.921; IF Ministeriale: 4].
  - Volpi Stefano, Yamazaki Y, Brauer PM, van Rooijen E, Hayashida A, Slavotinek A, Sun Kuehn H, Di Rocco Maja, Rivolta C, Bortolomai I, Du L, Felgentreff K, Ott de Bruin L, Hayashida K, Freedman G, Marcovecchio GE, Capuder K, Rath P, Luche N, Hagedorn EJ, Buoncompagni A, Royer-Bertrand B, Giliani S, Poliani PL, Imberti L, Dobbs K, Poulain FE, Martini Alberto, Manis J, Linhardt RJ, Bosticardo M, Rosenzweig SD, Lee H, Puck JM, Zúñiga-Pflücker JC, Zon L, Park PW, Superti-Furga A, Notarangelo LD. EXTL3 mutations cause skeletal dysplasia, immune deficiency, and developmental delay. *Journal of Experimental Medicine* 2017; 214(3): 623-637. [IF grezzo: 11.991; IF Ministeriale: 8].
- Zeybel M, Luli S, Sabater L, Hardy T, Oakley F, Leslie J, Page A, Moran Salvador E, Sharkey V, Tsukamoto H, Chu DC, Singh US, Ponzoni Mirco, Perri Patrizia, Di Paolo Daniela, Mendivil EJ, Mann J, Mann DA. A Proof-of-Concept for Epigenetic Therapy of Tissue Fibrosis: Inhibition of Liver Fibrosis Progression by 3-Deazaneplanocin A. *Molecular Therapy* 2017; 25(1): 218-231. [IF grezzo: 6.688; IF Ministeriale: 6].

## Linea di ricerca 4: Onco-ematologia e terapie cellulari

### Titolo

**Recenti progressi nella diagnostica e nel trattamento delle patologie ematologiche e oncologiche**

### Coordinatori

Dottor Francesco Frassoni, Dottor Alberto Garaventa

### Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

Le linee di ricerca di questi settori verteranno sullo sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici nei tumori solidi pediatrici ( in particolare per quanto riguarda lo studio di nuovi farmaci antitumorali 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 verrà approfondito lo studio di nuovi farmaci e approcci immunosoppressivi ,di manipolazioni cellulari (alpha/beta deplezione nei trapianti aploidici, trapianto intra-osseo e selezione positiva di progenitori emopoietici, fotoafesi 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-radioterapico e/o immunosoppressivo sono soggetti ad una elevata incidenza di complicanze infettive che possono essere particolarmente gravi e richiedere intense terapie di supporto per cui verrà eseguito un accurato monitoraggio dell'eziologia delle infezioni batteriche e micotiche con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci.

Grazie ai moderni trattamenti la popolazione dei soggetti guariti da neoplasia in età pediatrica va rapidamente aumentando per cui verrà posta particolare attenzione al follow-up clinico di questi soggetti ormai fuori terapia e allo studio della riduzione degli effetti tardivi da RT per neoplasia cerebrale dopo l'introduzione di metodiche di alta precisione (Tomoterapia). Le cellule staminali del sangue dei guariti da neoplasia sottoposti o meno a trapianto di progenitori emopoietici verranno fatte oggetto di studi dei

marcatori di invecchiamento e predisposizione a secondi tumori, dell'assetto immunologico e della ricostituzione ematologica .

Infine, verranno valutate nuove modalità assistenziali in pazienti affetti da coagulopatie congenite e la possibilità di estendere a patologie non emato-oncologiche nuove modalità assistenziali, quali l'assistenza domiciliare.

## **Responsabili Scientifici del Progetto**

Dottor 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 Alberto Garaventa – U.O.C. Oncologia

Dottor Carlo Dufour – U.O.C. Ematologia

Dottor Edoardo Lanino – U.O.S.D. Centro di Trapianto di Midollo Osseo

Dottor Sandro Dallorso – U.O.S.D. Assistenza Domiciliare

Dottoressa Maria Luisa Garrè – U.O.S.D. Centro di Neuro-Oncologia

Dottor Angelo Claudio Molinari- U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi

## **Attività 2017**

### ***U.O.C. Malattie Infettive – Direttore: Dottor Elio Castagnola***

Collaborazioni scientifiche nazionali ed internazionali

1. Pediatric Fungal Network (PFN): studio multicentrico internazionale sulla terapia delle candidemie; lo studio si è concluso. Siamo in attesa dell'analisi dei dati
2. Gruppo Italiano Trapianto di Midollo Osseo (GITMO):
  - a) Batteriemie da Gram-negativi nel post trapianto di midollo; studio italiano, completato e pubblicato (Girmenia C et al.; Gruppo Italiano Trapianto di Midollo Osseo (GITMO) and Associazione Microbiologi Clinici Italiani (AMCLI). Incidence, Risk Factors and Outcome of Pre-engraftment Gram-Negative Bacteremia After Allogeneic and Autologous Hematopoietic Stem Cell Transplantation: An Italian Prospective Multicenter Survey. Clin Infect Dis 2017;65(11):1884-1896. doi: 10.1093/cid/cix690.)
  - b) Pazienti pediatrici con micosi invasive post trapianto di midollo allogenico. Eseguita l'analisi dei dati. Bone Marrow Transplantation 2018 in pubblicazione
3. European Bone Marrow Transplant (EBMT):
  - a) Batteriemie da Gram-negativi resistenti post trapianto; studio multicentrico internazionale, completato. Siamo in attesa dell'analisi dei dati
4. European Pediatric Mycosis Network (EPMyn):
  - a) Studio osservazionale sulle modalità di gestione delle micosi in diversi centri europei. Siamo in attesa dell'analisi dei dati
  - b) Studio retrospettivo sulle candidemie. La raccolta dei dati è conclusa
  - c) Gestione aspergilloso. In pubblicazione
5. Infine è proseguita la raccolta dati inerenti le complicanze infettive batteriche e micotiche in diverse popolazioni a rischio in Istituto, ma al momento i dati non sono ancora sufficienti per presentare risultati scientifici.

## **U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale – Direttore: Dottor Gino Tripodi**

*Selezione di popolazioni di soggetti sani stratificati per età, sesso e specifiche caratteristiche da utilizzare come campioni di controllo negli studi collaborativi con gruppi di ricerca*

Obiettivo: Identificare per tipologia, numerosità, caratteristiche fisiche, biologiche e genetiche coorti di soggetti sani all'interno dei donatori di sangue/plasma/piastrine afferenti al Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale.

Descrizione: Lo studio di coorti di pazienti per l'identificazione di marcatori specifici di patologia necessita il confronto con popolazioni di riferimento clinicamente sane e confrontabili per caratteristiche (età, sesso ecc).

Nel corso del 2017 sono state avviate collaborazioni con diversi gruppi di ricerca all'interno dell'istituto per identificare coorti di soggetti sani da utilizzare quali popolazioni di controllo all'interno di specifici progetti di ricerca. In particolare abbiamo selezionato popolazioni di controllo all'interno di 3 studi clinici:

- 1) Farmacogenetica nelle epilessie focali e generalizzate: criteri predittivi di farmacoresistenza e ricerca di fattori genetici predisponenti.
- 2) Microbioma e rapporti tra intestino e SNC nelle patologie neuropsichiatriche del bambino e dell'adulto.
- 3) Analisi dei telomeri nei pazienti pediatrici con insufficienza midollare in rapporto alla popolazione sana di riferimento.

La selezione dei soggetti, previo specifico consenso informato, è stata attuata nell'ambito dei donatori di sangue previa valutazione anamnestica/laboratoristica e strumentale. Per le specifiche esigenze dei singoli studi è stata eseguita la raccolta di campioni biologici (sangue, urine, feci) al di fuori della donazione in coerenza a quanto richiesto dagli algoritmi previsti per i singoli studi.

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

L'attività di ricerca si è svolta nell'ambito di diverse aree di indagine:

- a) Ricerca traslazionale sul neuroblastoma: è stato analizzato l'impatto del gene *CHL1* sulla biologia del neuroblastoma umano usando dei modelli inducibili *in vitro* and *in vivo*. Lo studio ha dimostrato che il gene *CHL1* svolge il ruolo di tumor-suppressor gene nel neuroblastoma. Inoltre, ci si è focalizzati sullo sviluppo di innovative strategie metaboliche volte ad aumentare l'efficacia di approcci immunoterapia adottiva impiegati nei pazienti oncologici, utilizzando come modello il neuroblastoma. In particolare, sono stati approfonditi diversi aspetti legati al metabolismo tumorale ed è stata valutata la possibilità di modulare il metabolismo di linfociti con recettore T chimerico per l'antigene tumorale GD2 (GD2-CART) al fine di aumentarne la persistenza in vivo e di conseguenza la loro efficacia terapeutica.
- b) Espressione dei geni coinvolti nel self-renewal delle cellule staminali ematopoietiche (HSC) dopo trapianto. Questo studio 1) individua i geni che sono necessari per espansione/proliferazione; 2) identifica come diverse sorgenti di HSC (CB vs adulte) dispongano di potenzialità profondamente diverse; 3) è possibile che lo studio individui geni responsabili di un controllo della proliferazione che mantenga le HSC al di fuori del rischio di "trasformazione".
- c) Mutazioni Clonali nelle cellule del sangue in bambini guariti da tumore (Childhood Cancer Survivors). Lo sviluppo di mutazioni clonali nelle cellule del sangue rappresenta un evento quantificabile sia dopo la sesta decade di vita nei soggetti sani; l'emopoiesi clonale è associata ad un aumento della mortalità. L'emopoiesi clonale è estremamente rara nella popolazione giovanile. Abbiamo valutato, in collaborazione col Sanger Institute di Cambridge., n. 84 CCS per le regioni genomiche sotto elencate. Sono state amplificate 32 regioni di 14 geni risultati più

frequentemente mutati secondo la tecnica NGS (Next Generation Sequencing). Nessuna mutazione somatica è stata rilevata negli 84 pazienti studiati e nei rispettivi controlli d pari età.

- d) Determinazione di un insieme di indicatori di invecchiamento basati sul metabolismo del glucosio. Durante l'invecchiamento l'efficienza del metabolismo mitocondriale diminuisce, passando da uno stato completamente accoppiato a un massiccio disaccoppiamento che potrebbe portare all'incremento dello stress ossidativo. Tra gli indicatori scelti sono risultati particolarmente importanti i rapporti Pyr/Mal, ATP/AMP, LDH (cellulare). Nei soggetti sani il metabolismo energetico cellulare è prevalentemente frutto della fosforilazione ossidativa fino alla quinta decade di vita, quando si osserva un progressivo cambiamento a favore della glicolisi anaerobica. In base a questi parametri abbiamo costruito un algoritmo che, anche in virtù di un metodo machine-learning, indica la età del soggetto con una variazione in più o in meno di 8 anni.
- e) Alterazioni biochimiche nelle cellule staminali del cancro (CCS). Utilizzando gli indicatori di cui al punto 3, abbiamo cercato di determinare l'invecchiamento cellulare nelle cellule del sangue di bambini guariti da tumore (Childhood Cancer Survivors). Lo studio dimostra che i CCS hanno un metabolismo cellulare spostato verso l'invecchiamento di 25 anni in media.

### **U.O.C. Oncologia** – *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 e l'Istiocitosi LC. 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 antitumorali e su nuovi farmaci anti-emetici in Oncologia Pediatrica. Stiamo partecipando al progetto DOPO, relativo alla sorveglianza e gestione delle sequele a medio e lungo termine indotte dai trattamenti erogati nei pazienti lungo-sopravvissuti dopo trattamento per neoplasia in età pediatrica. In particolare, per ciò che riguarda il Neuroblastoma, con il Gruppo Europeo abbiamo concluso e pubblicato l'analisi dei risultati della randomizzazione tra due regimi mieloablativi nel neuroblastoma alto rischio e l'analisi dei dati dell'utilizzo del regime TVD nei pazienti ad alto rischio scarsamente responsivi. Abbiamo inoltre concluso due studi sull'immunoterapia con anticorpo antiGD2 nei pazienti alto rischio o recidivati-refrattari e pubblicato una prima analisi della tossicità di quest'approccio. Infine, abbiamo chiuso lo studio randomizzato in fase di induzione di due diversi regimi ed iniziata l'analisi.

### **U.O.C. Ematologia** – *Direttore: Dottor Carlo Dufour*

- Dettagliato il difetto energetico nelle cellule AF (Anemia di Fanconi) e Schwachman-Diamond.
- Caratterizzazione molecolare di alcuni sottotipi genetici di AF.
- Iniziata fusione in un unico Registro, che avrà sede al Gaslini, del precedente Registro Italiano Anemia di Fanconi con il Data Base Aieop Anemia di Fanconi che prevede l'inclusione di un totale di oltre 200 pazienti.
- Definito il profilo chimico-clinico di un sottogruppo di pazienti Fanconi con danno da funzione mitocondriale.
- Implementazione registro nazionale ALPS ( inclusi > 200 pazienti) e neutropenie ( inclusi > 400 pazienti).
- Analisi di outcome del trapianto di midollo osseo dei pazienti europei con telomeropatie .
- Analisi di outcome del trapianto di midollo osseo dei pazienti Europei con Anemia Congenita Diseritropietica (CDA).
- Inclusione di 29 pazienti in 7 protocolli sperimentali per Leucemie acute e croniche dell'infanzia.
- Definizione funzionale del difetto di Caspasi 10 in pazienti con ALPS.

### **U.O.S.D. Centro di Trapianto di Midollo Osseo** – *Direttore: Dottor Edoardo Lanino*

La ricerca clinica è stata focalizzata principalmente sul trapianto di cellule staminali emopoietiche (TCSE) da donatore familiare incompatibile (aploidentico) con utilizzo prevalente della piattaforma con selezione

negativa linfociti TCR $\alpha\beta$ -CD19 (11 procedure) e, meno frequentemente, della piattaforma con ciclofosfamide post-trapianto (2 procedure). Globalmente, sono stati eseguiti 31 trapianti allogenici in 26 pazienti, 24 dei quali (92%) sono sopravvissuti. In tutti i casi di trapianto aploidentico, la selezione del donatore è avvenuta in modo prospettico sulla base di un algoritmo (presenza di 295 alloreattività NK determinata con KIR genotyping, B-content, espressione ed educazione di recettori attivatori e inibitori) elaborato grazie alla collaborazione con il Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (Dr.ssa Michela Falco). Parallelamente è stata attivata una analisi retrospettiva delle coppie sottoposte negli anni passati a TCSE aploidentico e da donatore non consanguineo, con l'obiettivo di verificare l'impatto di tali variabili sull'outcome del trapianto, in termini di complicanze immunomediate ed infettive, recidiva neoplastica e sopravvivenza.

## **U.O.S.D. Assistenza Domiciliare – Direttore: Dottor Sandro Dallorso**

Nel 2017 sono stati presentati al Comitato Etico 2 studi relativi all'utilizzo della Gabapentina come farmaco antalgico in ambito pediatrico:

GABA-1: Randomized, double-blind, double-dummy, active controlled, multicentre, non-inferiority phase-III study to compare the pharmacokinetic, efficacy and safety of gabapentin liquid formulation to tramadol in children from 3 months to less than 18 years of age experiencing moderate to severe chronic neuropathic or mixed pain.

Per questo studio è stata fatta Side Visit di attivazione del centro a fine anno.

GABA-2: Randomized, double-blind, placebo controlled, multi-centre study to evaluate the safety, pharmacokinetic, efficacy of gabapentin liquid formulation as add-on to morphine in children from 3 months to less than 18 years of age experiencing severe chronic neuropathic or mixed pain.

Per questo studio non è ancora stata fatta Side Visit di attivazione del centro.

## **U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi – Direttore: Dottor Angelo Claudio Molinari**

L'U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi (ET) collabora con altri centri in Italia per la ricerca sulle patologie emorragiche e trombotiche congenite ed acquisite. In particolare l'interesse è focalizzato sulle complicanze trombotiche delle cure aggressive in pediatria, sulla sperimentazioni cliniche dei nuovi anticoagulanti e dei nuovi farmaci per l'emofilia a emivita prolungata. Svolge ruolo di riferimento nazionale per le problematiche trombotiche e lo stroke pediatrico. L'attività ha consentito di approfondire le conoscenze di PK e PD di Rivaroxaban in pediatria. Nel 2017 si è intensificata l'attività di valutazione dello stroke pediatrico con l'apertura dell'ambulatorio stroke coordinato svolto da un medico della UOSD ET.

## **Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2017)**

- Aloi D, Belgioia L, Barra S, Giannelli F, Cavagnetto F, Gallo F, Milanaccio Claudia, Garrè Maria Luisa, Di Profio S, Di Iorgi Natascia, Corvò R. Neuroendocrine late effects after tailored photon radiotherapy for children with low grade gliomas: Long term correlation with tumour and treatment parameters. *Radiotherapy and Oncology* 2017; 125: 241-247. [IF grezzo: 4.328; IF Ministeriale: 6].
- Amoroso Loredana, Haupt Riccardo, Garaventa Alberto, Ponzoni Mirco. Investigational drugs in phase II clinical trials for the treatment of Neuroblastoma. *Expert Opinion on Investigational Drugs* 2017; 26: 1281-1293. [IF grezzo: 4.03; IF Ministeriale: 6].
- Andersson NG, Auerswald G, Barnes C, Carcao M, Dunn AL, Fijnvandraat K, Hoffmann M, Kavakli K, Kenet G, Kobelt R, Kurnik K, Liesner R, Mäkipernaa A, Manco-Johnson MJ, Mancuso ME, Molinari Angelo C, Nolan B, Perez Garrido R, Petrini P, Platokouki HE, Shapiro AD, Wu R, Ljung R. Intracranial haemorrhage in children and adolescents with severe haemophilia A or B - the impact of prophylactic treatment. *British Journal of Haematology* 2017; 179: 298-307. [IF grezzo: 5.67; IF Ministeriale: 3].

- Benini F, Vecchi R, Lazzarin P, Jankovic M, Orsi L, Manfredini Luca, Drigo P, Sellaroli V, Gangemi M, Spizzichino M, Orzalesi M. The rights of the dying child and the duties of healthcare providers: the "Trieste Charter". *Tumori* 2017; 103(1): 33-39. [IF grezzo: 1.233; IF Ministeriale: 0.5].
- Bruno B, Busca A, Vallero S, Raviolo S, Mordini N, Nassi L, Cignetti A, Audisio E, Festuccia M, Corsetti A, Depaoli L, Faraci Maura, Micalizzi Concetta, Corcione S, Berger M, Saglio F, Caropreso P, Mengozzi G, Squadrone V, De Rosa FG, Giaccone L. Current use and potential role of procalcitonin in the diagnostic work up and follow up of febrile neutropenia in hematological patients. *Expert Review of Hematology* 2017; 10: 543-550. [IF grezzo: 2.246; IF Ministeriale: 1].
- Buldini B, Rizzati F, Masetti R, Fagioli F, Menna G, Micalizzi Concetta, Putti MC, Rizzari C, Santoro N, Zecca M, Disarò S, Rondelli R, Merli P, Pigazzi M, Pession A, Locatelli F, Basso G. Prognostic significance of flow-cytometry evaluation of minimal residual disease in children with acute myeloid leukaemia treated according to the AIEOP-AML 2002/01 study protocol. *British Journal of Haematology* 2017; 177: 116-126. [IF grezzo: 5.67; IF Ministeriale: 3].
- Calaminus G, Frappaz D, Kortmann RD, Krefeld B, Saran F, Pietsch T, Vasiljevic A, Garré Maria Luisa, Ricardi U, Mann JR, Gobel U, Alapetite C, Murray MJ, Nicholson JC. Outcome of patients with intracranial non-germinomatous germ cell tumors-lessons from the SIOP-CNS-GCT-96 trial. *Neuro-Oncology* 2017; 19: 1661-1672. [IF grezzo: 7.786; IF Ministeriale: 4].
- Calitri Caviglia Ilaria, Cangemi Giuliana, Furfaro Elisa, Bandettini Roberto, Fioredda Francesca, Amoroso Loredana, Faraci Maura, Riso Francesco Maria, Mattioli Girolamo, Moscatelli Andrea, Haupt Riccardo, Castagnola Elio. Performance of 1,3-β-D-glucan for diagnosing invasive fungal diseases in children. *Mycoses* 2017; 60: 789-795. [IF grezzo: 2.252; IF Ministeriale: 4].
- Cappelli E, Cuccarolo P, Stroppiana G, Miano Maurizio, Bottega R, Cossu V, Degan P, Ravera S. Defects in mitochondrial energetic function compels Fanconi Anaemia cells to glycolytic metabolism. *Biochimica et Biophysica Acta-Molecular Basis of Disease* 2017; 1863(6): 1214-1221. [IF grezzo: 5.476; IF Ministeriale: 6].
- Cesaro S, Tridello G, Castagnola Elio, Calore E, Carraro F, Mariotti I, Colombini A, Perruccio K, Decembrino N, Russo G, Maximova N, Baretta V, Caselli D. Retrospective study on the incidence and outcome of proven and probable invasive fungal infections in high-risk pediatric onco-hematological patients. *European Journal of Haematology* 2017; 99: 240-248. [IF grezzo: 2.653; IF Ministeriale: 2].
- Chabannon C, Kuball J, Mcgrath E, Bader P, Dufour Carlo, Lankester A, Basak GW, Montoto S, Nagler A, Snowden JA, Styczynski J, Duarte RF, Kroger N, Mohty M, on behalf of the European Society for Blood and Marrow Transplantation CAR-T cells: the narrow path between hope and bankruptcy? *Bone Marrow Transplantation* 2017; 52: 1588-1589. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 6].
- Coppola A, D'Ausilio A, Aiello A, Amoresano S, Toumi M, Mathew P, Tagliaferri A; Potter Study Group (Molinari Angelo Claudio). Cost-effectiveness analysis of late prophylaxis vs. on-demand treatment for severe haemophilia A in Italy. *Haemophilia* 2017; 23: 422-429. [IF grezzo: 3.569; IF Ministeriale: 0.8].
- Coppola A, Santagostino E, Hassan HJ, Molinari Angelo Claudio, Santoro RC, Tagliaferri A, Morfini M, Di Minno G. The increased demand for plasma-derived factor VIII in Italy between 2011 and 2014 is attributable to treatment of adult patients rather than paediatric or previously unexposed patients with severe haemophilia A. *Blood Transfusion* 2017; 15: 281-282. [IF grezzo: 1.607; IF Ministeriale: 0.5].
- D'Alessandro M, Loy Anna, Castagnola Elio. Management of Lyme Disease in European Children: a Review for Practical Purpose. *Current Infectious Disease Reports* 2017; 19(8): 27. [IF grezzo: 1.915; IF Ministeriale: 2].
- D'Angelo P, Di Cataldo A, Terenziani M, Bisogno G, Collini P, Di Martino M, Melchionda F, Mosa C, Nantron Marilina, Perotti D, Puccio G, Serra A, Catania S, Spreafico F; AIEOP Wilms Tumor Working Group. Factors possibly affecting prognosis in children with Wilms' tumor diagnosed before 24 months of

- age: A report from the Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica (AIEOP) Wilms Tumor Working Group. *Pediatric Blood & Cancer* 2017; 64: e26644. [IF grezzo: 2.513; IF Ministeriale: 6].
- Di Cataldo A, Agodi A, Balaguer J, Garaventa Alberto, Barchitta M, Segura V, Bianchi M, Castel V, Castellano A, Cesaro S, Couselo JM, Cruz O, D'Angelo P, De Bernardi B, Donat J, de Andoin NG, Hernandez MI, La Spina M, Lillo M, Lopez-Almaraz R, Luksch R, Mastrangelo S, Mateos E, Molina J, Moscheo C, Mura R, Porta F, Russo G, Tondo A, Torrent M, Vetrella S, Villegas JA, Viscardi E, Zanazzo GA, Cañete A. Metastatic neuroblastoma in infants: are survival rates excellent only within the stringent framework of clinical trials? *Clinical & Translational Oncology* 2017; 19(1): 76-83. [IF grezzo: 2.353; IF Ministeriale: 1].
  - Diesch T, Rovo A, von der Weid N, Faraci Maura, Pillon M, Dalissier A, Dalle JH, Bader P. Fertility preservation practices in pediatric and adolescent cancer patients undergoing HSCT in Europe: a population-based survey. *Bone Marrow Transplantation* 2017; 52(7): 1022-1028. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 3].
  - Dufour C. How I manage patients with Fanconi anaemia. *British Journal of Haematology* 2017; 178(1): 32-47. [IF grezzo: 5.67; IF Ministeriale: 6].
  - Faraci Maura, Giardino Stefano, Lanino Edoardo, Morreale Giuseppe, Ghibauda Emilia Maria, Francesca Berta M, Risso Marco, Castagnola Elio, Ripaldi M, Moscatelli Andrea, Ghigliotti G. Toxic Epidermal Necrolysis-like Reaction After Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Children. *Journal of Pediatric Hematology Oncology* 2017; 39(4): 254-258. [IF grezzo: 1.076; IF Ministeriale: 1].
  - Farruggia P, Puccio G, Fioredda Francesca, Lanza Tiziana, Porretti L, Ramenghi U, Barone A, Bonanomi S, Finocchi A, Ghilardi R, Ladogana S, Marra N, Martire B, Notarangelo LD, Onofrillo D, Pillon M, Russo G, Lo Valvo L, Serafinelli J, Tucci F, Zunica F, Verzegnassi F, Dufour C. Autoimmune neutropenia of childhood secondary to other autoimmune disorders: Data from the Italian neutropenia registry. *American Journal of Hematology* 2017; 92(9): E546-E549. [IF grezzo: 5.275; IF Ministeriale: 3].
  - Ferrari A, Magni C, Bergamaschi L, Cecchetto G, Alaggio R, Milano GM, Bertolini P, Basso E, Manzitti Carla, Di Martino M, Giurici N, Melchionda F, Cecinati V, Chiaravalli S, Affinita MC, Scagnellato A, Casanova M, Bisogno G. Pediatric nonrhabdomyosarcoma soft tissue sarcomas arising at visceral sites. *Pediatric Blood & Cancer* 2017; 64: e26490. [IF grezzo: 2.513; IF Ministeriale: 3].
  - Faraci Maura, Giardino Stefano, Bagnasco Francesca, Morreale Giuseppe, Terranova Maria Paola, Di Martino Daniela, Lanino Edoardo. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in congenital disorders: A single-center experience. *Pediatric Transplantation* 2017; 21(6): e12997. [IF grezzo: 1.294; IF Ministeriale: 2].
  - Franca R, Rebora P, Bertorello N, Fagioli F, Conter V, Biondi A, Colombini A, Micalizzia Concetta, Zecca M, Parasole R, Petruzzello F, Basso G, Putti MC, Locatelli F, d'Adamo P, Valsecchi MG, Decorti G, Rabusin M. Pharmacogenetics and induction/consolidation therapy toxicities in acute lymphoblastic leukemia patients treated with AIEOP-BFM ALL 2000 protocol. *Pharmacogenomics Journal* 2017; 17: 4-10. [IF grezzo: 3.815; IF Ministeriale: 3].
  - Girmenia C, Bertaina A, Piciocchi A, Perruccio K, Algarotti A, Busca A, Cattaneo C, Raiola AM, Guidi S, Iori AP, Candoni A, Irrera G, Milone G, Marcacci G, Scimè R, Musso M, Cudillo L, Sica S, Castagna L, Corradini P, Marchesi F, Pastore D, et al. For AMC Incidence, Risk Factors and Outcome of Pre-engraftment Gram-Negative Bacteremia After Allogeneic and Autologous Hematopoietic Stem Cell Transplantation: An Italian Prospective Multicenter Survey. *Clinical Infectious Diseases* 2017; 65: 1884-1896. [IF grezzo: 8.216; IF Ministeriale: 1.6].
  - Gluckman E, Cappelli B, Bernaudin F, Labopin M, Volt F, Carreras J, Pinto Simões B, Ferster A, Dupont S, de la Fuente J, Dalle JH, Zecca M, Walters MC, Krishnamurti L, Bhatia M, Leung K, Yanik G, Kurtzberg J, Dhedin N, Kuentz M, Michel G, Apperley J, Lutz P, Neven B, Bertrand Y, Vannier JP, Ayas M, Cavazzana M, Matthes-Martin S, Rocha V, Elayoubi H, Kenzey C, Bader P, Locatelli F, Ruggeri A, Eapen M; Eurocord, the

Pediatric Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation, and the Center for International Blood and Marrow Transplant Research. Sickle cell disease: an international survey of results of HLA-identical sibling hematopoietic stem cell transplantation. *BLOOD* 2017; 129: 1548-1556. [IF grezzo: 13.164; IF Ministeriale: 2].

- Ladenstein R, Pötschger U, Pearson ADJ, Brock P, Luksch R, Castel V, Yaniv I, Papadakis V, Laureys G, Malis J, Balwierz W, Ruud E, Kogner P, Schroeder H, de Lacerda AF, Beck-Popovic M, Bician P, Garami M, Trahair T, Canete A, Ambros PF, Holmes K, Gaze M, Schreier G, Garaventa Alberto, Vassal G, Michon J, Valteau-Couanet D; SIOP Europe Neuroblastoma Group (SIOPEN). Busulfan and melphalan versus carboplatin, etoposide, and melphalan as high-dose chemotherapy for high-risk neuroblastoma (HR-NBL1/SIOPEN): an international, randomised, multi-arm, open-label, phase 3 trial. *Lancet Oncology* 2017; 18: 500-514. [IF grezzo: 33.9; IF Ministeriale: 15].
- Ladogana S, Maruzzi M, Samperi P, Perrotta S, Del Vecchio GC, Notarangelo LD, Farruggia P, Verzegnassi F, Masera N, Saracco P, Fasoli S, Miano Maurizio, Girelli G, Barcellini W, Zanella A, Russo G; AIHA Committee of the Italian Association of Paediatric Onco-haematology (AIEOP). Diagnosis and management of newly diagnosed childhood autoimmune haemolytic anaemia. Recommendations from the Red Cell Study Group of the Paediatric Haemato-Oncology Italian Association. *Blood Transfusion* 2017; 15(3): 259-267. [IF grezzo: 1.607; IF Ministeriale: 1].
- Lassaletta A, Zapotocky M, Mistry M, Ramaswamy V, Honnorat M, Krishnatry R, Guerreiro Stucklin A, Zhukova N, Arnoldo A, Ryall S, Ling C, McKeown T, Loukides J, Cruz O, de Torres C, Ho CY, Packer RJ, Tatevossian R, Qaddoumi I, Harreld JH, Dalton JD, Mulcahy-Levy J, Foreman N, Karajannis MA, Wang S, Snuderl M, Nageswara Rao A, Giannini C, Kieran M, Ligon KL, Garre Maria Luisa, Nozza Paolo, Mascelli Samantha, Raso Alessandro, Mueller S, Nicolaidis T, Silva K, Perbet R, Vasiljevic A, Faure Conter C, Frappaz D, Leary S, Crane C, Chan A, Ng HK, Shi ZF, Mao Y, Finch E, Eisenstat D, Wilson B, Carret AS, Hauser P, Sumerauer D, Krskova L, Larouche V, Fleming A, Zelcer S, Jabado N, Rutka JT, Dirks P, Taylor MD, Chen S, Bartels U, Huang A, Ellison DW, Bouffet E, Hawkins C, Tabori U. Therapeutic and Prognostic Implications of BRAF V600E in Pediatric Low-Grade Gliomas. *Journal of Clinical Oncology* 2017; 35: 2934-2941. [IF grezzo: 24.008; IF Ministeriale: 15].
- Lehrnbecher T, Robinson P, Fisher B, Alexander S, Ammann RA, Beauchemin M, Carlesse F, Groll AH, Haeusler GM, Santolaya M, Steinbach WJ, Castagnola Elio, Davis BL, Dupuis LL, Gaur AH, Tissing WJE, Zaoutis T, Phillips R, Sung L. Guideline for the Management of Fever and Neutropenia in Children With Cancer and Hematopoietic Stem-Cell Transplantation Recipients: 2017 Update. *Journal of Clinical Oncology* 2017; 35: 2082-2094. [IF grezzo: 24.008; IF Ministeriale: 7.5].
- Locatelli F, Bernardo ME, Bertaina A, Rognoni C, Comoli P, Rovelli A, Pession A, Fagioli F, Favre C, Lanino Edoardo, Giorgiani G, Merli P, Pagliara D, Prete A, Zecca M. Efficacy of two different doses of rabbit anti-T-lymphocyte globulin to prevent graft-versus-host disease in children with haematological malignancies transplanted from an unrelated donor: a multicentre, randomised, open-label, phase 3 trial. *Lancet Oncology* 2017; 18: 1126-1136. [IF grezzo: 33.9; IF Ministeriale: 7.5].
- Locatelli F, Valsecchi MG, Möricke A, Zimmermann M, Gruhn B, Biondi A, Kulozik AE, Silvestri D, Bodmer N, Putti MC, Burdach S, Micalizzi Concetta, Teigler-Schlegel A, Ritter J, Pession A, Cario G, Bielack S, Basso G, Klingebiel T, Vinti L, Rizzari C, Attarbaschi A, Santoro N, Parasole R, Mann G, Karawajew L, Haas OA, Conter V, Schrappe M. Protocol II vs protocol III given twice during reinduction therapy in children with medium-risk ALL. *Blood* 2017; 130: 2146-2149. [IF grezzo: 13.164; IF Ministeriale: 5].
- Mancuso ME, Fischer K, Santagostino E, Oldenburg J, Platokouki H, Königs C, Escuriola-Ettingshausen C, Rivard GE, Cid AR, Carcao M, Ljung R, Petrini P, Altisent C, Kenet G, Liesner R, Kurnik K, Auerswald G, Chambost H, Mäkipernaa A, Molinari Angelo C, Williams M, van den Berg HM, European Pediatric Network for Haemophilia Management (PedNet) the REMAIN (REal life MANagement of children with

INHibitors) Study Group. Risk Factors for the Progression from Low to High Titres in 260 Children with Severe Haemophilia A and Newly Developed Inhibitors. *Thrombosis and Haemostasis* 2017; 117: 2274-2282. [IF grezzo: 5.627; IF Ministeriale: 6].

- Mesini A, Bandettini R, Caviglia Ilaria, Fioredda Francesca, Amoroso Loredana, Faraci Maura, Mattioli Girolamo, Piaggio Giorgio, Riso Francesco Maria, Moscatelli Andrea, Loy Anna, Castagnola Elio. Candida infections in paediatrics: Results from a prospective single-centre study in a tertiary care children's hospital. *Mycoses* 2017; 60(2): 118-123. [IF grezzo: 2.252; IF Ministeriale: 4].
- Moreno L, Rubie H, Varo A, Le Deley MC, Amoroso L, Chevance A, Garaventa Alberto, Gambart M, Bautista F, Valteau-Couanet D, Geoerger B, Vassal G, Paoletti X, Pearson AD. Outcome of children with relapsed or refractory neuroblastoma: A meta-analysis of ITCC/SIOPEN European phase II clinical trials. *Pediatric Blood & Cancer* 2017; 64(1): 25-31. [IF grezzo: 2.513; IF Ministeriale: 3].
- Pagliuca S, Peffault de Latour R, Volt F, Locatelli F, Zecca M, Dalle JH, Comoli P, Vettenranta K, Diaz MA, Reuven O, Bertrand Y, Diaz de Heredia C, Nagler A, Ghavamzadeh A, Sufljarska S, Lawson S, Kenzey C, Rocha V, Dufour Carlo, Gluckman E, Passweg J, Ruggeri A. Long-Term Outcomes of Cord Blood Transplantation from an HLA-Identical Sibling for patients with bone marrow failure syndromes: a report from Eurocord, Coord Blood Committee and Severe Aplastic Anemia Working Party of the ESBMT. *Biology of Blood And Marrow Transplantation* 2017; 23: 1939-1948. [IF grezzo: 4.704; IF Ministeriale: 3].
- Palmisani Elena, Barco Sebastiano, Cangemi Giuliana, Moroni Cristina, Dufour Carlo, Castagnola Elio. Need of voriconazole high dosages, with documented cerebrospinal fluid penetration, for treatment of cerebral aspergillosis in a 6-month-old leukaemic girl. *Journal Of Chemotherapy* 2017; 29(1): 42-44. [IF grezzo: 1.577; IF Ministeriale: 1].
- Passweg JR, Baldomero H, Bader P, Bonini C, Cesaro S, Dreger P, Duarte RF, Dufour Carlo, Kuball J, Farge-Bancel D, Gennery A, Kroger N, Lanza F, Nagler A, Sureda A, Mohty M, for the European Society for Blood and Marrow Transplantation. Impact of drug development on the use of stem cell transplantation: a report by the European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT). *Bone Marrow Transplantation* 2017; 52(2): 191-196. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 6].
- Passweg JR, Baldomero H, Bader P, Bonini C, Duarte RF, Dufour C, Gennery A, Kroger N, Kuball J, Lanza F, Montoto S, Nagler A, Snowden JA, Styczynski J, Mohty M. Use of haploidentical stem cell transplantation continues to increase: the 2015 European Society for Blood and Marrow Transplant activity survey report. *Bone Marrow Transplantation* 2017; 52: 811-817. [IF grezzo: 3.874; IF Ministeriale: 3].
- Putti MC, Pizzi M, Bertozzi I, Sabattini E, Micalizzi Concetta, Farruggia P, Ramenghi U, Cesaro S, Russo G, Peroni E, Rugge M, Fabris F, Randi ML. Bone marrow histology for the diagnosis of essential thrombocythemia in children: a multi-center Italian study. *Blood* 2017; 129: 3040-3042. [IF grezzo: 13.164; IF Ministeriale: 5].
- Rosso V, Petit J, Bracco E, Pedrola R, Carnuccio F, Signorino E, Carturan S, Calabrese C, Bot-Sartor G, Ronconi M, Serra A, Saglio G, Frassoni Francesco, Cilloni D. A novel assay to detect calreticulin mutations in myeloproliferative neoplasms. *Oncotarget* 2017; 24(8): 6399-6405. [IF grezzo: 5.168; IF Ministeriale: 3].
- Ruggeri A, Volt F, Locatelli F, Michel G, Diaz de Heredia C, Abecasis M, Zecca M, Vora A, Yakouben K, O'Brien TA, Giardino Stefano, Cornish J, Rocha V, Peters C, Bader P, Gluckman E, Dalle JH. Unrelated Cord Blood Transplantation for Acute Leukemia Diagnosed in the First Year of Life: Outcomes and Risk Factor Analysis. *Biology of Blood and Marrow Transplantation* 2017; 23(1): 96-102. [IF grezzo: 4.704; IF Ministeriale: 3].

- Savage SA, Dufour Carlo. Classical inherited bone marrow failure syndromes with high risk for myelodysplastic syndrome and acute myelogenous leukemia. *Seminars in Hematology* 2017; 54: 105-114. [IF grezzo: 4.042; IF Ministeriale: 6].
- Scala M, Morana Giovanni, Milanaccio Claudia, Pavanello Marco, Nozza Paolo, Garré Maria Luisa. Atypical choroid plexus papilloma: spontaneous resolution of diffuse leptomeningeal contrast enhancement after primary tumor removal in 2 pediatric cases. *Journal of Neurosurgery-Pediatrics* 2017; 20: 284-288. [IF grezzo: 2.17; IF Ministeriale: 4].
- Silva M, Chisari M, Signoroni S, Bassani A, Tagliabue L, Ricci A, Daversa M, Achini M, Spreafico F, Murelli M, Milano GM, Bisogno G, Coccoli L, Conte Massimo, Garaventa Alberto, Indolfi P, Perrotta S, Spinelli M, Mercolini F, Soloni P, Pierobon M, Di Cataldo A, Perillo T, Mascarini M, Coassin E, Veneroni L, Casanova M, Massimino M, Ferrari A. Winners' Cup: a national football tournament brings together adolescent patients with cancer from all over Italy. *Tumori* 2017; 103(4): e25-e29. [IF grezzo: 1.233; IF Ministeriale: 0.5].
- Spreafico F, Biondi D, Lo Vullo S, Gandola L, D'Angelo P, Terenziani M, Bianchi M, Massimo P, Indolfi P, Pession A, Nantron Marilina, Di Cataldo A, Morosi C, Perotti D, Catania S, Bellani FF, Collini P; AIEOP Wilms Tumor Working Group. Results of the Third AIEOP Cooperative Protocol on Wilms Tumor (TW2003) and Related Considerations. *Journal of Urology* 2017; 198: 1138-1145. [IF grezzo: 5.157; IF Ministeriale: 6].
- Tatarelli P, Faraci Maura, Caviglia Ilaria, Bandettini Roberto, Cangemi Giuliana, Magnano Gian Michele, Garaventa Alberto, Viscoli C, Castagnola Elio. Epidemiology of invasive fungal diseases in children with solid tumours undergoing autologous haematopoietic stem cell transplantation: a 10-year experience in a tertiary Italian centre. *Mycoses* 2017; 60: 517-520. [IF grezzo: 2.252; IF Ministeriale: 4].
- Terenziani M, Bisogno G, Boldrini R, Cecchetto G, Conte Massimo, Boschetti L, De Pasquale MD, Biondi D, Inserra A, Siracusa F, Basso ME, De Leonardis F, Di Pinto D, Barretta F, Spreafico F, D'Angelo P. Malignant ovarian germ cell tumors in pediatric patients: The AIEOP (Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica) study. *Pediatric Blood & Cancer* 2017; 64: e26568. [IF grezzo: 2.513; IF Ministeriale: 3].

## Linea di ricerca 5: Patologie muscolari e neurologiche

### Titolo

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

### Coordinatori

Dottor Pasquale Striano, Dottor Claudio Bruno

### Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

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

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

### Responsabili Scientifici del Progetto

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

Dottor Armando Cama – U.O.C. Neurochirurgia

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

Dottor Andrea Rossi – U.O.C. Neuroradiologia

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

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

Dottor Federico Zara – U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze

Dottor Carlo Gandolfo – U.O.S.D. Centro di Neuroradiologia e Radiologia Interventistica

### Attività 2017

#### **U.O.C. Neurochirurgia – Direttore: Dottor Armando Cama**

Identificazione mediante Whole Exome Sequencing (WES) di tre geni candidati responsabili dello sviluppo della fossa cranica posteriore in due casi familiari di malformazione di Chiari I non isolata. In questo studio sono stati sequenziati gli esomi degli individui affetti e non affetti di due famiglie Italiane in cui una forma non isolata di CM1 segregava in modo autosomico dominante. Abbiamo identificato tre mutazioni missenso eterozigoti: la mutazione p.A41T nel gene DKK1 nella prima famiglia e le mutazioni p.T851R nel gene LRP4 e p.R314H nel gene BMP1 nella seconda famiglia. Queste varianti erano localizzate in aminoacidi altamente conservati, segregavano con la patologia e non erano presenti in 100 controlli sani. DKK1 codifica per una proteina secreta dai precursori degli osteoblasti e osteociti del mesoderma craniale e riveste un ruolo fondamentale nella regolazione del metabolismo osseo agendo da modulatore negativo della via di segnale WNT formando un complesso biologicamente attivo con il suo recettore LRP4. L'inattivazione nel topo di

DDK1 provoca la mancata formazione delle strutture cefaliche anteriori. LRP4 è un recettore espresso negli osteoblasti che lega DDK1 ed è capace di integrare i segnali delle vie mediate da WNT e BMP. Il ruolo di DKK1 nella Malformazione di Chiari 1 è stato da noi ulteriormente confermato mediante analisi mutazionale dell'intero gene in 75 pazienti con forme sporadiche della malformazione. In due di essi è stata infatti identificata un'altra mutazione patogenetica di DKK1, p.R120L, assente in 100 individui sani. Questi risultati dimostrano il ruolo fondamentale della via di segnale WNT nello sviluppo del mesenchima craniale che dà origine alla fossa cranica posteriore. I risultati di questo studio sono stati pubblicati su *European Journal of Human Genetics* (Merello et al., 2017).

Identificazione di un ruolo importante del gene *Scribble1* nella patogenesi dei Difetti del Tubo Neurale (DTN). *Scribble1* è un oncosoppressore che svolge un ruolo fondamentale per la determinazione della polarità apico-basale (ABP) della cellula, processo fondamentale per la corretta morfogenesi della piastra neurale embrionale. Nel topo, mutazioni del gene omologo *Scrib1* (*Circletail*, *crc*) causano forme gravi di DTN quali conseguenza di una disorganizzazione delle cellule embrionali a causa *Scribble1* è un regolatore. Il ri-sequenziamento di *Scribble1* in 473 pazienti con DTN ha portato all'identificazione di 5 rare mutazioni eterozigoti, predette essere patogenetiche. Studi funzionali in vitro che prevedevano l'uso di una linea cellulare epiteliale canina MDCK II (usata per studi di polarità apico-basale) hanno dimostrato che due delle 5 mutazioni, p.Gly263Ser e p.Gln808His, comportano una localizzazione anomala della proteina sulla membrana e di conseguenza anche una anomalia della localizzazione delle proteine apicali partner Par-3 e Vangl1/2. I risultati di questo studio sono stati pubblicati su *Human Molecular Genetics* (Kharfallah et al. 2017).

Identificazione dei varianti patogenetiche del gene *GRHL3* associate a Difetti del Tubo Neurale. *Grhl3* è un fattore di trascrizione che risulta inattivato nel modello di topo curly tail che è uno dei modelli più noti di spina bifida nel topo. I topi omozigoti mutant ct/ct sviluppano spina bifida lombo-sacrale (10–20%) o esencefalia (1–5%). Il ruolo di *GRHL3* nell'uomo non era ad oggi ancor chiaro. In questo studio abbiamo ri-sequenziato *GRHL3* in 231 pazienti con spina bifida. Abbiamo identificato due nuove varianti con una chiara perdita di funzione: la mutazione omozigote p.Asp16Aspfs\*27, identificata in 2 sorelle, che introduce uno slittamento del codice lettura e la produzione di una proteina tronca; la variante c.1047+2T>C, che altera un sito di splicing ed abolisce il processamento dell'esone 8 con conseguente prematura terminazione del codice di lettura. Inoltre, sono state identificate 5 mutazioni missenso di cui una, la p.Arg391Cys, causa perdita di funzione in saggi in vitro. Dalla comparazione del tasso di mutazione rilevata nel nostro gruppo di pazienti con quella riportata in database pubblici emerge un arricchimento significativo di mutazioni patogenetiche di *GRHL3* sia nell'intero gene che nella porzione N-terminale della proteina. Questi dati dimostrano che *GRHL3* svolge un ruolo importante nell'insorgenza della spina bifida anche nell'uomo oltre che nel topo. I risultati di questo lavoro sono stati pubblicati sulla rivista *Human Mutation* (Lemay et al. 2017).

Identificazione e caratterizzazione di nuove mutazioni e nuovi fenotipi clinici in pazienti con Malattie Rare non diagnosticate in collaborazione con Prof. V. Nigro e Dr. L. Castello (Istituto Telethon di Genetica e Medicina, Pozzuoli).

Ricerca genetica-traslazionale sui tumori cerebrali pediatrici (isolati o associati a sindromi con predisposizione a tumore cerebrale) e gestione studi clinici di fase I e II con nuovi farmaci oncologici. Il progetto riguarda lo svolgimento d'indagini genetico-molecolari sui tumori cerebrali pediatrici, sia sulle lesioni sporadiche, sia sui casi che si accompagnano a sindromi familiari neuro-oncologiche, con particolare attenzione ai pazienti che mostrano, nonostante le terapie, progressione di malattia e/o recidiva. Sono eseguite analisi mutazionali, mediante pirosequenziamento e/o tecnica Sanger, sui DNA somatici estratti da una serie di 100 di lesioni tumorali, collezionate e crio-conservate in Istituto ed anche da materiale genetico isolato da altre casistiche Europee. I geni indagati sono *BRAF*, *ERK1,2* attivi nel pathway delle MAPK-chinasi, ed altri geni, *TP53*, *IDH1*, *H3.3A*, *H3.1B*, *H3.1C* e *ACVR1*, implicati nelle vie di segnalazione collaterali al pathway delle MAPK-chinasi, tipicamente alterato negli istotipi gliali e nelle neoplasie miste astrocitarie-neuronali. Successivamente, è eseguita una comparazione tra i dati genetici e le caratteristiche clinico-

patologiche dei pazienti con rapida progressione verso i pazienti con spontanea e durevole stabilizzazione, al fine di individuare markers prognostici e nuovi potenziali target terapeutici. Infatti, tale progetto rientra in una collaborazione internazionale di studio pre-clinico sui gliomi a basso grado: "SIOP-LGG pre-clinical working group". Il progetto prevede anche l'esecuzione di analisi funzionali su culture cellulari primarie short-term di LGG, allestite e caratterizzate nel laboratorio da frammenti di resezione chirurgica, come modello in vitro rappresentativo del tumore (ad oggi, non esistono ad oggi linee stabilizzate commercializzate di queste neoplasie). Le analisi sulle culture geneticamente caratterizzate e sottoposte a diverse dosi di radioterapia, prevedono test sulla proliferazione cellulare, sulla vitalità delle cellule, sull'induzione in senescenza o in apoptosi. Tali studi sono eseguiti mediante tecniche di western blot e di citofluorimetria. Le stesse linee sono anche trattate con i nuovi farmaci oncologici, inibitori dei principali pathway attivati nei tumori gliali, per testarne l'efficacia e i limiti, e migliorare così la pratica clinica, e definire una medicina sempre più personalizzata sul paziente, in funzione delle caratteristiche molecolari del tumore presenti.

Studio dei meccanismi molecolari coinvolti nelle neoplasie astrocitarie in età pediatrica al fine della caratterizzazione di nuovi fattori diagnostici, prognostici o teranostici. Il progetto riguarda indagini genético-molecolari su tumori di tipo astrocitario al fine di definire quali sistemi di trasporto siano coinvolti nella captazione del segnale della DOPA-PET e quale possa essere il loro ruolo quali fattori predittivi di aggressività nelle neoplasie gliali. A tal fine verrà eseguita un'analisi mediante chip di espressione dei possibili sistemi di captazione della L-fenilalanina su un'ampia casistica di tumori gliali, in particolare confrontando tumori a basso grado a fenotipo indolente con tumori di franca aggressività. I dati di espressione saranno inoltre interpolati con i risultati di neuroimaging funzionale. I risultati saranno confermati e validati mediante qPCR e verrà valutata la possibilità di utilizzo di nuove tecnologie (a disposizione in Istituto a breve) quali: la Digital-PCR ed array-qPCR. Tali tecnologie potranno essere utili non solo alla validazione del test, ma potranno vicariare o integrare l'utilizzo della DOPA-PET quale ruolo diagnostico primario. Inoltre i dati saranno validati funzionalmente grazie all'utilizzo delle linee primarie dei tumori gliali analizzati (stabilizzate nel nostro laboratorio). Saranno realizzate linee knockdown mediante siRNA dei trasportatori identificati e mediate saggi specifici di uptake di 18F-DOPA sarà eseguito un confronto trattato/non-trattato. In considerazione del fatto che una maggiore richiesta e incorporazione cellulare di aminoacidi può associarsi ad una rapida crescita tumorale e ad un alto tasso mutazionale, la correlazione tra l'uptake di 18F-DOPA unitamente ai livelli di espressione dei suoi trasportatori possono correlare con il fenotipo dei tumori gliali riflettendone l'aggressività. Inoltre, è riportato che alcuni trasportatori di aminoacidi coordinano la crescita delle cellule tumorali attraverso l'attivazione di (mammalian target of rapamycin) mTOR. Questo è un nodo chiave nella via di segnalazione della phosphatidyl-inositol-3-kinase (PI3K), già riportato come possibile target terapeutico per il glioblastoma. Non ultima: l'identificazione di nuovi trasportatori di membrana altamente espressi in questi tumori possono divenire bersagli terapeutici specifici e l'utilizzo dei loro substrati modificati in termini citotossici possono offrire nuove molecole terapeutiche.

Correlata alla ricerca pre-clinica ed in supporto alla pratica clinica, è altresì effettuata una piccola parte di attività di diagnostica molecolare.

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

La linea generale della ricerca è finalizzata all'avanzamento delle conoscenze degli aspetti clinici, neurofisiologici, neuropsicologici, neuroradiologici e neuropsicofarmacologici nelle differenti patologie neuropsichiatriche, per migliorare l'iter diagnostico, il management, il trattamento ed il follow-up, anche con collaborazioni nazionali e internazionali, al fine di fornire agli assistiti e alle loro famiglie risposte di alto livello assistenziale e scientifico.

Centro di Alta Specializzazione (C.A.S.) Epilessia - Si è partecipato: ad uno studio nazionale prospettico sulle epilessie focali dell'infanzia sintomatiche certe o presunte, ad uno studio internazionale sullo spettro clinico di epilessie focali correlate alle mutazioni KCNT1, ad uno studio internazionale sulle epilessie e disturbi neurologici con correlazioni genotipo-fenotipo TBC1D24; a tre studi nazionali, sui sintomi di ansia e

depressione e sulla qualità di vita familiare in bambini e adolescenti con epilessia, sul pattern della care nell'epilessia correlata a tumori cerebrali nei Centri LICE italiani e sul Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre forme correlate ai geni SCN1A e PCDH19; in collaborazione con il Centro per la Chirurgia dell'Epilessia, si sono stati migliorati i protocolli di valutazione delle epilessie candidate alla chirurgia, dei pazienti operati per lesioni corticali epilettogene e si è esaminata la casistica di polimicrogiria focale unilaterale con epilessia rispetto all'indicazione e alla realizzazione della chirurgia dell'epilessia stessa; nella Sclerosi Tuberosa con Epilessia focale refrattaria si è elaborata una ricerca, vincitrice del bando dell'Associazione Italiana, focalizzata sull'identificazione del focolaio epilettogeno prevalente per valutazione prechirurgica mediante analisi polisonnografica computerizzata dell'attività intercritica in sonno REM e studio RM in arterial spinlabelling; in collaborazione con il Laboratorio di Neurogenetica, si è effettuato un avanzamento diagnostico delle Encefalopatie epilettiche precoci; sono state descritte una variante della Sindrome di Shapero trattata con pizotifene e la terapia personalizzata in una bambina GRIN1 mutata.

Laboratorio di Neurofisiopatologia: si è effettuata un'innovativa documentazione neurofisiologica della ripresa funzionale in bambini con Atrofia Muscolare Spinale infantile trattati con nusinersen; si sono segnalati casi di mutazioni in GMPPB che si presentano come Miopatia pseudo metabolica; si è riportato il ruolo chiave del Monitoraggio e del mappaggio intraoperatorio nella chirurgia della scoliosi non-idiopatica quale neuroprotezione; si è identificato un nuovo approccio neurofisiologico alla paralisi delle corde vocali nei bambini; si è descritta la compromissione precoce dei Potenziali evocati somatosensoriali in bambini molto piccoli con acondroplasia e stenosi del foramen magnum quale segnale di allarme per le complicanze; si sono evidenziati i fattori di rischio e l'outcome della neuropatia periferica indotta da talidomide in una coorte di malattia intestinale infiammatoria pediatrica al fine di prevenire tale evenienza. Ulteriore esperienza e incremento della casistica nell'ambito dell'approccio chirurgico con rizotomia dorsale selettiva nei casi di spasticità con l'ausilio del monitoraggio intraoperatorio neurofisiologico in collaborazione con la U.O.C. di Neurochirurgia, di Riabilitazione e la Neurochirurgia del Cincinnati Children Hospital.

C.A.S. Disturbi dello Spettro Autistico (DSA): si è avviata la Rete Italiana salute dell'età evolutiva (IDEA), con Progetto su creazione e prime utilizzazioni di data-base comuni per i disturbi più rilevanti in età pediatrica, dedicato all'Autismo, con altri 5 IRCCS pediatrici, in cui siamo referenti per l'WP6; è stata effettuata l'analisi dei dati biologici, genetici ed elettroclinici con tecniche avanzate, che in un'ampia casistica di pazienti ha permesso di individuare varie forme sintomatiche e di valutare il ruolo patogenetico di nuovi riscontri genetici; lo studio sulle prassie condotto con l'IIT ha evidenziato peculiarità del controllo sensorio e motorio nei DSA ad alto funzionamento.

C.A.S. Paralisi Cerebrali Infantili; Disabilità Complesse: in bambini con severa neurodisabilità si sono aggiornati i percorsi diagnostico-terapeutici mirati alle manifestazioni accessuali intercorrenti ed alle problematiche correlate e si sono riportati i dati casistici della dissociazione esofagogastrica totale con tecnica mini-invasiva e robotico-assistita; si partecipa attivamente a Gruppo di lavoro multidisciplinari nella definizione del percorso chirurgico individualizzato per la nutrizione enterale nei bambini con disabilità e disfagia; nello Stroke pediatrico si è partecipato al gruppo multidisciplinare di lavoro ad hoc dell'Istituto e si è segnalata l'esperienza dell'interessamento dei gangli basali nella casistica della nostra U.O.; nell'emorragia intraventricolare e della matrice germinale nei neonati pretermine si è partecipato allo studio DTI sullo sviluppo della microstruttura della sostanza bianca.

Malattie Rare neurologiche: nell'Emiplegia alternante e nelle Sindromi ATP1A3 correlate, con il gruppo internazionale guidato dal London Institute of Neurology si è avviata la seconda fase della collaborazione internazionale sulla compromissione cardiologica, mentre in rapporto con l'Associazione Italiana si sono esplorati i meccanismi ictali ed interictali con RM funzionale e spettroscopica e si è studiato retrospettivamente il trattamento farmacologico nella casistica italiana per individuare il protocollo terapeutico ad oggi di maggiore efficacia; nella Sindrome di Rett, per l'Associazione Italiana si sono realizzati il progetto Passaporto clinico dei Centri italiani di eccellenza, la valutazione del suo impatto sulla qualità di vita delle famiglie, mentre nella nostra UO abbiamo sviluppato l'uso della cannabis nelle forme di maggior complessità, in collaborazione con il Gruppo della terapia del dolore, con risultati del tutto significativi; per

l'Agenesia del Corpo Calloso si è partecipato ad uno studio nazionale e si è seguita l'ampia casistica dell'Istituto, di cui si è descritta la prima analisi della connettività strutturale RM in rapporto ai dati clinici e neuropsicologici; si è partecipato alla definizione della Displasia cerebellare tubulino-correlata, quale distinto pattern malformativo ed all'identificazione della mutazione MYHS in bambino con Sindrome di Sheldon-Hall e fusione vertebrale; si sono riportati un innovativo trattamento combinato precoce degli attacchi emiplegici nell'encefalopatia da CACNA1A, un nuovo caso di delezione interstiziale 11q24, l'espansione dello spettro delle anomalie congenite della giunzione diencefalo-mesencefalica.

*Neuroimmunologia:* si è lavorato per lo sviluppo di protocolli diagnostici e terapeutici in rete nazionale ed internazionale su Sclerosi Multipla pediatrica ed altre forme demielinizzanti, Encefaliti immunomediate, Opsoclonio-mioclonio-atassia, Poliradicoloneuropatia infiammatoria demielinizzante cronica.

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

- 1) **Studio della perfusione cerebrale in pazienti pediatriche con vasculopatie dell'encefalo.** L'obiettivo primario è definire il protocollo diagnostico e i metodi di analisi per la diagnosi e il follow-up della vasculopatia cerebrale nel paziente pediatrico, riducendo le caratteristiche di invasività degli esami diagnostici. In particolare l'obiettivo è quello ridurre l'impiego di radiazioni ionizzanti e di mezzi di contrasto endovenosi. I risultati parziali dello studio sono stati pubblicati in due articoli scientifici: i) il primo sull'indicazione chirurgica e sull'outcome dei pazienti con moyamoya e sindrome PHACE; ii) il secondo sulla valutazione dell'indice di ridistribuzione emodinamica nel paziente pediatrico con moyamoya sottoposto a rivascolarizzazione indiretta.
- 2) **Studio della microstruttura della sostanza bianca del neonato pretermine con sanguinamento della matrice germinativa di basso grado.** L'obiettivo primario è quello di identificare biomarkers in grado di predire l'outcome neurocognitivo della prima infanzia, attraverso lo studio RM dell'encefalo con sequenze avanzate (DTI, QSM, Perfusione) all'età corretta del termine. I risultati parziali dello studio sono stati pubblicati in tre lavori: i) il primo sull'influenza dell'anatomia vascolare venosa cerebrale sull'incidenza dell'emorragia della matrice germinativa; ii) il secondo sullo studio della perfusione cerebrale con tecnica non invasiva ASL (Arterial Spin Labeling), nel neonato pretermine; iii) il terzo sulla valutazione dell'alterazione della microstruttura della sostanza bianca del neonato pretermine con sanguinamento di basso grado della matrice germinativa e sulla correlazione con l'outcome neurocognitivo al secondo anno di vita.
- 3) **Studio dei quadri malformativi cerebrali in epoca fetale.** L'obiettivo è quello di descrivere nuovi quadri malformativi cerebrali identificati in epoca prenatale mediante esame RM fetale e con studio RM e TC di autopsia virtuale. I risultati parziali dello studio sono stati pubblicati in un lavoro che descrive l'associazione tra la displasia della giunzione diencefalo-mesencefalica e la ventricolomegalia fetale.
- 4) **Ruolo dell'imaging nella valutazione dei tumori a cellule germinali del SNC.** La linea di ricerca ha avuto l'obiettivo di determinare il ruolo del Susceptibility-Weighted Imaging (SWI) e dell'imaging T2\*-pesato gradient-echo (GRE) nei germinomi e nei tumori a cellule germinali non germinomatosi (TCGNG). I risultati ottenuti dimostrano che la valutazione delle sequenze SWI/GRE è d'aiuto nella diagnostica differenziale tra germinomi e TCGNG, e nella caratterizzazione dei germinomi dei nuclei della base. In Pz affetti da TCGNG le immagini SWI hanno dimostrato di essere utili anche nella valutazione della disseminazione di malattia.
- 5) **Ruolo diagnostico e prognostico dell'imaging RM di diffusione e perfusione con tecnica arterial spin labeling (ASL) a confronto con 18f-DOPA PET in pazienti pediatriche con astrocitomi infiltranti.** La linea di ricerca ha avuto l'obiettivo di valutare il ruolo diagnostico e prognostico dell'imaging RM di diffusione (DWI) e perfusione con tecnica arterial spin labeling (ASL) a confronto con l'imaging 18F-diidrossifenilalanina (DOPA) PET in pazienti pediatriche con astrocitomi infiltranti. Sono stati valutati retrospettivamente 26 pazienti pediatriche con astrocitomi infiltranti (12 di basso grado e 14 di alto grado secondo la classificazione WHO 2016) studiati con 18F-DOPA PET, DWI e ASL. I risultati ottenuti

dimostrano che nei pazienti pediatrici con astrocitomi infiltranti l'imaging ASL, DWI e 18F-DOPA PET fornisce informazioni utili e complementari per la determinazione del grado tumorale. L'uptake della 18F-DOPA correla meglio con la sopravvivenza libera da progressione. L'integrazione dei dati PET e RM determina un incremento del valore predittivo di progressione tumorale, suggerendo un ruolo sinergico delle tecniche RM e PET.

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

Completato lo studio sull' "Action Observation Therapy" con l'accettazione di una prima pubblicazione ad impronta neurofisiologica su Exp Brain Res, si sta valutando la scrittura di un altro lavoro scientifico ad impianto più clinico.

Prosegue il reclutamento per il progetto MIMAS di valutazione strumentale non invasiva dei movimenti neonatali, si è terminata la fase di validazione dello strumento e verrà chiesta un'estensione al comitato etico per poter seguire longitudinalmente i bambini interessati dallo studio.

Approvato dal comitato etico uno studio sullo strumento HTCT (Head Trunk Control Trainer) sviluppato nell'ambito del laboratorio congiunto ARIEL con il Centro di ricerca Infomus-Casa Paganini e completata la fase di validazione dello strumento (vedi anche relazione dell'attività di ARIEL allegata).

Per l'attività del laboratorio congiunto di robotica riabilitativa richiesta un'estensione al comitato etico del protocollo di ricerca con il braccio robotico per studiare la fatica muscolare nei malati neuromuscolari e reumatologici. Accettata una pubblicazione su di un caso di emiparesi trattata con il braccio robotico.

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

L'attività svolta si inserisce nelle linee di ricerca in tema di Patologie Muscolari e Neurologiche (Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici) ed ha riguardato in particolare: i) lo studio degli effetti di farmaci inibitori del sistema purinergico in modelli animali di distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e di deficit di alfa-sarcoglicano, ii) lo sviluppo di una rete multidisciplinare interdipartimentale per la somministrazione intratecale del farmaco Nusinersen a bambini con atrofia muscolare spinale tipo 1 (SMA1) presso l'Istituto Gaslini. Relativamente al punto 1, abbiamo analizzato il potenziale terapeutico della modulazione selettiva dei componenti della via eATP/recettori purinergici nella Distrofia Muscolare di Duchenne e nella Distrofia Muscolare dei Cingoli tipo 2D (LGMD2D). Abbiamo dimostrato che il blocco della via di segnale purinergica eATP/P2X mediante l'impiego di un antagonista non selettivo del recettore purinergico determina un ritardo nella progressione del fenotipo distrofico, riduce la risposta infiammatoria locale in topi Sgca (modello animale di LGMD2D), e porta ad un aumento delle cellule T regolatorie. Relativamente al punto 2, il programma ha permesso di sviluppare, all'interno dell'Istituto Gaslini, una rete multidisciplinare interdipartimentale altamente specializzata costituita da pediatri-miologi, operatori oncologi, anestesisti, radiologi interventisti, fisioterapisti, infermieri, psicologi, farmacisti, che si è rivelata vincente per il conseguimento e l'ottenimento degli obiettivi e dei risultati preposti (arruolamento di 25 pazienti affetti da SMA1 e somministrazione del farmaco).

## ***U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze – Direttore: Dottor Federico Zara***

Nel corso del 2017 sono stati condotti studi afferenti a tre principali linee di ricerca

### **– Identificazione di geni per patologie Neurologiche e Muscolari rare del bambino**

A tal fine è stata utilizzata la tecnica del sequenziamento dell'esoma in combinazione a diversi approcci: homozygosity mapping per patologie recessive, sequenziamento dell'esoma in lontani parenti per patologie dominanti, sequenziamento dell'esoma in triadi probando-genitori per patologie sporadiche. Nel corso del 2017 sono stati identificati mutazioni nei geni PRUNE, ed PROSC, GABRA3, AMPD2.

### **– Caratterizzazione funzionale del gene PRRT2**

Nel corso del 2017 è stato finalizzato lo studio per la caratterizzazione funzionale del gene PRRT2 attraverso lo studio del modello animale KO e dei neuroni umani derivati da cellule pluripotenti indotti da fibroblasti umani (iNeurons). Gli studi hanno messo in evidenza il ruolo bi-funzionale della proteina

PRRT2: regolatrice della trasmissione sinaptica a livello della presinapsi e dall'altra regolatrice dell'eccitabilità neuronale intrinseca tramite l'interazione con i canali voltaggio dipendente del sodio.

## – **Biobanca di cellule staminali pluripotenti indotte (IPSC)**

Sono stati finalizzati i protocolli e delle procedure sperimentali per la generazione di cellule staminali pluripotenti indotte da diversi tessuti: biopsia cutanea, sangue fetale da cordone, sangue periferico. Sono state inoltre messa a punto tecniche di caratterizzazione molecolare per la valutazione dello stato di pluripotenza delle cellule IPSC mediante tecniche di trascrittomica, immunofluorescenza e di immunocitofluorimetria. Inoltre abbiamo avviato i protocolli di differenziamento per la generazione di astrociti umani. Tali studi sono fondamentali alla generazione di modelli cellulari di patologia umana.

## **Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2017)**

---

- Ambrosi M, Orsini A, Verrotti A, Striano Pasquale. Medical management for neurosurgical related seizures. *Expert Opinion on Pharmacotherapy* 2017; 18: 1491-1498. [IF grezzo: 3.894; IF Ministeriale: 6].
- Androsova G, Krause R, Borghei M, Wassenaar M, Auce P, Avbersek A, Becker F, Berghuis B, Campbell E, Coppola A, Francis B, Wolking S, Cavalleri GL, Craig J, Delanty N, Koeleman BPC, Kunz WS, Lerche H, Marson AG, Sander JW, Sills GJ, Striano Pasquale, Zara Federico, Sisodiya SM, Depondt C; EpiPGX Consortium. Comparative effectiveness of antiepileptic drugs in patients with mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis. *Epilepsia* 2017; 58: 1734-1741. [IF grezzo: 5.295; IF Ministeriale: 6].
- Antonelli M, Raso Alessandro, Mascelli Samantha, Gessi M, Nozza Paolo, Coli A, Gardiman MP, Arcella A, Massimino M, Buttarelli FR, Giangaspero F. SMARCB1/INI1 Involvement in Pediatric Chordoma: A Mutational and Immunohistochemical Analysis. *American Journal of Surgical Pathology* 2017; 41: 56-61. [IF grezzo: 5.363; IF Ministeriale: 6].
- Barba C, Specchio N, Guerrini R, Tassi L, De Masi S, Cardinale F, Pellacani S, De Palma L, Battaglia D, Tamburrini G, Didato G, Freri E, Consales Alessandro, Nozza Paolo, Zamponi N, Cesaroni E, Di Gennaro G, Esposito V, Giulioni M, Tinuper P, Colicchio G, Rocchi R, Rubboli G, Giordano F, Lo Russo G, Marras CE, Cossu M. Increasing volume and complexity of pediatric epilepsy surgery with stable seizure outcome between 2008 and 2014: A nationwide multicenter study. *Epilepsy & Behavior* 2017; 75: 151-157. [IF grezzo: 2.631; IF Ministeriale: 2].
- Belcastro V, Giordano L, Pruna D, Peruzzi C, Casellato S, Barca S, Carlone G, Striano Pasquale, Verrotti A. Follow-up study of idiopathic generalized epilepsy with associated absence seizure and myoclonic epilepsy of infancy. *Epilepsy Research* 2017; 136: 123-125. [IF grezzo: 2.367; IF Ministeriale: 2].
- Berghuis B, van der Palen J, de Haan GJ, Lindhout D, Koeleman BPC, Sander JW, EpiPGX Consortium (Zara Federico, Striano Pasquale). Carbamazepine- and oxcarbazepine-induced hyponatremia in people with epilepsy. *Epilepsia* 2017; 58: 1227-1233. [IF grezzo: 5.295; IF Ministeriale: 1.2].
- Bernardo P, Galletta D, Iasevoli F, D'Ambrosio L, Troisi S, Gennaro E, Zara Federico, Striano S, de Bartolomeis A, Coppola A. CHD2 mutations: Only epilepsy? Description of cognitive and behavioral profile in a case with a new mutation. *Seizure-European Journal of Epilepsy* 2017; 51: 186-189. [IF grezzo: 2.448; IF Ministeriale: 2].
- Bertini E, Dessaud E, Mercuri E, Muntoni F, Kirschner J, Reid C, Lusakowska A, Comi GP, Cuisset JM, Abitbol JL, Scherrer B, Ducray PS, Buchbjerg J, Vianna E, van der Pol WL, Vuillerot C, Blaettler T, Fontoura P; Olesoxime SMA Phase 2 Study Investigators. Safety and efficacy of olesoxime in patients with type 2 or non-ambulatory type 3 spinal muscular atrophy: a randomised, double-blind, placebo-controlled phase 2 trial. *Lancet Neurology* 2017; 16: 513-522. [IF grezzo: 26.284; IF Ministeriale: 3].
- Camia F, Pisciotta L, Morana Giovanni, Schiaffino Maria Cristina, Renna Salvatore, Carrera P, Ferrari M, Baglietto Maria Giuseppina, Veneselli Edvige, Siri L, Mancardi Maria Margherita. Combined early

treatment in hemiplegic attacks related to CACNA1A encephalopathy with brain oedema: Blocking the cascade? *Cephalalgia* 2017; 37: 1202-1206. [IF grezzo: 3.609; IF Ministeriale: 6].

- Canafoglia L, Ferlazzo E, Michelucci R, Striano Pasquale, Magaudda A, Gambardella A, Pasini E, Belcastro V, Riguzzi P, Fanella M, Granata T, Beccaria F, Trentini C, Bianchi A, Aguglia U, Panzica F, Franceschetti S. Variable course of Unverricht-Lundborg disease: Early prognostic factors. *Neurology* 2017; 89: 1691-1697. [IF grezzo: 8.32; IF Ministeriale: 4].
- Cappuccio G, Alagia M, D'Anna M, Ranieri C, Di Tommaso S, Bruno Claudio, Fiorillo Chiara, Pedemonte Marina, Loconte D, Della Casa R, Strisciuglio P, Ginocchio MI, Pinelli M, Resta N, Brunetti-Pierri N. Gait disturbance and lower limb pain in a patient with PIK3CA-related disorder. *European Journal of Medical Genetics* 2017; 60: 655-657. [IF grezzo: 2.137; IF Ministeriale: 2].
- Cappuccio G, Pinelli M, Alagia M, Donti T, Day-Salvatore DL, Veggiotti P, De Giorgis V, Lunghi S, Vari Maria Stella, Striano Pasquale, Brunetti-Pierri N, Kennedy AD, Elsea SH. Biochemical phenotyping unravels novel metabolic abnormalities and potential biomarkers associated with treatment of GLUT1 deficiency with ketogenic diet. *PLoS One* 2017; 12: e0184022. [IF grezzo: 2.806; IF Ministeriale: 3].
- Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo Chiara, Baldacci J, Minetti Carlo, Astrea G, Bruno Claudio, Santorelli FM; Italian Network on Congenital Myopathies. Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. *Italian Journal of Pediatrics* 2017; 43: 101. [IF grezzo: 1.668; IF Ministeriale: 4].
- Celli R, Santolini I, Guiducci M, van Luijtelaaar G, Parisi P, Striano Pasquale, Gradini R, Battaglia G, Ngomba RT, Nicoletti F. The  $\alpha 2\delta$  Subunit and Absence Epilepsy: Beyond Calcium Channels? *Current Neuropharmacology* 2017; 15: 918-925. [IF grezzo: 3.365; IF Ministeriale: 3].
- Coll M, Striano Pasquale, Ferrer-Costa C, Campuzano O, Mates J, Del Olmo B, Iglesias A, Perez-Serra A, Mademont I, Pico' F, Oliva A, Brugada R. Targeted next-generation sequencing provides novel clues for associated epilepsy and cardiac conduction disorder/SUDEP. *PLoS One* 2017; 12: e0189618. [IF grezzo: 2.806; IF Ministeriale: 6].
- Cossu M, Cardinale F, Casaceli G, Castana L, Consales Alessandro, D'Orio P, Lo Russo G. Stereo-EEG-guided radiofrequency thermocoagulations. *EPILEPSIA* 2017; 58: 66-72. [IF grezzo: 5.295; IF Ministeriale: 3].
- Cross JH, Auvin S, Falip M, Striano Pasquale, Arzimanoglou A. Expert Opinion on the Management of Lennox-Gastaut Syndrome: Treatment Algorithms and Practical Considerations. *Frontiers in Neurology* 2017; 8: 505. [IF grezzo: 3.552; IF Ministeriale: 3].
- D'Amico A, Catteruccia M, Baranello G, Politano L, Govoni A, Previtali SC, Pane M, D'Angelo MG, Bruno Claudio, Messina S, Ricci F, Pegoraro E, Pini A, Berardinelli A, Gorni K, Battini R, Vita G, Trucco Federica, Scutifero M, Petillo R, D'Ambrosio P, Ardisson A, Pasanisi B, Vita G, Mongini T, Moggio M, Comi GP, Mercuri E, Bertini E. Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy in Italy in the last decade: Critical issues and areas for improvements. *Neuromuscular Disorders* 2017; 27: 447-451. [IF grezzo: 2.969; IF Ministeriale: 2].
- De Franchis Valentina, Usai MC, Viterboni P, Traverso L. Preschool executive functioning and literacy achievement in Grades 1 and 3 of primary school: A longitudinal study. *Learning and Individual Differences* 2017; 54: 184-195. [IF grezzo: 1.65; IF Ministeriale: 4].
- Dilena R, Striano Pasquale, Gennaro E, Bassi L, Olivotto S, Tadini L, Mosca F, Barbieri S, Zara F, Fumagalli M. Efficacy of sodium channel blockers in SCN2A early infantile epileptic encephalopathy. *Brain & Development* 2017; 39: 345-348. [IF grezzo: 1.52; IF Ministeriale: 1].
- Epi4K Consortium.; EuroEPINOMICS-RES Consortium (Zara Federico); Epilepsy Phenome Genome Project. Application of rare variant transmission disequilibrium tests to epileptic encephalopathy trio sequence data. *European Journal of Human Genetics* 2017; 25: 894-899. [IF grezzo: 4.287; IF Ministeriale: 1.2].

- Erro R, Bhatia KP, Espay AJ, Striano Pasquale. The epileptic and nonepileptic spectrum of paroxysmal dyskinesias: Channelopathies, synaptopathies, and transportopathies. *Movement Disorders* 2017; 32: 310-318. [IF grezzo: 7.072; IF Ministeriale: 8].
- Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, Connolly AM, Kuntz NL, Kirschner J, Chiriboga CA, Saito K, Servais L, Tizzano E, Topaloglu H, Tulinius M, Montes J, Glanzman AM, Bishop K, Zhong ZJ, Gheuens S, Bennett CF, Schneider E, Farwell W, De Vivo DC; ENDEAR Study Group. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine* 2017; 377: 1723-1732. [IF grezzo: 72.406; IF Ministeriale: 3].
- Fiumara A, Barone R, Del Campo G, Striano Pasquale, Jaeken J. Early-Onset Epileptic Encephalopathy in infants with different forms of Congenital Disorders of Glycosylation (CDG). *Brain & Development* 2017; 39(4): 366-367. [IF grezzo: 1.52; IF Ministeriale: 0.5].
- Fornarino Stefania, Rossi DP, Severino Mariasavina, Pistorio Angela, Allegri AE, Martelli S, Doria Lamba Laura, Lanteri Paola. Early impairment of somatosensory evoked potentials in very young children with achondroplasia with foramen magnum stenosis. *Developmental Medicine And Child Neurology* 2017; 59(2): 192-198. [IF grezzo: 3.116; IF Ministeriale: 6].
- Garibaldi M, Tasca G, Diaz-Manera J, Ottaviani P, Laschena F, Pantoli D, Gerevini S, Fiorillo Chiara, Maggi L, Tasca E, D'Amico A, Musumeci O, Toscano A, Bruno Claudio, Massa R, Angelini C, Bertini E, Antonini G, Pennisi EM. Muscle MRI in neutral lipid storage disease (NLS). *Journal of Neurology* 2017; 264(7): 1334-1342. [IF grezzo: 3.389; IF Ministeriale: 2].
- Gasparini S, Ferlazzo E, Ascoli M, Sueri C, Cianci V, Russo C, Pisani LR, Striano Pasquale, Elia M, Beghi E, Colica C, Aguglia U; Epilepsy Study Group of the Italian Neurological Society. Risk factors for unprovoked epileptic seizures in multiple sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *Neurological Sciences* 2017; 38: 399-406. [IF grezzo: 1.749; IF Ministeriale: 2].
- Gigli L, Bertero G, Vidal MC, Iglesias A, Campuzano O, Striano Pasquale, Oliva A, Brugada R. Juvenile myoclonic epilepsy and Brugada type 1 ECG pattern associated with (a novel) plakophilin 2 mutation. *Journal of Neurology* 2017; 264: 792-795. [IF grezzo: 3.389; IF Ministeriale: 2].
- Giulioni M, Marucci G, Pelliccia V, Gozzo F, Barba C, Didato G, Villani F, Di Gennaro G, Quarato PP, Esposito V, Consales Alessandro, Martinoni M, Vornetti G, Zenesini C, Efisio Marras C, Specchio N, De Palma L, Rocchi R, Giordano F, Tringali G, Nozza Paolo, Colicchio G, Rubboli G, Lo Russo G, Guerrini R, Tinuper P, Cardinale F, Cossu M; Commission for Epilepsy Surgery of the Italian League Against Epilepsy. Epilepsy surgery of "low grade epilepsy associated neuroepithelial tumors": A retrospective nationwide Italian study. *Epilepsia* 2017; 58: 1832-1841. [IF grezzo: 5.295; IF Ministeriale: 6].
- Kharfallah F, Guyot MC, El Hassan AR, Allache R, Merello Elisa, De Marco Patrizia, Di Cristo G, Capra Valeria, Kibar Z. Scribble1 plays an important role in the pathogenesis of neural tube defects through its mediating effect of Par-3 and Vangl1/2 localization. *Human Molecular Genetics* 2017; 26: 2307-2320. [IF grezzo: 5.34; IF Ministeriale: 6].
- Lemay P, De Marco Patrizia, Emond A, Spiegelman D, Dionne-Laporte A, Laurent S, Merello Elisa, Accogli A, Rouleau GA, Capra Valeria, Kibar Z. Rare deleterious variants in GRHL3 are associated with human spina bifida. *Human Mutation* 2017; 38: 716-724. [IF grezzo: 4.601; IF Ministeriale: 6].
- Magri F, Nigro V, Angelini C, Mongini T, Mora M, Moroni I, Toscano A, D'angelo MG, Tomelleri G, Siciliano G, Ricci G, Bruno Claudio, Corti S, Musumeci O, Tasca G, Ricci E, Monforte M, Sciacco M, Fiorillo C, Gandossini S, Minetti Carlo, Morandi L, Savarese M, Fruscio GD, Semplicini C, Pegoraro E, Govoni A, Brusa R, Del Bo R, Ronchi D, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. The italian limb girdle muscular dystrophy registry: Relative frequency, clinical features, and differential diagnosis. *Muscle & Nerve* 2017; 55(1): 55-68. [IF grezzo: 2.605; IF Ministeriale: 4].

- Manara R, D'Agata L, Rocco MC, Cusmai R, Freri E, Pinelli L, Darra F, Procopio E, Mardari R, Zanus C, Di Rosa G, Soddu C, Severino Mariasavina, Ermani M, Longo D, Sartori S; Menkes Working Group in the Italian Neuroimaging Network for Rare Diseases. Neuroimaging Changes in Menkes Disease, Part 1. *Merican Journal of Neuroradiology* 2017; 38: 1850-1857. [IF grezzo: 3.55; IF Ministeriale: 6].
- Marini F, Charmayne MLH, Squeri V, Doglio Luca, Moretti Paolo, Morasso P, Masia L. Robotic wrist training after stroke: adaptive modulation of assistance in pediatric rehabilitation. *Robotics and Autonomous Systems* 2017; 91: 169-178. [IF grezzo: 1.95; IF Ministeriale: 2].
- Maschio M, Beghi E, Casazza MML, Colicchio G, Costa C, Banfi P, Quadri S, Aloisi P, Giallonardo AT, Buttinelli C, Pauletto G, Striano S, Salmaggi A, Terenzi R, Daniele O, Cricchiutti G, Paladin F, Rossi R, Prato Giulia, Vigevano F, De Simone R, Ricci F, Saladini M, Monti F, Casellato S, Zanoni T, Giannarelli D, Avanzini G, Aguglia U; BTRE Study Group. Patterns of care of brain tumor-related epilepsy. A cohort study done in Italian Epilepsy Center. *PLoS One* 2017; 12: e0180470. [IF grezzo: 2.806; IF Ministeriale: 3].
- Merello Elisa, Tattini L, Magi A, Accogli A, Piatelli Gianluca, Pavanello Marco, Tortora Domenico, Cama Armando, Kibar Z, Capra Valeria, De Marco Patrizia. Exome sequencing of two Italian pedigrees with non-isolated Chiari malformation type I reveals candidate genes for cranio-facial development. *European Journal of Human Genetics* 2017; 25: 952-959. [IF grezzo: 4.287; IF Ministeriale: 6].
- Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno Claudio, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group. Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience. *Neuromuscular Disorders* 2017; 27: 1084-1086. [IF grezzo: 2.969; IF Ministeriale: 2].
- Michelucci R, Pulitano P, Di Bonaventura C, Binelli S, Luisi C, Pasini E, Striano S, Striano Pasquale, Coppola G, La Neve A, Giallonardo AT, Mecarelli O, Serioli E, Dazzo E, Fanciulli M, Nobile C. The clinical phenotype of autosomal dominant lateral temporal lobe epilepsy related to reelin mutations. *Epilepsy & Behavior* 2017; 68: 103-107. [IF grezzo: 2.631; IF Ministeriale: 2].
- Michetti C, Castroflorio E, Marchionni I, Forte N, Sterlini B, Binda F, Fruscione F, Baldelli P, Valtorta F, Zara Federico, Corradi A, Benfenati F. The PRRT2 knockout mouse recapitulates the neurological diseases associated with PRRT2 mutations. *Neurobiology of Disease* 2017; 99: 66-83. [IF grezzo: 5.02; IF Ministeriale: 3].
- Morana Giovanni, Alves CA, Tortora Domenico, Severino Mariasavina, Nozza Paolo, Cama Armando, Ravegnani M, D'Apolito G, Raso Alessandro, Milanaccio Claudia, da Costa Leite C, Garre' Maria Luisa, Rossi A. Added value of diffusion weighted imaging in pediatric central nervous system embryonal tumors surveillance. *Oncotarget* 2017; 8: 60401-60413. [IF grezzo: 5.168; IF Ministeriale: 6].
- Morana Giovanni, Piccardo A, Tortora Domenico, Puntoni M, Severino Mariasavina, Nozza Paolo, Ravegnani M, Consales Alessandro, Mascelli S, Raso A, Cabria M, Verrico A, Milanaccio Claudia, Rossi Andrea. Grading and outcome prediction of pediatric diffuse astrocytic tumors with diffusion and arterial spin labeling perfusion MRI in comparison with 18F-DOPA PET. *European Journal of Nuclear Medicine and Molecular Imaging* 2017; 44: 2084-2093. [IF grezzo: 7.277; IF Ministeriale: 8].
- Niturad CE, Lev D, Kalscheuer VM, Charzewska A, Schubert J, Lerman-Sagie T, Kroes HY, Oegema R, Traverso Monica, Specchio N, Lassota M, Chelly J, Bennett-Back O, Carmi N, Koffler-Brill T, Iacomino Michele, Trivisano M, Capovilla G, Striano Pasquale, Nawara M, Rzonca S, Fischer U, Bienek M, Jensen C, Hu H, Thiele H, Altmüller J, Krause R, May P, Becker F; EuroEPINOMICS Consortium, Balling R, Biskup S, Haas SA, Nürnberg P, van Gassen KLI, Lerche H, Zara F, Maljevic S, Leshinsky-Silver E. Rare GABRA3 variants are associated with epileptic seizures, encephalopathy and dysmorphic features. *BRAIN* 2017; 140: 2879-2894. [IF grezzo: 10.292; IF Ministeriale: 8].
- Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, Federico A, Minetti Carlo, Moggio M, Mongini T, Santorelli FM, Servidei S, Tonin P, Ardisson A, Bello L, Bruno Claudio, Ienco EC, Diodato D, Filosto M,

- Lamperti C, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Primiano G, Ronchi D, Rubegni A, Salvatore S, Sciacco M, Valentino ML, Vercelli L, Toscano A, Zeviani M, Siciliano G, Mancuso M. Revisiting mitochondrial ocular myopathies: a study from the Italian Network. *Journal of Neurology* 2017; 264: 1777-1784. [IF grezzo: 3.389; IF Ministeriale: 2].
- Parisi P, Striano Pasquale, Belcastro V. Exploring the strengths and weakness of the ictal epileptic headache criteria. *Acta Paediatrica* 2017; 106(5): 694-695. [IF grezzo: 2.043; IF Ministeriale: 4].
  - Parisi P, Striano Pasquale, Belcastro V. Reply to: "the complex interrelations between two paroxysmal disorders: headache and epilepsy". *Neurological Sciences* 2017; 38: 2067-2068. [IF grezzo: 1.749; IF Ministeriale: 1].
  - Pennisi EM, Arca M, Bertini E, Bruno Claudio, Cassandrini D, Garibaldi M, Gragnani F, Maggi L, Massa R, Missaglia S, Morandi L, Musumeci O, Pegoraro E, Rastelli E, Santorelli FM, Tasca E, Tavian D, Toscano A, Angelini C; Italian NLSG Group. Neutral Lipid Storage Diseases: clinical/genetic features and natural history in a large cohort of Italian patients. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017; 12: 90. [IF grezzo: 3.478; IF Ministeriale: 6].
  - Pisciotta L, Gherzi M, Stagnaro M, Calevo Maria Grazia, Giannotta M, Vavassori MR, Veneselli Edvige; I.B.AHC Consortium., De Grandis Elisa. Alternating Hemiplegia of Childhood: Pharmacological treatment of 30 Italian patients. *Brain & Development* 2017; 39: 521-528. [IF grezzo: 1.52; IF Ministeriale: 1].
  - Plecko B, Zweier M, Begemann A, Mathis D, Schmitt B, Striano Pasquale, Baethmann M, Vari Maria Stella, Beccaria F, Zara Federico, Crowther LM, Joset P, Sticht H, Papuc SM, Rauch A. Confirmation of mutations in PROSC as a novel cause of vitamin B (6) -dependent epilepsy. *Journal of Medical Genetics* 2017; 54: 809-814. [IF grezzo: 5.451; IF Ministeriale: 6].
  - Prato Giulia, Baglietto Maria G, Cama Armando, Battaglia Francesca M, Morana Giovanni, Nozza Paolo, Striano Pasquale, Consales Alessandro. Focal unilateral polymicrogyria and epilepsy surgery. *Journal of Neurosurgical Sciences* 2017; 61(2): 224-228. [IF grezzo: 1.522; IF Ministeriale: 1].
  - Romaniello R, Arrigoni F, Panzeri E, Poretti A, Micalizzi A, Citterio A, Bedeschi MF, Berardinelli A, Cusmai R, D'Arrigo S, Ferraris A, Hackenberg A, Kuechler A, Mancardi Margherita, Nuovo S, Oehl-Jaschkowitz B, Rossi Andrea, Signorini S, Tüttelmann F, Wahl D, Hehr U, Boltshauser E, Bassi MT, Valente EM, Borgatti R. Tubulin-related cerebellar dysplasia: definition of a distinct pattern of cerebellar malformation. *European Radiology* 2017; 27: 5080-5092. [IF grezzo: 3.967; IF Ministeriale: 3].
  - Ruggiero L, Fiorillo Chiara, Nesti C, Manganelli F, Iodice R, Esposito M, Santorelli FM, Santoro L. Sporadic chronic progressive external ophthalmoplegia with single large mitochondrial DNA deletion and neurogenic findings. *Journal of Neurology* 2017; 264: 597-599. [IF grezzo: 3.389; IF Ministeriale: 4].
  - Sampaio L, Morana Giovanni, Severino Mariasavina, Tortora Domenico, Leao M, Rossi Andrea. Torcular pseudomass: a potential diagnostic pitfall in infants and young children. *Pediatric Radiology* 2017; 47(2): 227-234. [IF grezzo: 1.465; IF Ministeriale: 2].
  - Santiago-Sim T, Burrage LC, Ebstein F, Tokita MJ, Miller M, Bi W, Braxton AA, Rosenfeld JA, Shahrour M, Lehmann A, Cogné B, Küry S, Besnard T, Isidor B, Béziau S, Hazart I, Nagakura H, Immken LL, Littlejohn RO, Roeder E; EuroEPINOMICS RES Consortium Autosomal Recessive working group, S. Hande Caglayan, Kara B, Hardies K, Weckhuysen S, May P, Lemke JR, Elpeleg O, Abu-Libdeh B, James KN, Silhavy JL, Issa MY, Zaki MS, Gleeson JG, Seavitt JR, Dickinson ME, Ljungberg MC, Wells S, Johnson SJ, Teboul L, Eng CM, Yang Y, Kloetzel PM, Heaney JD, Walkiewicz MA. Biallelic Variants in OTUD6B Cause an Intellectual Disability Syndrome Associated with Seizures and Dysmorphic Features. *American Journal of Human Genetics* 2017; 100: 676-688. [IF grezzo: 9.025; IF Ministeriale: 1.6].
  - Santolini I, Celli R, Cannella M, Imbriglio T, Guiducci M, Parisi P, Schubert J, Iacomino M, Zara Federico, Lerche H; EuroEPINOMICS CoGIE Consortium; Genetic Commission of Italian League Against Epilepsy (LICE), Moyanova S, Ngomba RT, van Luijtelaaar G, Battaglia G, Bruno V, Striano Pasquale, Nicoletti F.

Alterations in the  $\alpha 2 \delta$  ligand, thrombospondin-1, in a rat model of spontaneous absence epilepsy and in patients with idiopathic/genetic generalized epilepsies. *Epilepsia* 2017; 58: 1993-2001. [IF grezzo: 5.295; IF Ministeriale: 6].

- Santoro C, Rocco FD, Kossorotoff M, Zerah M, Boddaert N, Calmon R, Vidaud D, Cirillo M, Cinalli G, Mirone G, Giugliano T, Piluso G, D'Amico A, Capra Valeria, Pavanello Marco, Cama Armando, Nobili B, Lyonnet S, Perrotta S. Moyamoya syndrome in children with neurofibromatosis type 1: Italian-French experience. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2017; 173A: 1521-1530. [IF grezzo: 2.259; IF Ministeriale: 2].
- Saporito MAN, Vitaliti G, Pavone P, Di Stefano G, Striano Pasquale, Caraballo RH, Falsaperla R. Ictal blinking, an under-recognized phenomenon: our experience and literature review. *Neuropsychiatric Disease and Treatment* 2017; 13: 1435-1439. [IF grezzo: 2.198; IF Ministeriale: 1].
- Severino Mariasavina, Righini A, Tortora Domenico, Pinelli L, Parazzini C, Morana Giovanni, Accorsi P, Capra Valeria, Paladini Dario, Rossi Andrea. MR Imaging Diagnosis of Diencephalic-Mesencephalic Junction Dysplasia in Fetuses with Developmental Ventriculomegaly. *American Journal of Neuroradiology* 2017; 38: 1643-1646. [IF grezzo: 3.55; IF Ministeriale: 6].
- Severino Mariasavina, Tortora Domenico, Toselli B, Uccella S, Traverso Monica, Morana Giovanni, Capra Valeria, Veneselli Edvige, Fato MM, Rossi Andrea. Structural Connectivity Analysis in Children with Segmental Callosal Agenesis. *American Journal of Neuroradiology* 2017; 38: 639-647. [IF grezzo: 3.55; IF Ministeriale: 6].
- Severino Mariasavina, Zara Federico, Rossi Andrea, Striano Pasquale. Teaching NeuroImages: Figure of 8: The clue to the diagnosis of AMPD2 pontocerebellar hypoplasia (PCH9). *Neurology* 2017; 89: e172-e173. [IF grezzo: 8.32; IF Ministeriale: 4].
- Skippen B, Rossi Andrea, Nozza Paolo, Bernardini FP. Pediatric Orbital Osteoradionecrosis. *Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery* 2017; 33: e54-55. [IF grezzo: 1.242; IF Ministeriale: 2].
- Striano Pasquale, Belcastro V. Update on pharmacotherapy of myoclonic seizures. *Expert Opinion On Pharmacotherapy* 2017; 18(2): 187-193. [IF grezzo: 3.894; IF Ministeriale: 6].
- Striano Pasquale, Zara Federico. Epilepsy: Common and rare epilepsies share genetic determinants. *Nature Reviews Neurology* 2017; 13(4): 200-201. [IF grezzo: 20.257; IF Ministeriale: 15].
- Striano S, Striano Pasquale. Clinical features and evolution of the gelastic seizures-hypothalamic hamartoma syndrome. *Epilepsia* 2017; 58: 12-15. [IF grezzo: 5.295; IF Ministeriale: 6].
- Tortora Domenico, Mattei PA, Navarra R, Panara V, Salomone R, Rossi Andrea, Detre JA, Caulo M. Prematurity and brain perfusion: Arterial spin labeling MRI. *NeuroImage-Clinical* 2017; 26: 401-407. [IF grezzo: 4.348; IF Ministeriale: 6].
- Tortora Domenico, Severino Mariasavina, Accogli A, Martinetti C, Vercellino Nadia, Capra Valeria, Rossi Andrea, Pavanello Marco. Moyamoya vasculopathy in PHACE syndrome: six new cases and review of the literature. *World Neurosurgery* 2017; 108: 291-302. [IF grezzo: 2.592; IF Ministeriale: 4].
- Toselli B, Tortora Domenico, Severino Mariasavina, Arnulfo G, Canessa A, Morana Giovanni, Rossi Andrea, Fato MM. Improvement in White Matter Tract Reconstruction with Constrained Spherical Deconvolution and Track Density Mapping in Low Angular Resolution Data: A Pediatric Study and Literature Review. *Frontiers in Pediatrics* 2017; 5: 182. [IF grezzo: 2.172; IF Ministeriale: 4].
- Trucco Federica, Pedemonte Marina, Fiorillo Chiara, Tacchetti Paola, Brisca Giacomo, Bruno Claudio, Minetti Carlo. Respiratory pattern in a FSDH paediatric population. *Respiratory Medicine* 2017; 126: 132. [IF grezzo: 3.217; IF Ministeriale: 2].

- Vari Maria Stella, Traverso Monica, Bellini T, Madia Francesca, Pinto Francesca, Minetti Carlo, Striano Pasquale, Zara Federico. De novo 12q22.q23.3 duplication associated with temporal lobe epilepsy. *Seizure-European Journal of Epilepsy* 2017; 50: 80-82. [IF grezzo: 2.448; IF Ministeriale: 4].
- Verrotti A, Ambrosi M, Pavone P, Striano Pasquale. Pediatric status epilepticus: improved management with new drug therapies? *Expert Opinion on Pharmacotherapy* 2017; 18(8): 789-798. [IF grezzo: 3.894; IF Ministeriale: 6].
- Verrotti A, Casciato S, Spalice A, Carotenuto M, Striano Pasquale, Parisi P, Zamponi N, Savasta S, Rinaldi VE, D'Alonzo R, Mecarini F, Ritaccio AJ, Di Gennaro G. Coexistence of childhood absence epilepsy and benign epilepsy with centrotemporal spikes: A case series. *European Journal of Paediatric Neurology* 2017; 21: 570-575. [IF grezzo: 2.013; IF Ministeriale: 2].
- Verrotti A, Sertorio F, Matricardi S, Ferrara P, Striano Pasquale. Electroclinical features of epilepsy in patients with InvDup(15). *Seizure-European Journal of Epilepsy* 2017; 47: 87-91. [IF grezzo: 2.448; IF Ministeriale: 4].
- Victor RG, Sweeney HL, Finkel R, McDonald CM, Byrne B, Eagle M, Goemans N, Vandeborne K, Dubrovsky AL, Topaloglu H, Miceli MC, Furlong P, Landry J, Elashoff R, Cox D; Tadalafil DMD Study Group (Bruno Claudio). A phase 3 randomized placebo-controlled trial of tadalafil for Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2017; 89: 1811-1820. [IF grezzo: 8.32; IF Ministeriale: 1.6].
- Vilan A, Mendes Ribeiro J, Striano Pasquale, Weckhuysen S, Weeke LC, Brilstra E, de Vries LS, Cilio MR. A Distinctive Ictal Amplitude-Integrated Electroencephalography Pattern in Newborns with Neonatal Epilepsy Associated with KCNQ2 Mutations. *Neonatology* 2017; 112: 387-393. [IF grezzo: 2.598; IF Ministeriale: 3].
- Wolff M, Johannesen KM, Hedrich UBS, Masnada S, Rubboli G, Gardella E, Lesca G, Ville D, Milh M, Villard L, Afenjar A, Chantot-Bastaraud S, Mignot C, Lardennois C, Nava C, Schwarz N, Gérard M, Perrin L, Doummar D, Auvin S, Miranda MJ, Hempel M, Brilstra E, Knoers N, Verbeek N, van Kempen M, Braun KP, Mancini G, Biskup S, Hörtnagel K, Döcker M, Bast T, Loddenkemper T, Wong-Kissel L, Baumeister FM, Fazeli W, Striano Pasquale, Dilena R, Fontana E, Zara Federico, Kurlemann G, Klepper J, Thoene JG, Arndt DH, Deconinck N, Schmitt-Mechelke T, Maier O, Muhle H, Wical B, Finetti C, Brückner R, Pietz J, Golla G, Jillella D, Linnet KM, Charles P, Moog U, Öglane-Shlik E, Mantovani JF, Park K, Deprez M, Lederer D, Mary S, Scalais E, Selim L, Van Coster R, Lagae L, Nikanorova M, Hjalgrim H, Korenke GC, Trivisano M, Specchio N, Ceulemans B, Dorn T, Helbig KL, Hardies K, Stamberger H, de Jonghe P, Weckhuysen S, Lemke JR, Krägeloh-Mann I, Helbig I, Kluger G, Lerche H, Møller RS. Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain* 2017; 140: 1316-1336. [IF grezzo: 10.292; IF Ministeriale: 4].
- Zuberi SM, Striano Pasquale. The "plus" side of epilepsy phenotyping. *Neurology* 2017; 89: 1202-1203. [IF grezzo: 8.32; IF Ministeriale: 8].

## Seminari di ricerca 2017

DATA	SERVIZIO PROPONENTE	NOME RELATORE	TITOLO
20/01/17	U.O.C. Neuroradiologia	A. James Barkovich	New concepts of molecular pathways in brain malformations
31/01/17	Direzione Scientifica	Tavola Rotonda	<b>SCIENCE CLUB:</b> Drug Discovery. From pathogenic mechanisms to targeted therapy
01/02/17	U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali, Post-Natali e Terapie Cellulari	Attilio Bondanza	CAR-T for cancer, autoimmune and inflammatory disease
27/02/17	Direzione Scientifica	Tavola Rotonda	<b>SCIENCE CLUB:</b> The Human Microbiome in health and disease
28/02/17	U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	Nicola Marchi	Neuroinflammation and neurological disorders. Which is the link?
11/04/17	Biblioteca Direzione Scientifica	Daniela Cason	1) Banche Dati ProQuest 2) PIVOT Connecting Funding and Research Expertise 3) RefWorks: ultimi aggiornamenti
05/04/17	Direzione Scientifica	Tavola Rotonda	<b>SCIENCE CLUB:</b> Diet and pathology: the role of fasting in inflammatory disorders
26/04/17	U.O.S.D. Centro Emostasi e Trombosi U.O.C. Ortopedia U.O.C. Fisiatria	Gianluigi Pasta	La prevenzione non farmacologica e il monitoraggio della atropia evolutiva nel bambino emofilico
18/07/17	Direzione Scientifica	Tavola Rotonda	<b>SCIENCE CLUB:</b> Molecular phenotyping for personalised medicine
20/07/17	U.O.C. Genetica Medica	Miguel Weil	New approach towards drug personalized medicine of rare diseases
12/09/17	U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria Scuola di Specializzazione in Pediatria	Thomas M. Murphy	The new biologics for severe asthma treatment
23/11/17	UOC Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica	Danilo Celleno e Maria Vicario	La sicurezza per la paziente ostetrica in un ospedale pediatrico

## Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2017

### Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Unione Europea

**“Development and Epilepsy – Strategies for Innovative Research to Improve Diagnosis, Prevention and Treatment in Children with Difficult to Treat Epilepsy (in short DESIRE)”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Dott. Federico Zara

Valore economico totale del progetto: € 11.995.646,00

Quota di competenza istituto: € 192.600,00

Anno di assegnazione: 2015

**“Single Hub and Access Point for Paediatric Rheumatology in Europe (SHARE)”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Prof. Alberto Martini e Dott. Nicolino Ruperto

Valore economico totale del progetto: € 860.244,00

Quota di competenza istituto: € 171.175,00

Anno di assegnazione: 2012

**“PanCare childhood and adolescent cancer survivor care and follow-up studies – PanCareSurFup”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Dott. Riccardo Haupt

Valore economico totale del progetto: € 5.993.695,00

Quota di competenza istituto: € 250.780,00

Anno di assegnazione: 2011

**“Anti-Biopharmaceutical Immunization: Prediction and analysis of clinical relevance to minimize the risk (ABIRISK)”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Prof. Alberto Martini e Dott. Nicolino Ruperto

Valore economico totale del progetto: € 18.170.217,00

Quota di competenza istituto: € 422.175,00

Anno di assegnazione: 2012

**“Novel therapeutic approaches for the treatment of cystic fibrosis based on small molecule trans membrane anion transporters”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Dott. Olga Zegarra

Valore economico totale del progetto: € 4.591.288,00

Quota di competenza istituto: € 390.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“European registry of patients with McArdle disease and very rare muscle glycogenolytic disorders (MGD) with exercise intolerance as the major symptom (PR-MDMGD) – EUROMAC”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Dott. Claudio Bruno

Valore economico totale del progetto: € 911.578,00

Quota di competenza istituto: € 39.945,00

Anno di assegnazione: 2013

**“PanCare Studies in Fertility and Ototoxicity to Improve Quality of Life after Cancer during Childhood, Adolescence and Young Adulthood – PanCareLIFE”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Dott. Riccardo Haupt

Valore economico totale del progetto: € 5.998.279,00

Quota di competenza istituto: € 200.819,00

Anno di assegnazione: 2013

**“New approach to the Preventative Treatment of the Blinding Disease Retinopathy of Prematurity (ROP)”**

Finanziato da Unione Europea

Responsabile Scientifico: Dott. Luca Antonio Ramenghi

Valore economico totale del progetto: € 5.990.236,00

Quota di competenza istituto: € 421.454,00

Anno di assegnazione: 2012

**Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Associazione Italiana contro il Cancro (A.I.R.C.)**

**“Prediction of liver adenoma and carcinoma onset by assessment of mirna in the blood”**

Finanziato da Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (A.I.R.C.)

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Alessandra Eva

Valore economico totale del progetto: € 120.000,00

Quota di competenza istituto: € 120.000,00

Anno di assegnazione: 2015

**“Zoledronic acid as therapeutic tool to prevent leukemic relapse by boosting T cell functions in transplanted children”**

Finanziato da Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (A.I.R.C.)

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Irma Airoidi

Valore economico totale del progetto: € 344.000,00

Quota di competenza istituto: € 344.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“Targeted therapy of neuroblastoma with non-coding small RNA combination”**

Finanziato da Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (A.I.R.C.)

Responsabile Scientifico: Dott. Mirco Ponzoni

Valore economico totale del progetto: € 174.000,00

Quota di competenza istituto: € 174.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“Hypoxia signatures in primary tumors and blood exomes are prognostic biomarkers for neuroblastoma patients”**

Finanziato da Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (A.I.R.C.)

Responsabile Scientifico: Dott. Luigi Varesio

Valore economico totale del progetto: € 224.000,00

Quota di competenza istituto: € 224.000,00

Anno di assegnazione: 2016

## Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Enti Pubblici

### **“Advancing Clinical Research in Primary Glomerular Diseases”**

Finanziato da National Institute of Health  
Responsabile Scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri  
Valore economico totale del progetto: € 718.931,00  
Quota di competenza istituto: € 205.354,00  
Anno di assegnazione: 2014

### **“Genetic of Renal Hypodysplasia”**

Finanziato da National Institute of Health  
Responsabile Scientifico: Dott. Gian Marco Ghiggeri  
Valore economico totale del progetto: € 468.889,00  
Quota di competenza istituto: € 98.778,00  
Anno di assegnazione: 2008

## Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Enti Privati

### **“Cardiac and skeletal caveolinopathies: a molecular and functional ANALYSIS of alteratinNs in membrane excitability CHANNEL”**

Finanziato da Fondazione CARIPO  
Responsabile Scientifico: Prof. Carlo Minetti  
Valore economico totale del progetto: € 404.076,16  
Quota di competenza istituto: € 100.004,00  
Anno di assegnazione: 2015

### **“Role and therapeutic potential of microRNAs in non small cell lung cancer (NSCLC)”**

Finanziato da Fondazione CARIPO  
Responsabile Scientifico: Dottoressa Daniela Di Paolo  
Valore economico totale del progetto: € 215.000,00  
Quota di competenza istituto: € 25.000,00  
Anno di assegnazione: 2016

### **“Linfociti T CAR GD2 in modelli preclinici di neuroblastoma”**

Finanziato da Fondazione Umberto Veronesi  
Valore economico totale del progetto: € 27.000,00  
Quota di competenza istituto: € 27.000,00  
Anno di assegnazione: 2017

### **“La manipolazione metabolica dei linfociti T contro il neuroblastoma”**

Finanziato da Fondazione Umberto Veronesi  
Valore economico totale del progetto: € 27.000,00  
Quota di competenza istituto: € 27.000,00  
Anno di assegnazione: 2017

### **“Attività ricerca clinica sui tumori cerebrali”**

Finanziato da Associazione Tumori Cerebrali Onlus

Valore economico totale del progetto: € 145.782,00

Quota di competenza istituto: € 145.782,00

Anno di assegnazione: 2017

**“Genetics, physiopathologies and therapeutic options in a novel monogenic multisystem inflammatory disorder due to DNase II deficiency”**

Finanziato da Telethon

Valore economico totale del progetto: € 93.000,00

Quota di competenza istituto: € 56.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“Comorbidity in Juvenile Idiopathic Arthritis”**

Finanziato da “Foundation for Research in Rheumatology (FOREUM)”

Valore economico totale del progetto: € 300.000,00

Quota di competenza istituto: € 42.600,00

Anno di assegnazione: 2017

**“Nuove strategie nella diagnosi e trattamento della sindrome nefrosica nel bambino”**

Finanziato da Compagnia di San Paolo

Responsabile Scientifico: Sig. Gianluca Caridi

Valore economico totale del progetto: € 128.000,00

Quota di competenza istituto: € 128.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“La restrizione calorica quale strategia terapeutica per riprogrammare il metabolismo del cancro e l’immunità antitumorale”**

Finanziato da Compagnia di San Paolo

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Lizzia Raffaghello

Valore economico totale del progetto: € 178.000,00

Quota di competenza istituto: € 178.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“Ruolo degli ectoenzimi nella nicchia midollare del mieloma multiplo: implicazioni per la immunoterapia con anticorpi monoclonali anti-CD38”**

Finanziato da Compagnia di San Paolo

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Annalisa Pezzolo

Valore economico totale del progetto: € 180.000,00

Quota di competenza istituto: € 180.000,00

Anno di assegnazione: 2016

**“Biobanca di cellule staminali pluripotenti indotte: una risorsa per lo studio delle malattie rare dell’età pediatrica”**

Finanziato da Compagnia di San Paolo

Responsabile Scientifico: Dott. Federico Zara

Valore economico totale del progetto: € 180.000,00

Quota di competenza istituto: € 180.000,00

Anno di assegnazione: 2016

## **“Generazione ed espansione di ILC per terapie cellulari a partire da induced pluripotent stem cells (iPS) ed altre fonti di progenitori ematopoietici”**

Finanziato da Compagnia di San Paolo

Responsabile Scientifico: Prof.ssa Cristina Bottino

Valore economico totale del progetto: € 180.000,00

Quota di competenza istituto: € 180.000,00

Anno di assegnazione: 2016

## **“Nuove strategie per il trattamento e la cura della glicogenosi1a: dal laboratorio alla clinica”**

Finanziato da Compagnia di San Paolo

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Alessandra Eva

Valore economico totale del progetto: € 320.000,00

Quota di competenza istituto: € 320.000,00

Anno di assegnazione: 2014

## **“Anemia di Fanconi, studio dei meccanismi metabolici”**

Finanziato da Associazione Donatori di Midollo Osseo

Responsabile Scientifico: Dott. Carlo Dufour

Valore economico totale del progetto: € 134.250,00

Quota di competenza istituto: € 134.250,00

Anno di assegnazione: 2017

## **Contributo per attività di ricerca malattie rare**

Finanziato da Associazione “Più unici che rari”

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Tiziana Bachetti

Valore economico totale del progetto: € 20.000,00

Quota di competenza istituto: € 20.000,00

Anno di assegnazione: 2017

## **“Modello di zebrafish per la malattia di Alexander: nuovo sistema per studiare la patogenesi delle mutazioni nel gene GFAP e per identificare farmaci potenzialmente efficaci nel contrastare l’accumulo della proteina GFAP mutata”**

Finanziato da Associazione italiana Sindrome di Alexander

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Tiziana Bachetti

Valore economico totale del progetto: € 20.000,00

Quota di competenza istituto: € 20.000,00

Anno di assegnazione: 2017

## **“Sistema di teleassistenza delle attività riabilitative domiciliari nell’ambito del progetto STARC”**

Programma attuativo Regionale FAS 2007-2013

Responsabile Scientifico: Dott. Paolo Moretti

Valore economico totale del progetto: € 466.198,62

Quota di competenza istituto: € 60.201,86

Anno di assegnazione: 2013

## **“Ausili cibernetici riabilitativi per la diagnosi e la valutazione quantitativa della disabilità motoria dell’arto superiore nei bambini e negli adulti”**

Programma attuativo Regionale FAS 2007-2013 nell’ambito del progetto ACIRAS

Responsabile Scientifico: Dott. Paolo Moretti

Valore economico totale del progetto: € 1.491.443,58

Quota di competenza istituto: € 117.329,02

Anno di assegnazione: 2013

## **“STARC Fase-2”**

Programma attuativo Regionale FAS 2007-2013

Responsabile Scientifico: Dott. Paolo Moretti

Valore economico totale del progetto: € 391.756,61

Quota di competenza istituto: € 70.000,00

Anno di assegnazione: 2017

## **“Progetti di ricerca vari”**

Contributi liberali da varie associazioni/organizzazioni

Valore economico totale del progetto: € 102.628,11

Quota di competenza istituto: € 102.628,11

Anno di assegnazione: 2017

## **“Comorbidity in Juvenile Idiopathic Arthritis”**

Finanziato da Foundation for Research in Rheumatology (FOREUM)

Responsabile Scientifico: Dott. Nicolino Ruperto

Valore economico totale del progetto: € 300.000,00

Quota di competenza istituto: € 42.600,00

Anno di assegnazione: 2017

## **“Attività clinica nel Neuroblastoma”**

Finanziato dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma ONLUS

Responsabile Scientifico: Dottor Alberto Garaventa

Valore economico totale del progetto: € 212.000,00

Quota di competenza istituto: € 212.000,00

Anno di assegnazione: 2017

## Capitolo 5 – Attività Assistenziale

### Presentazione del Direttore Sanitario



Nel corso dell'anno 2017 l'Ospedale Gaslini ha continuato le sue attività in linea con le politiche di razionalizzazione dei costi di gestione che prendono origine da un momento congiunturale non favorevole che la situazione contingente impone.

In questo clima, con il piano di budget 2017 la Direzione ha emanato linee di indirizzo finalizzate al raggiungimento di obiettivi individuati nel piano strategico aziendale, orientando i comportamenti dei Dirigenti verso l'attuazione pratica dei contenuti, supportandone la sostenibilità.

Gli obiettivi prioritari per il 2017 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 a:

- a. Apertura del reparto di week-surgery al piano 3 del padiglione 17, operativo dal lunedì al venerdì;
- b. Monitoraggio delle attività di sala operatoria;
- c. Fase attuativa del progetto di realizzazione dell' Hospice Pediatrico;
- d. Riduzione dei ricoveri a bassa complessità e dei ricoveri con DRG a rischio di inappropriately per i pazienti provenienti da fuori regione;
- e. Proseguimento delle attività di bed management nell'ambito del progetto di bed unit in conformità con quanto previsto dal piano strategico 2015/2020;

Sul versante economico finanziario è stata data massima enfasi al rispetto dei tetti di spesa per:

- a. ricavi per attività produttiva;
- b. costo del personale;
- c. costo dei farmaci;
- d. costo dei materiali sanitari;
- e. costo dei materiali tecnico economici.

Infine per quel che riguarda il capitolo degli obiettivi strategici, sono stati implementati:

- a. i progetti di collaborazione internazionale ed i progetti strategici dipartimentali e di cooperazione;
- b. gli indicatori di processo ed outcome riferiti all'adeguamento agli standard ed agli elementi misurabili del manuale Joint Commission International la cui certificazione è stata confermata con la survey del 2017.

I risultati raggiunti nell'anno appena trascorso possono essere ritenuti complessivamente positivi confermando il forte impulso al sempre migliore utilizzo delle risorse assegnate.

Silvio Del Buono  
Direttore Sanita

## Dati di attività 2017

### 1. Analisi di tendenza

La tabella 1 riporta i dati 2017 riferiti ai principali indicatori di attività.

Tab. 1 Dati di attività

	2017
<b>DEGENZA ORDINARIA</b>	
Durata media degenza	5,59
N° dimessi	14.634
di cui n° dimessi fuori regione	5.986
Peso Medio	1,08
Tasso di Occupazione	92,17
Intervallo di turn over	1,11
Indice di rotazione	54,10
<b>DAY HOSPITAL</b>	
n° accessi di DH e DS	26.120
n° cicli di DH e DS	15.160
di cui n° cicli DS	1.918
<b>PRESTAZIONI AMBULATORIALI</b>	535.315

L'andamento evidenzia l'incremento rispetto agli anni precedenti dei ricoveri ordinari. Stabile l'attrazione dei casi provenienti da fuori regione.

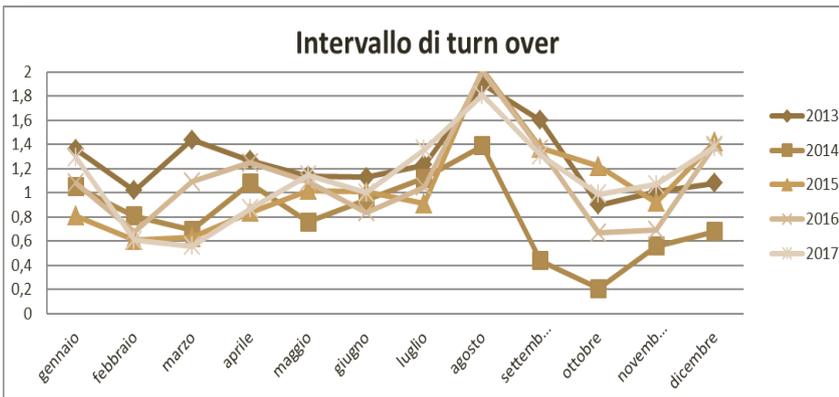
Il tasso di occupazione, inteso quale tempo medio su base annua durante il quale i posti letto sono stati utilizzati, ha superato stabilmente la soglia del 90 % (figura 1); i dati delle diverse annualità non sono completamente confrontabili in quanto non omogenei, data la riduzione del numero dei posti letto intercorsa negli anni.

**Fig. 1 Tasso di occupazione nel quinquennio**



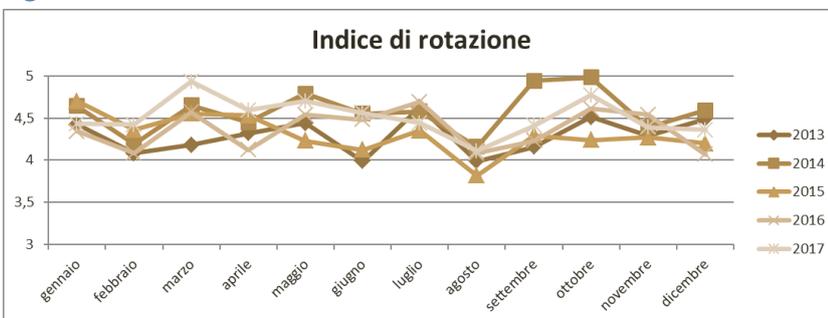
L'intervallo di turn over rappresenta il periodo intercorrente fra un ricovero ed il successivo sullo stesso posto letto: quanto più è breve tanto maggiore la capacità di utilizzo (figura 2).

**Fig. 2 Intervallo di turn over**



La figura 3 riporta l'indice di rotazione, espressione del numero di pazienti che ruotano sullo stesso posto letto in un arco temporale (il mese): il dato è da considerarsi tanto migliore quanto più il numero è alto (figura 3).

**Fig. 3 Indice di rotazione**

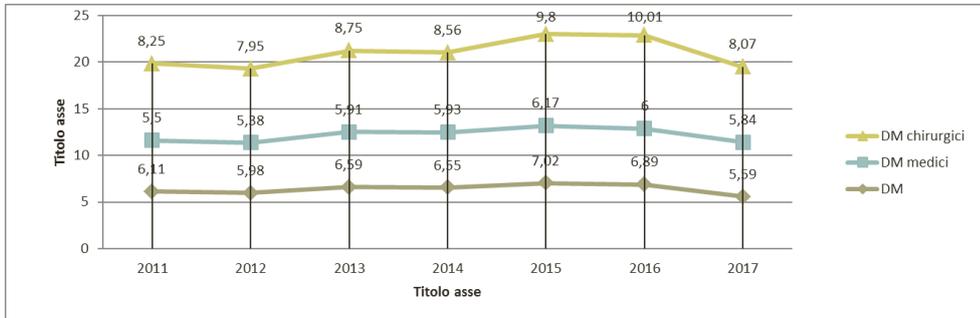


Nelle diverse annualità si conferma la fisiologica variazione stagionale con migliore performance nei mesi invernali e, pur constatando una progressiva maggiore efficienza, ancora margini di miglioramento.

In figura 4 è rappresentata la durata media della degenza per ciascun anno in esame, complessiva e riferita ai casi medici ed a quelli chirurgici.

Nel 2017 si è ridotta rispetto all'anno precedente: 5,59 a fronte di 5,83 nel 2016.

**Fig. 4 Durata della degenza**



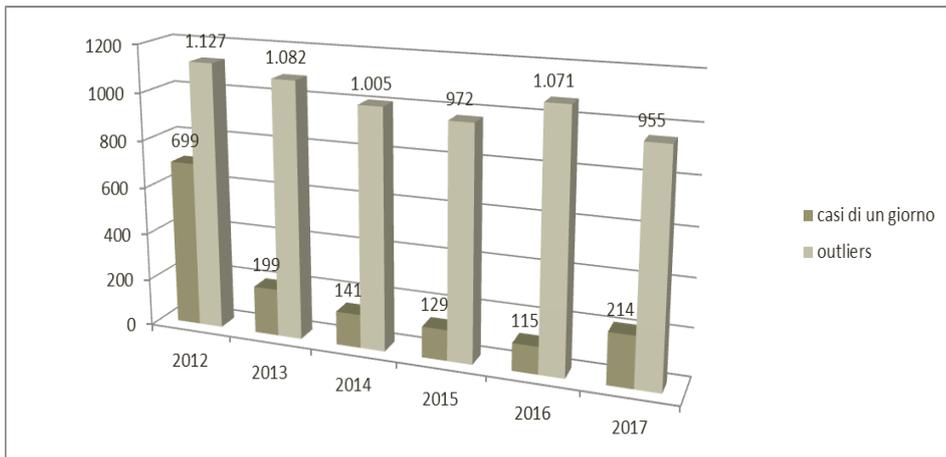
In figura 5 viene riportato l'andamento del numero dei casi di un giorno e degli outliers.

I primi rappresentano i ricoveri in regime ordinario con durata della degenza inferiore a due giornate e comprendo sia i casi di pazienti entrati ed usciti nella stessa giornata, sia quelli con una sola notte trascorsa in ospedale.

I casi outliers riguardano i ricoveri in regime ordinario la cui durata della degenza è superiore alla soglia specifica prevista per il DRG di riferimento.

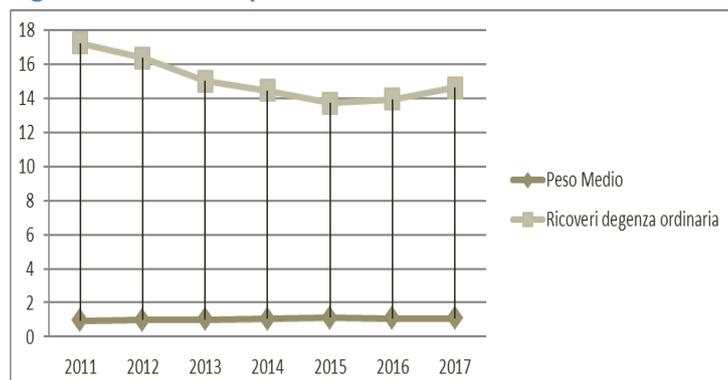
Nel 2017 in contro tendenza rispetto al trend positivo degli ultimi anni, si è riscontrato un incremento rispetto all'anno precedente (+86%).

**Fig. 5 Casi di un giorno e outliers**



La figura 6 riporta le variazioni intercorse circa numerosità dei ricoveri e complessità della casistica.

Fig. 6 Volumi e complessità della casistica



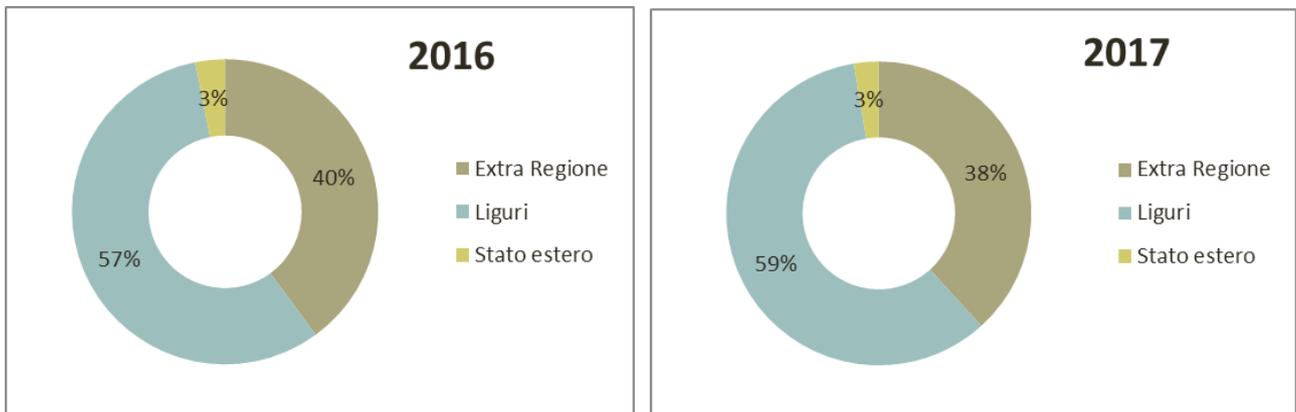
**Tab. 2 Complessità della casistica per provenienza**

	2013	2014	2015	2016	2017
P.M. pazienti liguri	0,89	0,92	1,00	0,97	1,09
P.M. pazienti da fuori regione	1,17	1,18	1,24	1,18	1,18

Poco significative le variazioni relative alla complessità della casistica.

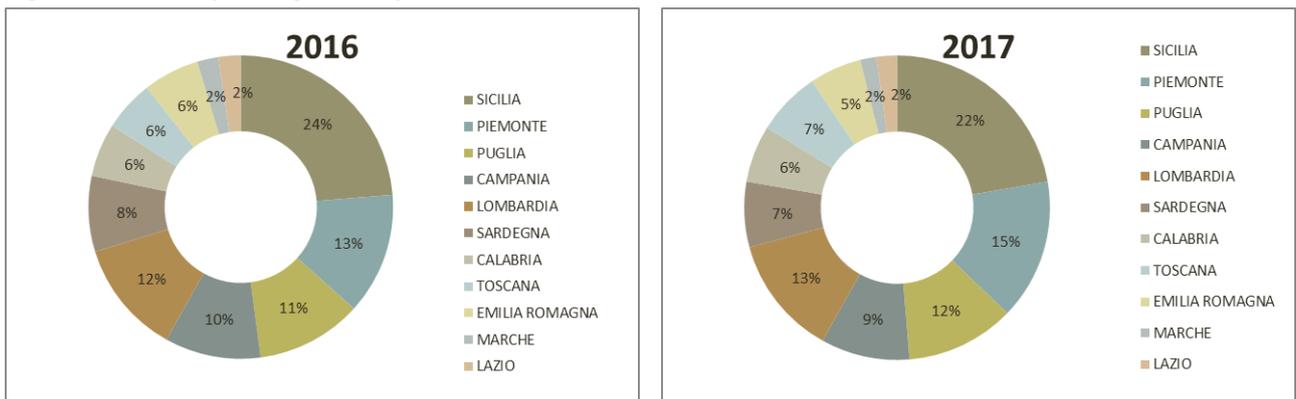
In figura 7e 8 viene rappresentata la quota percentuale dei pazienti secondo provenienza negli anni 2016 e 2017.

**Fig. 7- Fig 8 Casistica per provenienza**



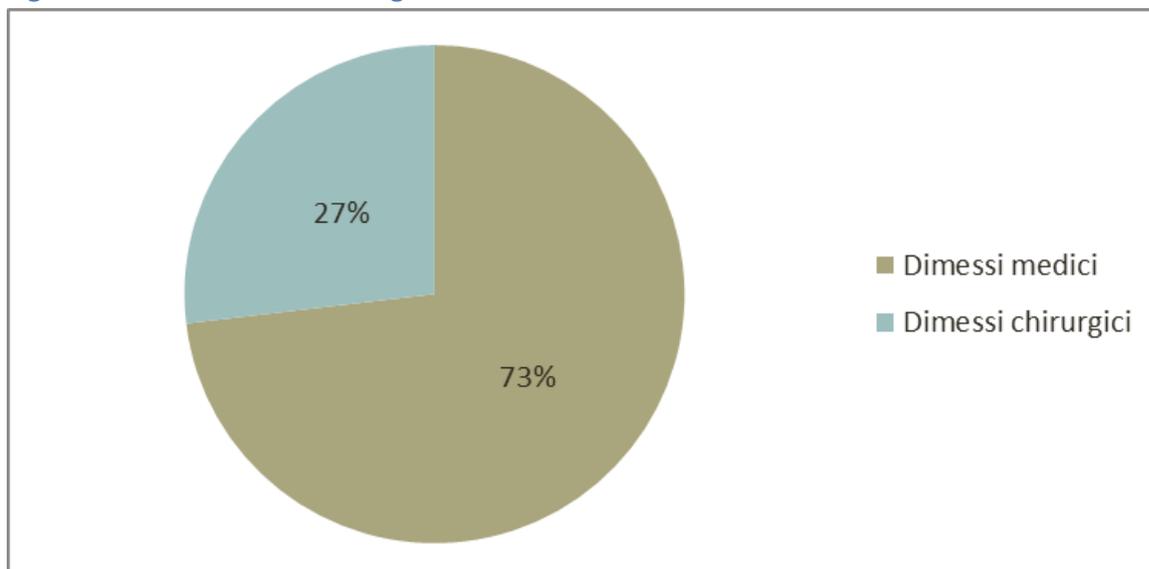
In figura 9 viene rappresentata la quota percentuale dei pazienti reclutati in ricovero ordinario nel 2016 e 2017 per regione di provenienza, con numerosità interna superiore a 100 casi.

**Fig. 9 Attrazione per Regione di provenienza**



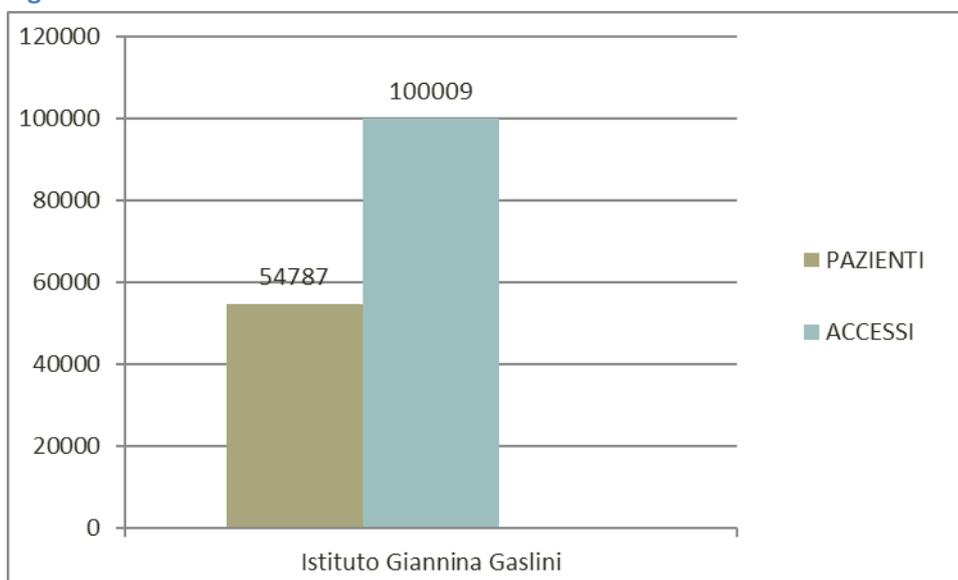
In figura 10 viene rappresentata la percentuale dei DRGs chirurgici sul totale della casistica nel 2017

**Fig. 10 casistica medica e chirurgica 2017**



Nel 2017 i pazienti assistiti in regime ambulatoriale sono stati 54.787, con 100.009 accessi complessivi.

**Fig. 11 Attività ambulatoriale**



Nelle tabelle 3 e 4 vengono riportati, rispettivamente, l'elenco dei 10 DRGs a maggiore complessità e quello dei più frequenti dimessi nel 2017.

**Tab. 3 DRG più complessi**

	<b>N. casi</b>	<b>Peso medio</b>
(481) TRAPIANTO DI MIDOLLO OSSEO - Chirurgico	44	15,51
(541) OSSIGENAZIONE EXTRACORPOREA A MEMBRANE O TRACHEOSTOMIA CON VENTILAZIONE MECCANICA - Chirurgico	16	12,43
(386) NEONATI GRAVEMENTE IMMaturi O CON SINDROME DA DISTRESS RESPIRATORIO - Medico	179	8,69
(542) TRACHEOSTOMIA CON VENTILAZIONE MECCANICA = 96 ORE O DIAGNOSI PRINCIPALE NON RELATA - Chirurgico	3	8,54
(104) int. valvole cardiache con cateterismo cardiaco - Chirurgico	8	6,06
(546) ARTRODESI VERTEBRALE ECCEtTO CERVICALE CON DEVIAZIONE DELLA COLONNA VERTEBRALE O - Chirurgico	23	5,01
(486) altri int.chir. per traumatismi multipli rilevanti - Chirurgico	1	4,61
(105) int. valvole cardiache senza cateterismo cardiaco - Chirurgico	6	4,56
(485) reimpianto arti,int. anca,femore per traum. rilevanti - Chirurgico	1	4,49
(578) MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE CON INTERVENTO CHIRURGICO - Chirurgico	6	4,40

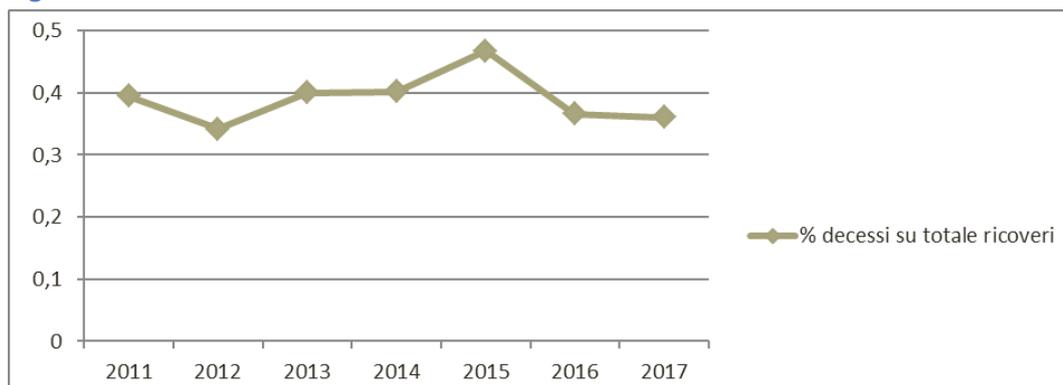
**Tab. 4 DRG più frequenti**

	<b>N. casi</b>	<b>Peso medio</b>
(391) NEONATO NORMALE - Medico	751	0,15
(373) parto vaginale senza diagnosi complicanti - Medico	712	0,44
(060) tonsillectomia e/o adenoidectomia, età < 18 - Chirurgico	614	0,39
(035) altre mal. sist. nervoso senza cc - Medico	446	0,68
(371) parto cesareo senza cc - Chirurgico	438	0,73
(087) edema polmonare e insuff. respiratoria - Medico	407	1,22
(333) altre dia. rene e vie urinarie, età < 18 - Medico	332	0,60
(410) CHEMIOTERAPIA NON ASSOCIATA A DIAGNOSI SECONDARIA DI LEUCEMIA ACUTA -	307	0,75
(017) mal. cerebrovascolari aspecifiche senza cc - Medico	285	0,84
(098) bronchite e asma, età < 18 - Medico	250	0,38

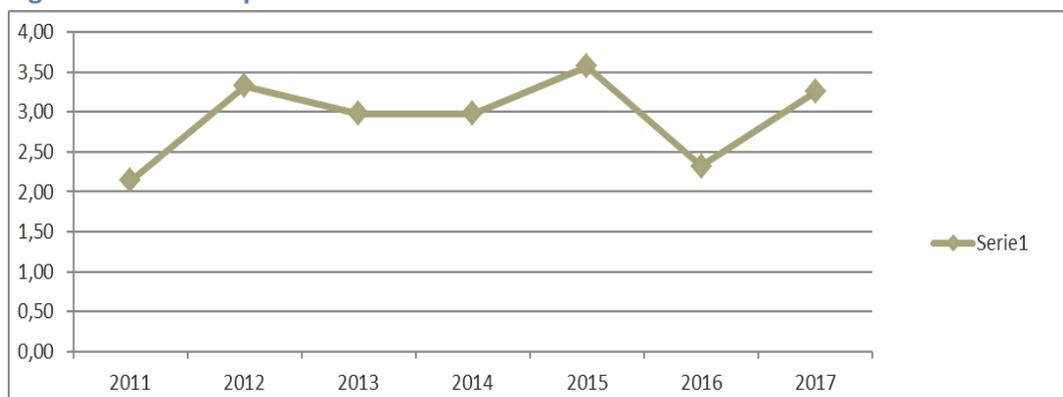
La percentuale dei pazienti deceduti sul totale dei ricoveri è sostanzialmente stabile nel quinquennio (fig. 12); la figura 13 correla la complessità della casistica ai pazienti deceduti.

# Gaslini

**Fig. 12 Percentuale dei decessi sui ricoveri**



**Fig. 13 Peso medio pazienti deceduti**

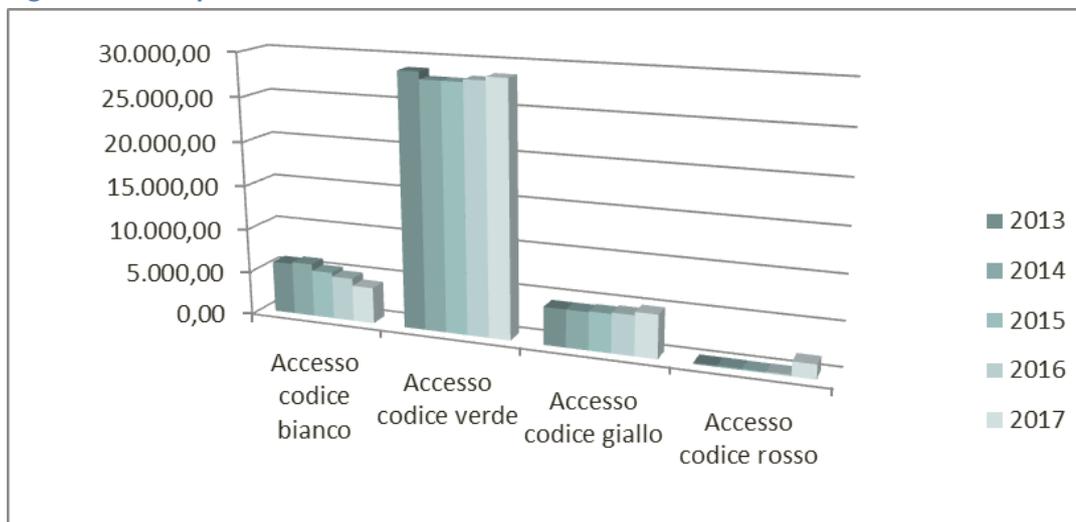


In tabella 5 e in figura 14 viene rappresentata l'attività del Pronto Soccorso.

**Tab. 5 Attività e accessi al pronto soccorso**

	2013	2014	2015	2016	2017
n. accessi totali in PS	37.236	36.600	35.756	35.614	35.686
N. accessi ginecologici	1.828	1.833	2.012	2.206	2.104
n. accessi traumi ortopedici		523	3.491	3.374	3.401
Ricoveri da PS	3.597	3.363	2.889	2.927	2.935
n. OBI	2.227	2.499	2.384	2.228	2.202
n. allontanamenti da PS	588	747	709	633	661

**Fig. 14 Accesso per codice colore**



### **Obiettivi strategici di collaborazione internazionale e di miglioramento organizzativo**

Ciascuna Unità Operativa ha concorso alla realizzazione degli obiettivi strategici di collaborazione internazionale e di miglioramento organizzativo.

Le relazioni di sintesi della attività svolte sono archiviate presso il Servizio Qualità e sono disponibili in Intranet – area CCD.

I programmi di collaborazione che nel 2017 hanno avuto particolare sviluppo hanno riguardato: CH Cincinnati: riabilitazione e chirurgia delle epilessie;

CH Boston: condivisione progetto organizzazione per intensità di cure;

CH Toronto: modello centralizzazione pazienti e famiglie nei percorsi di cura.

### **Obiettivi di qualità e sicurezza dei pazienti**

Il piano qualità 2017 ha rappresentato il documento di riferimento per la preparazione dell'Istituto alla survey JCI triennale che ha avuto luogo nel febbraio 2017.

L'accreditamento dell'Istituto è stato confermato per la quarta volta.

**Audit interni:** il team preposto alla realizzazione degli audit nelle unità operative ha verificato la coerenza del comportamento degli operatori rispetto a politiche e procedure aziendali.

In particolare hanno costituito oggetto di focalizzazione durante le visite:

- tenuta della documentazione sanitaria;
- gestione farmaci e presidi;
- rispetto delle procedure per la prevenzione delle infezioni ospedaliere.

## Il Sistema Qualità 2017

L'integrazione fra assistenza, ricerca, didattica e formazione continua sono il presupposto per garantire qualità delle cure e prestazioni di eccellenza secondo tutte le prospettive: della sicurezza, della presa in carico globale del bambino e della sua famiglia, della tempestività e dell'efficacia delle prestazioni.

L'Istituto è accreditato secondo Joint Commission International continuativamente dal 2007 ed è sottoposto a visite ispettive di verifica ogni tre anni.

Joint Commission on Accreditation of Healthcare Organizations è oggi il maggior ente di accreditamento degli Stati Uniti: ha accreditato quasi 5.000 ospedali e monitorizza più di 20.000 programmi sanitari.

Joint Commission International è il braccio internazionale di The Joint Commission USA: 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.

Il programma di accreditamento è articolato in oltre 370 standard che coprono tutte le funzioni principali dell'ospedale e sono oltre 1200 gli eventi misurabili attraverso cui se ne verifica il rispetto.

Su queste basi, l'Istituto redige ogni anno Il Piano per la qualità che definisce il programma di lavoro, individua le azioni da intraprendere e le relative risorse necessarie.

Prevenzione e controllo delle infezioni correlate alle pratiche assistenziali, uso sicuro dei farmaci, gestione del percorso chirurgico, sviluppo di strumenti idonei per presidiare la comunicazione fra professionisti, assegnazione, verifica e revisione periodica di compiti e titolarità ad operare in autonomia o con supervisione, sicurezza delle infrastrutture, costituiscono le principali aree di intervento continuamente presidiate.

L'obiettivo "ospedale senza dolore" può essere perseguito secondo gli indirizzi programmatori del comitato ospedaliero e mediante una sempre più stretta integrazione dei gruppi operativi.

L'ospedale è impegnato a garantire la massima sicurezza e fare in modo che ogni bambino riceva le cure giuste e le giuste procedure: per la identificazione dei pazienti e scongiurare errori, al momento del ricovero è apposto a tutti i bambini un braccialetto identificativo; il controllo dei dati anagrafici è obbligatorio prima della terapia e l'esecuzione di ogni prestazione diagnostica o interventoria.

Particolare attenzione è dedicata a tutto il processo di gestione, preparazione e somministrazione sicura dei farmaci. L'ospedale utilizza da anni la scheda unica di terapia, attualmente in fase di informatizzazione, ed opera il doppio controllo su ogni prescrizione.

E' stato disciplinato l'utilizzo dei farmaci ad alto rischio e degli ioni ad alta concentrazione identificando i reparti dell'ospedale autorizzati a farne uso, verificando preliminarmente le conoscenze di tutto il personale coinvolto ed adeguandone ove necessario le competenze.

Sono in uso procedure rigorose per rendere sicuro tutto il percorso dei pazienti che accedono in sala operatoria a presidio delle fasi più critiche: quella di induzione (è previsto, la rivalutazione del paziente prima di iniziare le procedure, di monitoraggio intra-operatorio, di risveglio (trasferimento "sicuro" dei pazienti alle unità operative di destinazione).

In particolare, prima di iniziare ogni intervento viene eseguito il time out: il capo equipe conferma l'identificazione del paziente, verifica la correttezza della procedura, il giusto sito, la presenza di tutti i componenti dell'equipe, di tutta la strumentazione necessaria.

Se non ottiene risposta positiva si ferma fino a risoluzione del problema. Nessun elettrobisturi o forbice possono essere impugnatati fino a quando il time out non è completato.

Particolare attenzione è volta ai processi di comunicazione e trasmissione delle informazioni fra i vari attori, dalle modalità di ottenimento del consenso informato ai programmi di coinvolgimento dei pazienti e delle loro famiglie nei piani di cura e di follow up.

L'assegnazione di "privilegi" individuali a ciascun professionista fa sì che le prestazioni possano essere erogate solo da medici esperti e competenti in quel determinato campo in cui sono chiamati ad operare. Il governo clinico rappresenta la modalità operativa in base alla quale tutto il management e tutti i professionisti dell'ospedale, sinergicamente e nell'operatività quotidiana, si rendono direttamente responsabili per il miglioramento continuo della qualità ed il mantenimento degli standard più elevati. Il riferimento assunto per lo sviluppo dei piani qualità fa riferimento alla metodologia definita PDCA (Plan-Do-Check-Act).

Le quattro fasi che definiscono il processo sono così delineate:

- Plan: identifica e analizza il problema;
- Do: sviluppa e testa le soluzioni potenziali;
- Check: misura quanto adeguata sia la soluzione proposta e analizza se potrebbe essere oggetto di ulteriore miglioramento;
- Act: implementa le soluzioni di miglioramento.

Gli incontri di Morbidity & Mortality costituiscono occasione per presentare casi di particolare rilevanza in cui si siano realizzati eventi che abbiano messo a rischio la sicurezza del paziente con complicanze e/o esiti indesiderati ("accident") o senza causare alcun danno al paziente, magari evitato per caso fortuito o per intervento di un operatore all'ultimo momento ("No harm event").

Finalità 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. La rilevazione degli errori e dei quasi errori 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.

## Capitolo 6– Trasparenza Anticorruzione e Tutela Privacy

### Trasparenza Anticorruzione

#### INTRODUZIONE

Con deliberazione n. 159 del 17 ottobre 2016, il sottoscritto, Avv. Carlo Berri, già nominato Responsabile della Prevenzione della Corruzione dell'Istituto Giannina Gaslini con Deliberazione del C.d.A. n. 268 del 16.12.2013, è stato nominato anche responsabile della Trasparenza (RPCT) in ragione dell'art. 41 del D.Lgs. 97/16 che ha modificato l'art 1 comma 7 della L 190/12, unificando in un unico soggetto i ruoli di responsabile della prevenzione della corruzione e di responsabile della trasparenza che, fino alla data della citata delibera, era svolto dall'Ing. Gaetano Tufaro, giusta nomina avvenuta con Deliberazione n. 137 del 20 maggio 2013.

Il tema della prevenzione della corruzione, dell'etica ed in generale del corretto svolgimento dell'azione amministrativa è molto caro all'Istituto e anche alla Regione Liguria che sta ponendo in essere una serie di iniziative per supportare gli Enti sanitari regionali nello sviluppo di efficaci strategie di prevenzione del rischio corruttivo.

Così in particolare Regione Liguria, nell'ambito della sua funzione di coordinamento, ha istituito già a partire dal 2016 un gruppo di lavoro comprendente i responsabili della prevenzione della corruzione e della trasparenza delle Aziende sanitarie del proprio territorio, avviando un network che ha facilitato gli scambi e la condivisioni degli aspetti più problematici, agevolando il superamento di quella carenza di confronto e di punti di riferimento tecnici nello svolgimento di un ruolo che non ha un background all'interno delle figure tipiche degli Enti pubblici. In particolare l'azione di questo gruppo di lavoro si è sviluppata attraverso l'analisi dei principali argomenti relativi alla prevenzione della corruzione, con l'assegnazione di un determinato tema a ciascuna azienda affinché il proprio RPCT approfondisse detto tema per poi condividerlo con gli altri. I temi trattati sono stati i seguenti:

- Metodologie per la mappatura dei processi
- Farmaceutica, Dispositivi e altre tecnologie
- Attività, accordi e contratti con Strutture private accreditate
- Attività libero-professionale
- Rotazione degli incarichi
- Controlli, verifiche, ispezioni e sanzioni
- Gestione dei contratti pubblici
- Conflitto di interessi in ambito sanitario
- Sperimentazioni cliniche
- Attività conseguenti al decesso in ambito intraospedaliero
- Incompatibilità e inconfiribilità degli incarichi
- Analisi comparativa tra la L. 231 e la L. 190
- Modulistica standard per le aziende sanitarie liguri

- Riflessioni su figura e ruolo del responsabile per la prevenzione della corruzione e per la trasparenza

Più di recente si sono sviluppate azioni volte a definire percorsi comuni finalizzati a:

- definire una modulistica relativa agli adempimenti anticorruzione unica per tutte le aziende sanitarie;
- organizzare corsi di formazione interaziendali;
- condividere gli strumenti di gestione dell'anticorruzione come nel caso di segnalazioni di illecito - Whistleblowing;

All'Interno dell'Istituto si è parallelamente continuato a sviluppare l'attività di programmazione della prevenzione della corruzione, principalmente con l'adozione del Piano Triennale di Prevenzione della Corruzione e della Trasparenza per il triennio 2017-2019 e con la predisposizione dell'aggiornamento dello stesso per il triennio 2018-2020.

In particolare è stata programmata una più dettagliata mappatura dei processi e dei rischi, nonché l'adozione di un nuovo Codice etico e di Comportamento nell'ottica della unificazione in un unico documento del Modello ex L 231/2001 e del Piano Triennale di Prevenzione della Corruzione e della Trasparenza che sarà realizzata negli anni a venire.

Altre all'applicazione della normativa anticorruzione, l'Istituto si è volontariamente dotato di un modello di organizzazione e controllo secondo la normativa dettata dal Decreto Legislativo 8 giugno 2001, n. 231 che ha introdotto nell'ordinamento italiano un regime di responsabilità amministrativa (equiparabile sostanzialmente alla responsabilità penale) a carico delle persone giuridiche, prevedendo che le amministrazioni si dotino di un c.d. Modello 231 all'interno del quale siano inseriti procedimenti, procedure e prassi che l'ente adotta: tale documento è di importanza primaria in quanto efficace ad esonerare da responsabilità l'Ente in caso di illeciti.

I punti chiave del Decreto riguardano:

- a) l'individuazione delle persone che, commettendo un reato nell'interesse o a vantaggio dell'Ente, ne possono determinare la responsabilità. In particolare possono essere:
  1. persone fisiche che rivestono posizione di vertice ("apicali") (rappresentanza, amministrazione o direzione dell'Ente o di altra unità organizzativa o persone che esercitano, anche di fatto, la gestione ed il controllo dell'Ente stesso);
  2. persone fisiche sottoposte alla direzione o vigilanza da parte di uno dei soggetti sopraindicati;
- b) tipologia dei reati contro la Pubblica Amministrazione previsti:
  1. indebita percezione di erogazioni da parte di un ente pubblico (artt. 316-bis e ter, 640, comma 2, n. 1 c.p.);
  2. truffa aggravata per il conseguimento di erogazioni pubbliche (art. 640-bis c.p.);
  3. frode informatica in danno dello Stato o di altro ente pubblico (art. 640-ter c.p.);
  4. corruzione per un atto d'ufficio (art. 318 c.p.);
  5. corruzione per un atto contrario ai doveri d'ufficio (art. 319 c.p.);
  6. corruzione in atti giudiziari (art. 319-ter c.p.);

7. istigazione alla corruzione (art 322 c.p.);
  8. corruzione di persone incaricate di pubblico servizio (art. 320 c.p.);
  9. concussione (art. 317 c.p.);
  10. induzione indebita a dare o promettere utilità (art 319 quater c.p.);
  11. malversazione a danno dello Stato o di altro ente pubblico (art. 316-bis c.p.);
  12. peculato, concussione, corruzione e istigazione alla corruzione di membri degli organi delle Comunità Europee e di funzionari delle Comunità Europee e di Stati esteri (art. 322-bis c.p.);
- c) modello di organizzazione e di gestione: al fine di garantire con sempre maggiore efficacia le condizioni di correttezza e di trasparenza nella conduzione della propria attività, l'Istituto ha ritenuto conforme alle proprie politiche aziendali procedere all'adozione di un modello di organizzazione e di gestione in linea con le prescrizioni del Decreto e sulla base delle Linee Guida emanate da Confindustria.

L'articolo 6, comma 1 lett. b) del Decreto Legislativo 8 giugno 2001, n. 231 dispone che l'Ente ha l'obbligo di dotarsi di un organo al quale è affidato il compito di vigilare circa l'adozione efficace di modelli e procedure di prevenzione dei rischi anche al fine di escludere ogni profilo di responsabilità dell'amministrazione nel caso di verifica di danni: questo è l'Organismo di Vigilanza (OdV).

Con delibera n. 122 del 18/07/2016, all'esito di bando di avviso pubblico per la formazione di un elenco di idonei finalizzato alla selezione del componente dell'Organismo di Vigilanza, si è pervenuti alla nomina dell'Organismo di Vigilanza monocratico nella persona del Dott. Luigi Bricocoli.

Successivamente l'Organismo provvedeva a dotarsi di un Regolamento di funzionamento e, con Delibera n. 140 del 19/09/2016, il Consiglio di Amministrazione ne prendeva atto.

Il Regolamento dà atto dell'autonomia ed indipendenza con cui opera l'Organismo, caratteristica essenziale per l'espletamento delle proprie funzioni e il raggiungimento degli scopi imposti dalla legge e prosegue disciplinando le modalità di lavoro dell'organismo (riunioni, audizioni, verbali e deliberazioni).

L'OdV ha svolto il proprio piano di lavoro per l'anno 2017 – di cui il CDA prendeva atto con deliberazione n. 171 del 21 novembre 2016 – che prevedeva, oltre la disamina della reportistica periodica e lo svolgimento delle attività già previste nel Modello 231, le verifiche in materia di salute e sicurezza sui luoghi di lavoro, gestione dei rifiuti, appalti con procedura negoziata senza pubblicazione di bando per forniture e servizi infungibili, attività di ricerca e personale (presenze, autorizzazioni per incarichi esterni, rimborsi per spese di trasferta).

In particolare tra il sottoscritto e l'OdV si è da subito instaurata una proficua collaborazione e si stanno sviluppando sinergie che verranno implementate e coltivate negli anni a seguire, perseguendo un modello a tendere in cui non vi sia sovrapposizione o duplicazione di controlli ed anzi una condivisione dei compiti. Il nuovo piano 2017-2019 e la predisposizione di quello per il triennio 2018-2020 è stato elaborato con un nuovo ordine sistematico concordato con l'OdV, anche in considerazione del fatto che in un futuro il PTPCT potrebbe essere integrato al modello ex lege 231, mutuando quanto previsto dall'ANAC per le società private che pur avendo già adottato il modello del D.Lgs. 231/01 sono tenute anche all'applicazione della L. 190/12. In particolare sarà utile sviluppare una sinergia con detto organo in tema di monitoraggio degli appalti e delle attività di ricerca e del personale. I primi frutti di una siffatta collaborazione hanno consentito di adottare nel corso dell'anno una procedura aggiornata per il rilascio delle autorizzazioni allo svolgimento di incarichi extraistituzionali ai dipendenti.

Per quanto riguarda la partecipazione alla redazione del Nuovo PTPCT 2017 – 2019 e 2018-2020, si è voluto cercare di coinvolgere gli stakeholders invitandoli a formulare eventuali proposte di aggiornamento dei precedenti Piani triennali. A tal fine è stato pubblicato un avviso pubblico concernente “Procedura aperta alla consultazione per l'aggiornamento del Piano triennale di prevenzione della corruzione - PTPCT 2017-2019 dell'Istituto Giannina Gaslini”, rivolta ai cittadini, a tutte le associazioni e alle organizzazioni sindacali che abbiano interesse, al fine di formulare osservazioni finalizzate ad una migliore individuazione delle misure preventive anticorruzione. Nell'intento di favorire il più ampio coinvolgimento, i suddetti stakeholders (portatori d'interesse) sono stati invitati a presentare contributi nei 15 giorni successivi alla data di pubblicazione dell'avviso, che è avvenuta in data 13/12/2016 sul sito internet dell'Istituto [www.gaslini.org](http://www.gaslini.org) sezione amministrazione trasparente-corruzione. Una procedura analoga è stata predisposta in vista della redazione del PTPCT 2018-2020.

Nel corso dell'anno 2017 si sono svolte due giornate dedicate alla trasparenza di cui all'art 10 comma 6 del D.Lgs. 33/13 in occasione della presentazione del documento di rendicontazione annuale (Report integrato) e della giornata della qualità.

Nel corso del primo semestre dell'anno 2017 è stato ricostituito il nucleo di Valutazione, che svolge le funzioni di OIV, ed è stato un valido interlocutore per la funzione svolta dal sottoscritto. L'altro ufficio che deve essere citato per la relazione con l'attività di prevenzione della corruzione, è l'ufficio procedimenti disciplinari che non risulta incardinato presso una precisa struttura aziendale, in ragione di una composizione ampiamente variabile secondo il soggetto che è sottoposto al procedimento.

Nell'ambito di una visione di programmazione, sarebbe opportuno che venisse attentamente valutata la possibilità di individuare personale dedicato al supporto delle attività previste dalla normativa anticorruzione, che possa formarsi con corsi di formazione ad hoc, nonché con l'apporto degli attuali RPCT e OdV e nel contesto del percorso di coordinamento regionale iniziato a maggio 2016 e che si svilupperà negli anni a venire. In visione prospettica, sarebbe dunque opportuno tenere in debito conto che le attività di prevenzione della corruzione e trasparenza sono ormai un'incombenza fondamentale dell'ente pubblico, per cui, in un percorso pluriennale, potrebbe essere utile investire sulla formazione di una figura giovane, assegnata ad un ufficio di nuova istituzione, che possa tendere all'obiettivo di accorpamento in unico servizio delle attività di Internal Audit e di tutte le funzioni di compliance aziendale.

Avv. Carlo Berri

Responsabile della prevenzione della corruzione e della trasparenza dell'Istituto G. Gaslini

Nominato con Delibera del Consiglio di Amministrazione n. 159 del 17.10.2016

## Tutela Privacy

Il diritto alla Salute e il diritto alla Privacy sono due importanti diritti inviolabili dell'uomo e come tali sono tutelati dall'articolo 2 della Costituzione italiana. Le attività di ricerca cura e assistenza prestate a tutti i piccoli e alle loro famiglie dall'Istituto Giannina Gaslini sono svolte nel rispetto dei principi costituzionali e con l'obiettivo principale di tutela dei diritti.

Tutelare e rispettare la Privacy di chiunque comporta assumersi l'onere di verificare che ogni attività e azione, svolta quotidianamente, sia effettuata nel rispetto di tali principi inviolabili.

Il nostro Istituto tratta i dati delle persone per fini di tutela della salute e ha la necessità di mettere in atto tutte quelle iniziative necessarie a garantire agli utenti che i dati siano trattati con le dovute precauzioni al fine di non ledere il diritto alla riservatezza che la natura di tali informazioni richiede, in particolare trattandosi di dati riferiti alla propria condizione di salute, il paziente (interessato), ha diritto di essere reso edotto sulle modalità con le quali questi dati vengono trattati oltre che le modalità con le quali esercitare i propri diritti sui dati medesimi.

Le informazioni oggetto di tutela sono pertanto prevalentemente quelle legate alla identificazione delle persone (dati anagrafici) e alla situazione sanitaria/clinica (dati anamnestici, referti diagnostici, diagnosi ecc.).

I dati sono trattati all'interno di documenti amministrativi (prestazioni e ricoveri) i primi e sanitari (cartelle cliniche, dossier sanitario) i secondi.

Il Garante della Privacy ha posto particolare attenzione alla tutela dei dati sanitari contenuti nel Dossier Sanitario. (Il dossier sanitario elettronico è lo strumento costituito presso un'unica struttura sanitaria, che raccoglie informazioni sulla salute di un paziente al fine di documentarne la storia clinica presso quella singola struttura e offrirgli un migliore processo di cura. Si differenzia dal fascicolo sanitario elettronico in cui invece confluisce l'intera storia clinica di una persona generata da più strutture sanitarie.)

Il nostro Istituto per tale particolare trattamento ha adottato le prescrizioni dettate dal vigente Codice della Privacy dal Garante e in particolare ha provveduto nel corso del 2016 a realizzare diverse azioni di miglioramento nella gestione privacy:

### **Anno 2015:**

1. Verifica degli adempimenti necessari all'adeguamento del precedente impianto di gestione della Privacy e redazione, approvazione e pubblicazione online dell'ultima versione del Documento Programmatico per la Privacy (DPS).
2. Programmazione degli interventi per l'anno 2016

### **Gennaio – Febbraio 2016:**

1. Affissione e distribuzione nei locali frequentati dall'utenza delle informative (ex art 13 CdP) rinnovate e in quattro lingue (italiano, francese, inglese, spagnolo).
2. Pubblicazione delle informative in lingua sul sito web dell'ente
3. Formazione al personale sulle modalità di tutela della privacy.

### **Marzo – Aprile – Maggio 2016**

1. Attivazione gestione informatizzata dei consensi all'utenza in regime di ricovero e Day Hospital

2. Implementazione tecnologica per la acquisizione digitale dei consensi al Dossier Sanitario elettronico direttamente sulla cartella clinica informatizzata.
3. Formazione del personale addetto all'acquisizione dei consensi

## Giugno - dicembre 2016

1. Miglioramento della gestione dei consensi sottoscritti
2. Attivazione della gestione informatizzata dei consensi all'utenza del Pronto soccorso
3. Assistenza utenti per l'esercizio dei diritti di oscuramento dei dati sanitari (art.7 CdP)
4. Inserimento delle novità sul tema privacy nella carta dei servizi
5. Aggiornamento elenco responsabili privacy e sua pubblicazione online
6. Predisposizione informativa privacy benefattori e pubblicazione online
7. Redazione del consenso in lingua inglese
8. Pianificazione delle attività necessarie per la somministrazione dei consensi informatizzati all'utenza ambulatoriale del Padiglione 20 (Ospedale di Giorno)

## Di seguito sono riportati alcuni dati significati sull'attività svolta nel 2016

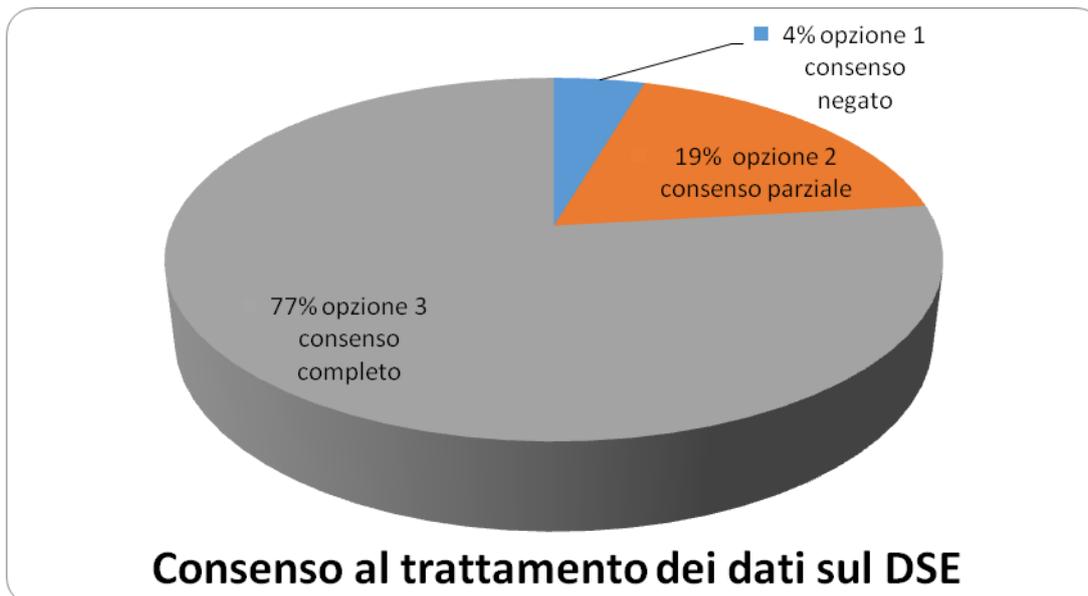
### Gestione delle richieste ex art.7 CdP:

- 4 richieste di oscuramento parziale dei dati (diritto all'oblio).
- 1 richiesta di modifica dei dati conservati

### Consensi gestiti 2016:

- I semestre 2.000/mese (dato medio del periodo)
- II semestre 3.000/mese (dato medio del periodo)

### Tipo di scelte effettuate dall'utenza per il Dossier Sanitario Elettronico (DSE)



**Figura 1.** Opzioni espresse relative al conferimento dei consensi al trattamento dei dati per il Dossier Sanitario Elettronico (DSE)

## Esito questionario di gradimento dell'utenza sulla percezione della riservatezza nell'Istituto Giannina Gaslini:

Quanto valuta il rispetto della sua Privacy

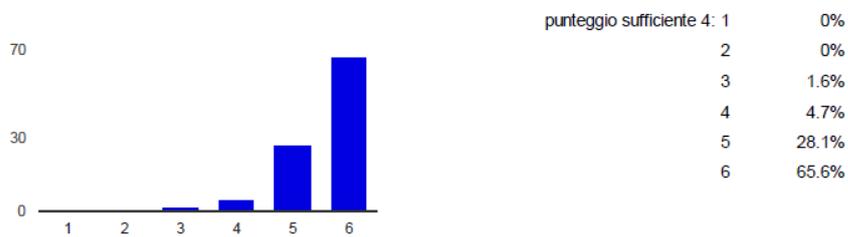


Figura 2: Nota bene il voto 4 è riferito ad una valutazione sufficiente

## Capitolo 7 – Attività Formativa

### Centro Internazionale di Studi e Formazione “Germana Gaslini” - CISEF



#### Direttore

Dottor Maurizio Luvizone

#### Localizzazione

Via Romana della Castagna, 11 A  
16147 Genova

#### Referente per la qualità

Dottorssa Laura Fornoni

#### Scopo del Centro

- Il **CISEF Gaslini**, Centro Internazionale di Studi e Formazione Germana Gaslini, **promuove, progetta e realizza** progetti formativi e culturali, di ricerca, di aggiornamento e di educazione sanitaria di interesse nazionale ed internazionale per favorire lo sviluppo, la fruizione e la condivisione della cultura e del sapere a favore dei professionisti della salute, delle istituzioni sanitarie e della collettività, con la sinergia di competenze scientifiche e cliniche dei massimi esperti a livello mondiale unite a capacità organizzative e progettuali. Nell'ambito del programma del Ministero della Salute "Educazione Continua in Medicina", il CISEF Gaslini opera come **provider nazionale accreditato** per eventi residenziali (RES), Formazione sul Campo (FSC) e Formazione a Distanza (FAD) per tutte le professioni sanitarie, avvalendosi della sinergia di tre settori dedicati alla formazione in tutti i suoi aspetti.

## Report attività 2017

---

### Settore Attività Formativa Assistenza (AFA)

- 112 eventisvolti
- 416 giornate formative erogate
- 4.880 partecipanti complessivi
- 7,9 crediti assegnati per ogni corso (media)

### Settore Attività Formativa Ricerca (AFR)

- 30 eventi svolti (n. 7 non accreditati)
- 49 giornate formative erogate
- 1.285 partecipanti (620 con crediti + 665 senza crediti)
- 8,18 crediti assegnati per ogni partecipante(media)

### Settore Congressi & Eventi (C&E)

- 49 eventi svolti (31 accreditati+ 18 senza crediti)
- 59 giornate formative erogate
- 1.805 partecipanti (n. 922 con crediti + n. 883 senza crediti)
- 13,6 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

- 6 Corsi F.A.D.
- 2230 partecipanti

### CORSI DI PRIMA FORMAZIONE PER OPERATORI SOCIO SANITARI

- 3 Corsi per O.S.S.
- 84 partecipanti

### Staff

---

Maurizio Luvizone, Rita Di Pietro, Eleonora Cantini, Michele Pesce, Claudio Barisione, Giorgio Mobilio, Andrea Bruno, Laura Fornoni, Roberta Bertola, Paola Traverso, Laura Vassallo, Sarah Vespertino, Anna Renzini, Rossana Prestifilippo, Flavia Todde, Giacomina Gheza, Stefania Torti, Claudia Olcese, Caterina Cogorno, Lena Cosulich, Manuela Aloe, Laura Isnardi, Kristina Cosulich, Maria Laura D'Asta; Miriam Flore

## Attività formative – Settore AFA – anno 2017

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
01/01-31/12	FAD: Corso Antincendio (FAD per personale IGG)	<i>Assunta Cappiello</i>	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	5
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	<i>Guido Torrielli</i>	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	6
22/02/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: preparazioni alla Survey Joint Commission International	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
21/03/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: ESITI SURVEY 2017: PIANI DI MIGLIORAMENTO	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
19/04/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: IL SISTEMA DI SEGNALEZIONE DEGLI EVENTI AVVERSI: IMPARARE DAGLI ERRORI	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
17/05/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: L'IMPORTANZA DI UNA METODOLOGIA COMUNE	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,4
05/07/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: PRESENTAZIONE DI CASI CLINICI: SPUNTO DI RIFLESSIONE SU BUONE PRATICHE E CRITICITA' ASSISTENZIALI	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5

28/09/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: LA CARTELLA CLINICA INFORMATIZZATA VANTAGGI E NUOVI ERRORI CORRELATI	<i>. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
25/10/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: IL SISTEMA DI INCIDENT REPORTING	<i>. Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
21/11/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: CORRETTO UTILIZZO DEI DISPOSITIVI MEDICI	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
12/12/2017	METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: ATTIVITA' DEL COMITATO ACCESSI VASCOLARI (CAVa)	<i>Ubaldo Rosati</i>	R.A.Q. e tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	3,5
11 - 18 - 25 GENNAIO 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI GENNAIO 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	14,1
01-08-15-22 FEBBRAIO 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI FEBBRAIO 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
01-08-15-22-29 MARZO 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MARZO 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	23,1

05-12-19-26 APRILE 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI APRILE 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
03-10-17-24-31 MAGGIO 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI MAGGIO 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	23,1
07-14-21-28 GIUGNO 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI GIUGNO 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
05-12-19-26 LUGLIO 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI LUGLIO 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
06-13-20-27 SETTEMBRE 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI SETTEMBRE 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
04-11-18-25 OTTOBRE 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI OTTOBRE 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6

08-15-22-29 NOVEMBRE E 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI NOVEMBRE 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
06 - 13 - 20 - 27 DICEMBRE 2017	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI DICEMBRE 2017	<i>G. Mattioli</i>	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	18,6
24/01/17 - 12/12/201 7	FORMAZIONE, AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE DI CASI CLINICI E DI PERCORSI ASSISTENZIALI - DIPARTIMENTO EMERGENZA ACCETTAZIONE ISTITUTO G. GASLINI ANNO 2016	<i>S. Renna, F. Esibiti</i>	Personale Medico e Infermieristico Dipartimento Emergenza Accettazione	24,6
25/01/17 - 15/11/17	Aggiornamento e discussione Casi clinici per il personale Medico e Infermieristico U.O. Ortopedia e Traumatologia - Anno 2017	<i>Silvio Boero</i>	Personale Medico e Infermieristico U.O. Ortopedia e Traumatologia	30,6
23/01/17 - 27/11/17	Aggiornamento e discussione Casi clinici per il personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia - Anno 2016	<i>Silvio Boero</i>	Personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia	42,6
26/01/17 - 23/11/17	Aggiornamento e discussione interdisciplinare di casi di Patologie Tumorali Ortopediche Pediatriche - Anno 2016	<i>Silvio Boero</i>	Personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia	42,6
02/01/17 - 30/06/201 7	INTENSITA' DI CURA NELLA UOC OSTETRICIA E GINECOLOGIA Percorso on the job	<i>Pietro Tuo, Silvia Scelsi</i>	ostetriche, infermieri e infermieri pediatrici della Sala Operatoria ostetricia	n.a.

dal 27/01/2017 al 14/07/2017	NEUROBLASTOMA:DISCUSSIONI CLINICHE E DI RICERCA (ediz. 2017 prima parte )	<i>A. Garaventa</i>	Medici, Biologi,Tecnici di laboratorio	21,6
dal 27/01/17 al 28/06/17	CASI CLINICI IN ONCOLOGIA PEDIATRICA (ediz. 2017 - prima parte)	<i>A. Garaventa</i>	Medici, Psicologi,Infermieri,Infermieri Pediatrici, Fisioterapisti U.O. Oncologia	21,6
dal 26/01/2017 al 09/10/2017	PBLS-D RETRAINING	<i>E. Piccotti</i>	Personale che ha partecipato al PBLS base o al PBLS retraining nel secondo semestre 2014 e nel 2015	6,6
16/02/2017	P.B.L.S.- D BASE	<i>. E. Piccotti</i>	Personale che non ha mai effettuato il Corso PBLS-D	12,1
07/02/ - 08/02/2017	La Responsabilità Gestionale del Coordinatore tra innovazioni normative e recente casistica	<i>S. Scelsi</i>	Coordinatori Istituto G. Gaslini ed esterni	8,5
dal 07/02/17 al 16/11/2017	GALILEO/AURORA/SOLDANELLA: prenotazione visita ambulatoriale mediante l'uso della ricetta elettronica (con identificazione NRE), refertazione ambulatoriale, aggiunta documentazione clinica sul paziente, inibizione doppia anagrafica	<i>Ubaldo Rosati</i>	Personale Istituto G. Gaslini	5,1
09/02/2017	MI PRENDO CURA DI ME..... Corso esperienziale per imparare a..... (parte teorica)	<i>Silvia Scelsi</i>	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini	3,5
Dal 15/02 al 21/12/2017	MI PRENDO CURA DI ME..... Corso esperienziale per imparare a..... (parte pratica)	<i>Silvia Scelsi</i>	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini	9,6

DAL 20/02/17 AL 28/03/17	GALILEO/AURORA/SOLDANELLA: PEWS, MEWS e MEOWS, stampa braccialetto elettronico, richiesta dispensazione farmaci, Order Entry vs i sistemi esterni	<i>Ubaldo Rosati</i>	Personale Istituto G. Gaslini	5,1
03/03/17 - Dicembre 17	CORSO BASE DI PROMOZIONE ALL' ALLATTAMENTO MATERNO	<i>F. Campone - Cicconetti Angela</i>	Medici Ginecologi, Neonatologi, Anestesisti, Ostetrici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, UU.OO. Ostetricia e Ginecologia, Patologia Neonatale, Nido.	29,8 (accreditato da ASL 3)
20/02/2017	EUROPEAN PEDIATRIC IMMEDIATE LIFE SUPPORT (EPILS)	<i>E. Lampugnani</i>	Personale Infermieristico della Rianimazione, delle Sale Operatorie Polispecialistiche, della Radiologia/Neuroradiologia esposto ad attività anestesiologicala, D.E.A. e Medicina Urgenza, Tecnici della Fisiopatologia Cardiocircolatoria e Perfusionazione Cardiovascolare Operatori esterni	13,3
06-13-20- 27 Aprile 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI APRILE 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,6
04-11-18- 25 MAGGIO 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI MAGGIO 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,6
01-08-12- 22-29 GIUGNO 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI GIUGNO 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	15,6
06-13-20- 27 LUGLIO 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI LUGLIO 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	18,6

07-14-21-28 SETTEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI SETTEMBRE 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	18,6
05-12-19-26 OTTOBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI OTTOBRE 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	18,6
02-09-16-23-30 NOVEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI NOVEMBRE 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	23,1
07 - 14 - 21 - 28 DICEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI DICEMBRE 2017	<i>G. Mattioli / A. Barabino</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	18,6
06-13-20-27 Aprile 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI APRILE 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	14,1
08-15-22-29 MAGGIO 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI MAGGIO 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	18,6
05 - 12 - 19 - 26 GIUGNO 2017	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI GIUGNO 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	18,6
03-10-17-24-31 LUGLIO	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI LUGLIO 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	23,1
04-11-18-25 SETTEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI SETTEMBRE 2017	<i>G. Mattioli / M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	18,6

02-09-16- 23-30 OTTOBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI OTTOBRE 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	23,1
06 - 13 - 20 - 27 NOVEMBRE E	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI NOVEMBRE 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	18,6
04- 11 - 18 DICEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFROUROLOGICO - MESE DI DICEMBRE 2017	<i>G. Mattioli / G.M. Ghiggeri</i>	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	14,1
Aprile - Dicembre 2017	CORSO TEORICO- PRATICO ANTINCENDIO BASE	<i>S. Cappiello</i>	Addetti Antincendio	25,2
22/04/201 7	HIRSCHPRUNG E POIC (CIPO): COSA CHIEDONO LE FAMIGLIE E COSA I TECNICI OFFRONO	<i>G. Mattioli</i>	Dirigenti Medici e altri operatori interessati alla tematica	6,5
19/04/201 7	CORSO DI FORMAZIONE E AGG.TO PROF.LE "RN4 CAST PEDIATRICO"	<i>Silvia Scelsi</i>	Coordinatori Infermieristici	5,5
30/03/201 7	LA TUTELA DELLA PRIVACY E IL DOSSIER SANITARIO ELETTRONICO (DSE)	<i>Stefano Castagnola</i>	Personale Tecnico e Amministrativo	n.a.
16/05 - 06/06 - 17/10 2017	ILLUSTRAZIONE DELL'ATTIVITA' PROFESSIONALE IN CORSO DI RICOVERO (EFFICIENZA ED EFFICACIA) TRAMITE IL CORRETTO UTILIZZO DELLA NUOVA SCHEDA DI DIMISSIONE OSPEDALIERA (S.D.O.)	<i>Silvio Del Buono</i>	Coordinatori Infermieristici e n. 1 Dirigente Medico / UU.OO. Individuato dal Responsabile	4,7

dal 3 maggio al 31 maggio 2017	AGGIORNAMENTO IN MEDICINA DI LABORATORIO: SVILUPPO E PROSPETTIVE NELLA MICROBIOLOGIA, VIROLOGIA E BIOLOGIA MOLECOLARE DI SECONDO E TERZO LIVELLO, ALL'INTERNO DEL LABORATORIO CENTRALE DI ANALISI	<i>Roberto Bandettini</i>	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, e infermieristico afferente alle UOC Laboratorio Centrale di Analisi, Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale e personale dell'istituto coinvolto negli argomenti trattati	18,1
11/05/2017	CORSO PROTOCOLLO STATO DI MALE EPILETTICO IN ETA' PEDIATRICA (SU PIATTAFORMA SPERIMENTALE)	<i>Pietro Tuo, Emanuela Piccotti</i>	Medico Rianimatore e Neurologo, Medici 118, medici Pronto Soccorso DEA, Infermieri DEA e Rianimazione	5,1
dal 16 maggio al 12 dicembre 2017	AGGIORNAMENTI IN ANESTESIA PEDIATRICA ISTITUTO G. GASLINI ANNO 2017	<i>Pietro Tuo / Alessandro Simonini</i>	Medici U.O. Anestesia e Rianimazione	32,1
15 maggio, 12 giugno, 27 giugno 2017	TRATTAMENTO IN EMERGENZA DELLE MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE ED ACQUISITE	<i>Gino Tripodi / Diego Ardenghi</i>	Personale medico, biologo, infermieristico e tecnico del Dipartimento Ricerca Traslazionale Medicina laboratorio	3,5
19/05/2017	DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA	<i>Alessandro Consales</i>	Pediatri, Neuropsichiatri infantili, Neurologi, Neurochirurghi, Neuroradiologi, Tecnici di neurofisiopatologia, Infermieri pediatrici; UU. OO. Pediatrie, Neuropsichiatria, Neurochirurgia, Neurologia, Neuroradiologia	9,3
16-17 Maggio 2017	P.A.L.S. (Pediatric Advanced Life Support)	<i>E. Piccotti</i>	Medici IGG, Esterni e Specializzandi	24,6
30/05/2017	L'Assistenza Infermieristica Pediatrica: Italia e Regno Unito due realtà a confronto	<i>M. Maghnie, P. Petralia, S. Scelsi, L. Fornoni</i>	Professioni Sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica dell'Istituto G. Gaslini ed esterni	3,5

dal 19 Aprile a ottobre 2017	CORSO DI AGGIORNAMENTO: "MALTRATTAMENTO E ABUSO SU MINORE" PER POLIZIA MUNICIPALE DI GENOVA	<i>Emanuela Piccotti</i>	Dipendenti della Polizia Municipale di Genova (Vigili Urbani)	n.a.
08/06/2017	PROFESSIONI SANITARIE PER UNA SCELTA DI VITA TRA ETICA E CULTURA CONTEMPORANEA	<i>Paolo Petralia</i>	Professioni Sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica dell'Istituto G. Gaslini ed esterni	3,5
dal 07 giugno al 28 giugno 2017	AGGIORNAMENTO IN MEDICINA DI LABORATORIO: "L'IMPORTANZA DEI POCT, DELLA FASE PREANALITICA E DELL'INFORMATIZZAZIONE NEL LABORATORIO DI ANALISI	<i>Roberto Bandettini</i>	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, e infermieristico afferente alle UOC Laboratorio Centrale di Analisi, Servizio di Immunoematologia e Medicina TrASFusionale e personale dell'istituto coinvolto negli argomenti trattati	12,6
09/06/2017	CONVEGNO ANNUALE SOCIETA' ITALIANA DI CHIRURGIA PEDIATRICA - SEZIONE DI UROLOGIA: Programmazione e discussione degli "standards" di chirurgia pediatrica urologica	<i>G. Mattioli</i>	Dirigenti Medici e altri operatori interessati alla tematica	6,5
01/03/2017-31/12/2017	PROSECUZIONE DELL'INTERVENTO DI FORMAZIONE IN AULA E SUL CAMPO "SVILUPPO DEL PERCORSO ATTUATIVO DELLA CERTIFICABILITA' (PAC)	<i>Stefania Moncini</i>	Personale amministrativo individuato	n.a.
dal 12 giugno al 18 dicembre 2017	AGGIORNAMENTI IN CARDIOLOGIA PEDIATRICA ISTITUTO G. GASLINI ANNO 2017	<i>Maria Elena Derchi</i>	Operatori U.O. Cardiologia	30,6
20/06/2017	H.U.G. YOUR BABY - COMPRENDERE IL LINGUAGGIO DEL NEONATO	<i>Silvia Scelsi</i>	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini coinvolti ed interessati alla tematica	3,5

06/06/2017 e 15/06/2017	IL REPROCESSING DEGLI ENDOSCOPI: CORSO DI ADDESTRAMENTO - PARTE PRATICA	<i>Anna Maria Urbano</i>	Infermieri pediatrici, Operatori Socio Sanitari	n.a.
11/09/2017 e 13/09/2017	Aggiornamento Didattico Istruttori PBLs	<i>E.Piccotti</i>	Istruttori PBLs	26,1
26/06/17, 27/06/17, 10/10/17, 11/10/17	CORSO DI FORMAZIONE PER RESPONSABILI DEL TRATTAMENTO DEI DATI IN MATERIA DI PRIVACY (ART. 29 D.LGS 196/2003)	<i>Carlo Berri</i>	Responsabili del trattamento dei dati in materia di privacy	n.a.
26/09/17 - 07/11/17	COMPORTAMENTI SICURI NEGLI AMBIENTI CON RISONANZA MAGNETICA - ANNO 2017	<i>Silvia Scelsi, Marco Ciccone</i>	Coordinatori Infermieristici, Tecnici di Radiologia, Personale Infermieristico Radiologia e Neuroradiologia, Medici Radiologi, Anestesisti, Personale Ostetrico e Personale Infermieristico coinvolto ed interessato alla tematica	3,5
16/09/2017	PROSPETTIVE NELLA MALATTIA DI LESCH-NYHAN: NUOVE TERAPIE PER POSSIBILI STUDI CLINICI E AUSILI PER LA VITA QUOTIDIANA	<i>Maja Di Rocco</i>	Interni: Personale UU.OO. afferenti al Dipartimento Scienze Pediatriche e Neuroscienze; Esterni: medici di base, Pediatri Libera scelta, fisiatristi, fisioterapisti, Neurologi, Neuropsichiatri infantili, psicomotricisti, psicologi, Studenti C.L.T.N.P.E.E.	6,5
14/10; 28/10; 11/11/2017	GESTIONE DI EVENTI AVVERSI DOPO SOMMINISTRAZIONE DI MEZZI DI CONTRASTO IN RADIOLOGIA	<i>Gian Michele Magnano/Andre a Rossi</i>	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico e Tecnico di Radiologia UU.OO. Radiologia e Neuroradiologia	12
10/10- 17/10- 24/10- 08/11/17	LE PROCEDURE DI GESTIONE DELLE CELLULE STAMINALI EMPOIETICHE AD USO TRAPIANTO LOGICO	<i>Gino Tripodi/ Fabio Ardenghji/Massi mo Conte</i>	Personale infermieristico e medico afferente alle UO coinvolte (Pediatria IV e Servizio di Immunoematologia e Centro Trasfusionale)	3,5

11/10/2017	OBSESITY DAY 2017: PREVENZIONE DELL'OBESITA' NELL'ETA' EVOLUTIVA	<i>Paolo Fiore Mohamad Maghnie</i>	Tutte le professioni sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
07/09/2017- 21/12/2017	UPDATE ON PAEDIATRIC RHEUMATOLOGY 2017	<i>Angelo Ravelli</i>	Dirigenti medici reparto Reumatologia-Pediatria II	20,8
27/11/2017	III CONVEGNO: ADOLESCENZA TERRA DI MEZZO - LE REGOLE DEI LIMITI, I LIMITI DELLE REGOLE - Aspetti psichiatrici, psicologici, giuridici, sociali, educativi	<i>Edvige Veneselli</i>	Tutte le professioni sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica	8,5
13/09/2017 AL 19/12/2017	CASI CLINICI IN ONCOLOGIA PEDIATRICA (ediz. 2017 seconda parte )	<i>A. Garaventa</i>	Medici, Psicologi, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Fisioterapisti	11,1
13/10/2017	DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - SECONDO INCONTRO	<i>Alessandro Consales</i>	Tutte le professioni sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica	9,6
29/09/2017 al 15/12/2017	NEUROBLASTOMA: DISCUSSIONI CLINICHE E DI RICERCA (ediz 2017 seconda parte )	<i>A. Garaventa</i>	Medici, Biologi, Tecnici di laboratorio	15,6
02/10/2017	CONGRESSO REGIONALE ANIARTI/GASLINI: "Forse non ci capiamo: il senso della comunicazione nei contesti sanitari"	<i>S. Scelsi</i>	Tutte le professioni sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica	6,5
11/10/17 - 29/11/17	AGGIORNAMENTO IN MEDICINA DI LABORATORIO: "DIAGNOSTICA DI SECONDO E TERZO LIVELLO IN EMATOLOGIA, CROMATOGRAFIA E DIAGNOSTICA PRENATALE NEL LABORATORIO DI ANALISI"	<i>Roberto Bandettini</i>	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, e infermieristico afferente alle UOC Laboratorio Centrale di Analisi, Servizio di Immunoematologia e Medicina TrASFusionale e personale dell'istituto coinvolto negli argomenti trattati	18,6

19/10/2017	SISTEMA GESTIONE INCENDIO: RIDUZIONE DEL RISCHIO - ANNO 2017	<i>Silvia Sclesi, Gaetano Tufaro</i>	Operatori Istituto G. Gaslini coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
dal 25/10 al 10/11/17	GESTIONE MEDICO INFERMIERISTICA EMERGENZE-URGENZE PEDIATRICHE CON SIMULAZIONE PRATICA AVANZATA - CASI CLINICI	<i>Emanuela Piccotti, Marta Costa</i>	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico D.E.A.	6,6
dal 10/10/17 al 25/10/17	I CARE "MI OCCUPO E MI.... PREOCCUPO" Corso di formazione per il personale impegnato nelle cure palliative pediatriche specialistiche (ospedale, struttura residenziale di cure palliative, domicilio)	<i>Sandro Dallorso, Silvia Sclesi</i>	n. 25 Operatori individuati	50
06/11/2017	LA RESPONSABILITA' PROFESSIONALE SANITARIA DOPO LA LEGGE GELLI	<i>Carlo Berri</i>	Operatori Istituto G. Gaslini coinvolti ed interessati alla tematica	4,5
11/11/2017	1° CONVEGNO NEUROPSICOMOTRICITA' DELL'ETA' EVOLUTIVA ESPERIENZE E RICERCHE A CONFRONTO PER UN NUOVO APPROCCIO AL BAMBINO.L'APPORTO DI PIA BAGLIETTO ALLE NEUROSCIENZE DELLO SVILUPPO	<i>Edvige Veneselli</i>	Tutte le professioni sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica	8
14/11/2017	IL NUOVO PROCEDIMENTO DISCIPLINARE PUBBLICO DOPO LA RIFORMA MADIA: NOVITA', PROBLEMI E CASI PRATICI	<i>Carlo Berri</i>	Operatori Istituto G. Gaslini coinvolti ed interessati alla tematica, operatori esterni	4,5
28/11/2017 + 5-19/12/2017	GALILEO/AURORA/SOLDANELLA: comunicazione tra professionisti: gestione diario reparto (consegne, discussione collegiale, dieta, etc...) consulenza medica GUARDIA INTERNA, utilizzo funzione MODALITA' URGENZA	<i>F.Accomazzo, R.Scali</i>	Personale Istituto G. Gaslini	5,1

25/11/2017	LA NORMATIVA SULLA RESPONSABILITA' DELLE PROFESSIONI SANITARIE: 2017 L'ANNO DELLA SVOLTA	<i>M.A. Ciccone</i>	Tecnici Sanitari di Radiologia Medica Istituto G. Gaslini, esterni	4,5
15/11/2017	CORSO DI FORMAZIONE PER AMMINISTRATIVI DIGITALI	<i>Stefano Castagnola</i>	Personale Amministrativo Istituto G. Gaslini	n.a.
15/12-18/12 2017; 09/01/2018	LA PCA CON MORFINA PER IL TRATTAMENTO DEL DOLORE ACUTO/PROCEDURALE: TECNICHE DI SOMMINISTRAZIONE, DISPOSITIVI, MONITORAGGIO DEL PAZIENTE	<i>G. Montobbio, L. Mameli, Dott. V. Bosio</i>	Personale infermieristico U.O. Neurochirurgia	4,6
22/12/2017	DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - TERZO INCONTRO	<i>Alessandro Consales</i>	Tutte le professioni sanitarie coinvolte ed interessate alla tematica	9,6
9/2/17-31/12/17; 9/2/17-31/12/17; 9/2/17-31/12/17	CORSO DI FORMAZIONE E AGGIORNAMENTO PER IL PERSONALE DEI REPARTI DI MALATTIE INFETTIVE PER LA LOTTA ALLE INFEZIONI DA HIV - DGR 1186 DEL 20/12/16	<i>Elio Castagnola</i>	Dirigenti Medici U.O. Malattie Infettive; Personale Infermieristico U.O. Malattie Infettive; Operatori Socio Sanitari U.O. Malattie Infettive	n.a.
10/05/2017	SEMINARIO: "NUOVI FARMACI PER HIV"	<i>Elio Castagnola</i>	Dirigenti Medici U.O. Malattie Infettive e Dirigenti Medici Istituto G. Gaslini ed esterni	3,5
22/05/2017-02/10/2017	SEMINARIO:"VACCINAZIONI NUOVO CALENDARIO"	<i>Elio Castagnola</i>	Tutte le professioni sanitarie Istituto G. Gaslini +esterni	3,5
24/05/2017	SEMINARIO: "NUOVI FARMACI PER HBV, HCV"	<i>Elio Castagnola</i>	Dirigenti Medici U.O. Malattie Infettive e Dirigenti Medici Istituto G. Gaslini ed esterni	3,5

## Gaslini

14/11/2017-28/11/2017	SEMINARIO:"EPIDEMIOLOGIA DELL'HIV/AIDS:PROSPETTIVE PER IL CONTROLLO DELL'INFEZIONE"	<i>Elio Castagnola</i>	Tutte le professioni sanitarie Istituto G. Gaslini +esterni	3,5
11/12/2017	SEMINARIO:"ANTIBIOTICI IN PAZIENTI CRITICI IN TERAPIA RENALE SOSTITUTIVA CONTINUA (CRRT): SCELTE PER UNA BUONA PRATICA CLINICA"	<i>Elio Castagnola</i>	Tutte le professioni sanitarie Istituto G. Gaslini +esterni	3,8
20/12/2017	SEMINARIO:"INFEZIONI DA CEPPI RESISTENTI"	<i>Elio Castagnola</i>	Dirigenti Medici e Biologi Istituto G. Gaslini	3,8

**Attività formative – Settore AFA – EVENTI RIVOLTI AD OPERATORI ESTERNI**

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
27/3/2017 20/3/2017 16/10/2017	N. 3 CORSI PER OPERATORE SOCIO SANITARIO	<i>Laura Fornoni</i>	Operatori esterni	n.a.
18/1/2017- 12/12/2017	N. 9 Edizioni CORSO DI PRIMO SOCCORSO PER OPERATORI NON SANITARI	<i>Antonella Palmieri</i>	Operatori non sanitari esterni	N.A.

## Convegni e Corsi – Settore AFR

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
14/1/2017	L'Acondroplasia al Gaslini: 30 anni di collaborazione con A.I.S.Ac	S. Boero A.E.M. Allegri	Medicochirurgo, Odontoiatra, Farmacista, Psicologo, Biologo, Dietista, Fisioterapista, Igienistadentale, Infermiere, Infermierepediat rico, Logopedista, Ostetrica/o, Tecnicoaudiomet rista, Tecnico di neurofisiopatolo gia, Tecnicoortopedic o, Tecnicosanitario di radiologiamedica , Terapistadellane uro e psicomotricitàdel l'etàevolutiva	7
18/1/2017	XVI corso di aggiornamento in Genetica Clinica – 1 <sup>a</sup> parte	R. Ravazzolo M. Lerone	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	7,5
18/2/2017	La gestione del Blocco NeuroMuscolare in Anestesia Pediatrica	A. Simonini G. Montobbio	Medico, Farmacista (farmacia ospedaliera), Infermiere pediatrico, Infermiere	7
1/03/2017	XVI corso di aggiornamento in Genetica Clinica – 2 <sup>a</sup> parte	R. Ravazzolo M. Lerone	Medico, Biologo, Tecnico di laboratorio biomedico	n.a.

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
9/03/2017	Il sole sulla pelle del bambino	D. Bleidl C. Occella	Medico chirurgo	n.a.
15-18/03/2017	Consensus Conference to propose evidence-based classification criteria for monogenic periodic fevers and PFAPA	M. Gattorno M. Hofer	Medico chirurgo, Biologo	19
24/03/2017	AGGIORNAMENTO IN TEMA DI PATOLOGIA FETO-PERINATALE: aggiornamenti in tema di diagnosi per la Malattia Trofoblastica Gestazionale	E. Fulcheri	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico di Laboratorio biomedico, Ostetrica/o	5,2
31/3/2017	XVI corso di aggiornamento in Genetica Clinica – 3 <sup>a</sup> parte	R. Ravazzolo M. Lerone	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico di laboratorio biomedico	n.a.
31/3-1,2/4/2017	IMMAGINARE IL RENE: corso teorico-pratico di Ecografia in Nefrologia Pediatrica – V ed.	G. Piaggio M.L. Degl'Innocenti	Medico chirurgo	16,8
5-7/4/2017	SIOPEN Spring Meeting 2017	A. Garaventa M.V. Corrias D. Valteau-Couanet	Medico chirurgo	n.a.
7/4/2017	BIOlogy of JUvenile Myoclonic Epilepsy (BIOJUME) Improving power in epilepsy studies	P. Striano A. Orsini	Medico chirurgo	n.a.
8/4/2017	Gaslini-Mondino: confronto tra IRCCS	A. Martini E. Perucca	Medico chirurgo	n.a.
8/4/2017	Le neoplasie dell'apparato muscolo scheletrico in età pediatrica	S. Boero M.B. Michelis R. Capanna	Medico chirurgo, Farmacista (farmacia ospedaliera), Infermiere pediatrico, Infermiere, Psicologo (psicoterapista, psicologia), Assistente sanitario, Fisioterapista, Tecnico sanitario di radiologia medica	5
20-	Le patologie della giunzione cranio-cervicale in età pediatrica: gestione di una	G. Piatelli	Medico chirurgo, Infermiere	9

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
21/4/2017	problematica complessa		pediatrico, Infermiere, Tecnico di Neurofisiopatologia, Tecnico ortopedico, Fisioterapista, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva	
5/5/2017	HOT TOPICS IN ANESTESIA NEONATALE E PEDIATRICA: Ecografia in Anestesiopediatrica	L. Montagnini	Medico, Infermiere pediatrico, Infermiere	6,6
6/5/2017	HOT TOPICS IN ANESTESIA NEONATALE E PEDIATRICA: Utilizzo degli ultrasuoni in anestesia locoregionale pediatrica	S. Kotzeva G. Montobbio	Medico, Infermiere pediatrico, Infermiere	7,9
6/5/2017	HOT TOPICS IN ANESTESIA NEONATALE E PEDIATRICA: Vie aeree e ventilazione in anestesiopediatrica	G. Montobbio A. Simonini	Medico, Infermiere, Infermiere pediatrico	7,9
13-14/5/2017	The 2 <sup>nd</sup> International Conference on Pediatric Anesthesia and Neurotoxicity. The GAS Study and future collaborative trials	N. Disma A. Davidson P. Tuo	Medico chirurgo, Farmacista, Biologo	16,3
26/5/2017	La patologia tiroidea in età evolutiva	M. Maghnie R. Gastaldi	Medico chirurgo, Infermiere pediatrico, Infermiere	3
10/6/2017	Cone Beam TC in Pediatria: radioprotezione e diagnostica per immagini applicata alla clinica	N. Laffi G.M. Magnano	Medico chirurgo, Odontoiatra, Tecnico sanitario di radiologia medica	6
23/6/2017	AGGIORNAMENTO IN TEMA DI PATOLOGIA FETO-PERINATALE. Report sulle malformazioni congenite: primi dati sulla centralizzazione della Vasta Area Metropolitana	E. Fulcheri	Medico chirurgo, Ostetrica/o, Biologo, Tecnico di laboratorio biomedico	5,2
8/9/2017	AGGIORNAMENTO IN TEMA DI PATOLOGIA FETO-PERINATALE: Abortività spontanea del 1° trimestre gestazionale	E. Fulcheri	Medico chirurgo, Ostetrica/o, Biologo, Tecnico di laboratorio	5,2

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
			biomedico	
29/9/2017	Neurologia e Pediatria: punti di vista che si incontrano	A. Palmieri	Medico chirurgo, Infermiere pediatrico, Infermiere, Tecnico di neurofisiopatologia	4
13/10/2017	Neuroendoscopia delle cavità liquorali encefaliche e della base cranica anteriore	A. Cama G.L. Zona	Medico chirurgo, Infermiere Pediatrico, Infermiere	8
24/10/2017 e 8/11/2017	Corso di Base di Biologia Molecolare – 1^ giornata e 2^ giornata	F. Frassoni A. Martini	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, Tecnico riabilitazione psichiatrica, Tecnico di neurofisiopatologia, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico, Tecnico Sanitario di radiologia medica	6
9- 11/11/2017	SISAV 2017: V Congresso Nazionale (Società Italiana per lo Studio delle Anomalie Vascolari)	C. Gandolfo C. Occella P. Dalmonte E. Fulcheri C. Campisi	Medico chirurgo, Farmacista (farmacia ospedaliera), Infermiere pediatrico, Infermiere, Ortottista	19
18/11/2017	La gestione del Diabete Mellito Tipo 1 tra ospedale e territorio	N. Minuto G. d'Annunzio	Medico chirurgo, Infermiere pediatrico, Infermiere	6,9
24- 25/11/2017	MACRON 2017- Management Criticità Ostetriche Neonatali- Linea Guida 26 Istituto Superiore di Sanità "Emorragia post-partum: come prevenirla, come	G. de Tonetti M. Cordone	Medico chirurgo, Infermiere pediatrico, Infermiere,	19,6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
	curarla”		Ostetrica/o, Psicologo	
30/11- 1/12/2017	DiseaseRegistries and precision medicine in the future of nephrology	E. Verrina	Medico chirurgo	n.a.
30/11- 1/12/2017	1st Working Group 2 Meeting COST Action CA16118 – European Network on Brain Malformations	A. Rossi	Medico chirurgo,	n.a.
1/12/2017	AGGIORNAMENTO IN TEMA DI PATOLOGIA FETO-PERINATALE: Patologia vascolare della placenta	E. Fulcheri	Medico chirurgo, Ostetrica/o, Biologo, Tecnico di laboratorio biomedico	5,2

## Convegni e Corsi – Settore C&E

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
21-gen	International Meeting 7° ECPNR	<i>A. Rossi</i>	medici	n.a.
28-gen	UN LATTANTE CHE FISCHIA: ASMA, WHEEZING, BRONCHIOLITE O ...? CONVEGNO SIP REGIONE LIGURIA	<i>G. Conforti</i>	medici	n.a.
11-feb	Non cadete nel buco! Diagnosi, trattamenti e counselling di pectusexcavatum e carinatum	<i>M. Torre</i>	Medici, infermieri	6
22-feb	Mercoledì da Pediatri 2.0 UN BAMBINO CON L'OCCHIO ROSSO, CHE FARE?	<i>A. Ferrando</i>	medici	3
23-feb	La prevenzione e la gestione dell'ipoglicemia nel diabete	<i>A. Aglialoro</i>	medici	3
01-mar	La prevenzione e la gestione dell'ipoglicemia nel diabete	<i>A. Aglialoro</i>	medici	3
3/4 mar	Congresso regionale ANMCO		Medici; infermieri	3/4 mar
18-mar	Focus on IPB: dalla diagnosi alla terapia, cosa c'è di nuovo ?	<i>Minuto</i>		7,8
22-mar	"XIII Giornate Liguri di Medicina del Lavoro"	<i>G. Icardi</i>	Medici; infermieri	45
30-mar	CORSO DI EDUCAZIONE TERAPEUTICA PER TEAM DIABETOLOGICI	<i>A. Aglialoro</i>	medici	22
01-apr	HOT TOPICS IN RENAL TRANSPLANTATION. New diagnostic tools in kidney transplant rejection and recurrent glomerular disease.	<i>G. Garibotto</i>	medici	8
03-apr	Riunione Federazione Asmatici Liguri	<i>M Alfieri</i>	Medici; infermieri	n.a.
05-apr	"La prevenzione e la gestione dell'ipoglicemia nel diabete"	<i>A. Aglialoro</i>	medici	6
6/7 apr	1ST INTERNATIONAL MEETING OF THE PEDIATRIC AIRWAY TEAMS: Facing the challenge together	<i>M. Torre</i>	medici	11
11-apr	CORSO ATLS	I. Brunetti	medici	n.a.
19-apr	Mercoledì da pediatri 2.0: Serata di neurologia pediatrica. Il ruolo del pediatra nella diagnosi e nel follow-up della distrofia muscolare di Duchenne	A. Ferrando	medici	3

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
27-apr	DEL CORSO SUL CENTRO CLINICO PER I MALATI ORFANI DI DIAGNOSI DELLA REGIONE LIGURIA	<i>Coviello</i>	Medici, infermieri, operatori sanitari, biologi	6
03-mag	CORSO ALS 2017	I. Brunetti	medici	11
06-mag	Seminario sulla malattia di Fabry	<i>M. Di Rocco</i> <i>G. Garibotto</i>	medici	6
13-mag	Prescrizione in Pediatria del territorio	<i>A. Ferrando</i>	medici	n.a.
16-mag	CONVEGNO REGIONALE SIBioC LIGURIA LE TECNICHE CROMATOGRAFICHE E LA SPETTROMETRIA DI MASSA NEL LABORATORIO DI ANALISI CLINICHE	<i>G. Cangemi</i>	Medici; biologi	n.a.
16-mag	LIGHT SEDATION CON DEXMEDETOMIDINA	<i>I. Brunetti</i>	medici	n.a.
22/23 mag	Riunione Receptorship	<i>M. Gattorno</i>	medici	n.a.
24-mag	Nuove frontiere terapeutiche nella gestione della persona con diabete	<i>A. Aglialoro</i>	medici	4.6
24-mag	Mercoledì da pediatri 2.0: Teste piatte e teste tonde	<i>A. Ferrando</i>	medici	3
26-mag	CORSO DI EDUCAZIONE TERAPEUTICA PER TEAM DIABETOLOGICI	<b>P. Ponzani</b>	medici	20,1
06-giu	Corso Avanzato di Nutrizione Artificiale Enterale	<i>A. Barabino</i>	medici	9
10-giu	ADVANCED PRAGMATIC ALLERGY	<i>G. Ciprandi</i>	medici	6
14-giu	Mercoledì da pediatri 2.0: Dieta vegetariana, che fare?	<i>A. Ferrando</i>	medici	3
15-giu	La Sepsis: Gestione in ambito di Anestesia e Rianimazione -Approccio sistematico	<i>I. Brunetti</i>	medici	6
16/17 giu	Convegno AMD-SID	<i>Icardi</i>	Medici; infermieri	n.a.
24-lug	Corso Preparazione Ingresso Facoltà di Medicina e Prof Sanitarie			n.a.
20-set	Mercoledì da pediatri 2.0: Vie aeree respiratorie	<i>A. Ferrando</i>	medici	3
18/19 sett	Corso Extra Excellence Training on Cystic Fibrosis,	<i>C. Viscoli</i>	medici	n.a.
01-ott	PATOLOGIE REUMATICHE INFANTILI	<i>M. Gattorno</i>	medici	n.a.
6/7 otto	Congresso S.O.N.O.		Medici, ortottisti	9,7
11-ott	Le malattie infiammatorie immuno-mediate nel bambino e nell'adolescente:	<i>A. Ravelli</i>	medici	6

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
	la gestione multidisciplinare integrata dell'Istituto Gaslini			
20-ott	CORSO ECOGRAFIA IN EMERGENZA UTILIZZO DELL' ECOGRAFO IN AMBIENTE PRE-OSPEDALIERO	<i>F. Patrone</i>	medici	11,6
21-ott	Convegno "Abbiamo fatto i vaccini"	<i>Conforti</i>	medici	n.a.
21-ott	Diabete e comorbidità: le principali indicazioni terapeutiche	<i>L. Lione</i>	Medici; infermieri	7,8
21-ott	ASMA GRAVE: what's new in ?	<i>G. Passalacqua</i>	medici	9,2
23/23 ott	Congresso SIMEUP	<i>E. Piccotti</i>	Medici; infermieri	12
28-ott	POLMONE & CUORE : L'IMPORTANZA DELL'APPROPRIATEZZA E DELL'ADERENZA TERAPEUTICA NELLA GESTIONE DI PATOLOGIE CRONICHE	<i>Aquilina</i>	medici	5,2
01-nov	Vaccinazione: consolidare i risultati guardando a nuove frontiere	<i>G. Gabutti</i>	medici	46,1
04-nov	Congresso "GIST"	<i>T. Lazzarin</i>	medici	n.a.
07-nov	Congresso medicina d'emergenza urgenza	<i>P. Moscatelli</i>	medici	n.a.
21/22 nove	CORSO ALS 2017		medici	n.a.
02-dic	CONGRESSO REGIONALE PIEMONTE LIGURIA VALLE D'AOSTA SISA		Medici; infermieri	n.a.
02-dic	Corso Novità in Allergologia Pediatrica - III Convegno SIAIP Liguria	<i>Tosca</i>	medici	6

## Report Annuale 2017



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](http://www.gaslini.org)





**ISTITUTO GIANNINA GASLINI**

ISTITUTO PEDIATRICO  
DI RICOVERO E CURA  
A CARATTERE SCIENTIFICO

# Gaslini

CURIAMO I BAMBINI

